

威力無窮！

威爾森家族出遊了

文◆蘇從姍（威爾森氏症病友聯誼會會長）

上次活動辦在台中，與會病友希望聯誼會能多承辦些戶外活動增進病友的情誼，但考量病友中有神經型的，遊樂活動會造成行動上的不方便，所以遲遲不敢貿然行事。所幸有病友家屬寶珍、素雲、佳蓓媽媽的鼓勵，社工員孟君的幫忙及病友永立協助行程的規劃、安排，讓我鼓足勇氣向前衝，於是，威爾森氏症病友聯誼會的「威力無窮－威爾森家族戶外旅遊康樂活動」開跑了！

首日，大家懷著既期待又高興的心情上路，但因病友間少有互動，甚至有些人互相沒照面過，彼此間難免生疏些。直到會長——我，上車後，藉著醫學資料、點心、糊塗似的耍寶動作、詼諧的語詞，拉攏了病友間的距離。一路上，我們一面觀賞罕見疾病基金會的影片，一面做聯誼會的會務報告：關於螯合劑（D-penicillamine）及鋅劑間的相關醫藥資訊、活動瀏覽、經費流向、病友通訊方式等等。

抵達三義後，木雕藝術之美令我們嘆為觀止，但我們真正感興趣的是那些按摩器材，看著婆婆媽媽和病友興致勃勃的樣子，熱絡的情誼令我好生感動！

接下來的蝴蝶生態之旅、龍騰斷橋的童玩時間，都讓大家玩得不亦樂乎。在熱情的呼喚下，彼此的話匣子也打開了，晚上泡

湯活動時，就見大家三五成群相互訴說經驗；也見幾個調皮鬼大



▲ 樹下的家長成長團體。

鬧寢室或悠遊自在地串起門子來了！

隔天一早，爬山去活絡活絡筋骨，最令人欽佩的是益峰了，他克服肢體的障礙與不方便，和我們一起挑戰登山步道，每一個步伐、每一個喘息都令我佩服，就是病友們的堅毅，給我支撐下去的熱情！我們最後一個地點是飛牛牧場，大家享受自然田野的風貌，餵牛羊吃青草，徜徉在一片青草翠綠中，感受濃濃的春意；在那裡，我們結識來自彰化的新病友羽駿，他因為不按時吃藥讓爸爸媽媽很頭疼，我們便邀他們一起參加成長團體，藉由大家的經驗和分享，抒發生活中遭遇到的瓶頸或感動，讓彼此知道，社會上還是有人在關愛威爾森的，威爾森並不恐怖也不孤單。羽駿爸爸媽媽在收穫滿滿之餘，還把愛心化為實際行動，捐出6千元給聯誼會。大夥的幫忙，讓我深受感動。

活動進行的時候，天空總晦暗不明，我心中一度嘀咕沒有好兆頭，轉個念想慶幸沒有酷炙的豔陽「烤」壞我們。飛牛牧場的天氣雖然悶熱，老天爺還是眷顧我們的，因為回家後不到3小時天空就下起了滂沱大雨。看到大家這麼支持聯誼會辦的活動，給了我很大的鼓勵，威爾森要自立自強，因為我們雖有先天的不幸，但後天的樂觀與進取，我們都看見了，威爾森是可以很厲害的！



▲ 我們是快樂的威爾森家族！

用愛領航 美夢成真

泡泡龍香港圓夢之旅

文◆楊家琪（本會活動公關組專員）

「迪士尼，我來囉！」帶著滿滿的行囊跟喜悅的心情，泡泡龍（遺傳性表皮分解性水皰症）的家屬們，在本會、美商如新公司及東南旅行社的規劃贊助下，展開三天兩夜的香港圓夢之旅。即使身體有許多的不便，行囊中一半以上是紗布、敷料等用品，但是面對這難得的機會，病友們說什麼也不願錯過。

三天兩夜中，我們拜訪了香港知名的海洋公園，一覽太平山的美麗夜景，看了維多利亞港精彩的燈光秀，探訪銅鑼灣跟海底城的無數商家，更重要的是終於來到夢想中的童話世界——迪士尼樂園。在迪士尼樂園中還巧遇一位來自新加坡的媽媽，他的孩子也一樣是泡泡龍的病友，所以看見這群朋友顯得相當高興，還送糖果給病友們，有種他鄉遇故知的親切感。

對於罕見疾病的病友，疾病所帶來的諸多影響，往往使他們無法如同一般人一樣出外旅遊，更別說是遨遊天際，探訪各國風情了。這一次泡



▲ 浩浩蕩蕩的輪椅大隊出發了！

泡龍病友在各界幫忙下，終於完成心中長久以來的夢想，本會工作人員除了規劃行程還攜帶敷料和輪椅，為的就是怕病友有緊急需要。同時也感謝趙曉秋醫師隨行為病友們處理問題，一切的用心只為了讓他們留下難忘的回憶。相信這三天的時光，在泡泡龍病友的心頭，是滿滿的溫暖與感動。

參與者分享

香江圓夢之旅遊記

文◆寶英（泡泡龍病友家長）

這趟旅行回來已數日，腦中還浮現著每位小朋友欣喜的表情。每位陪伴者觸動人心弦的舉動，夜深之際，這些畫面令我無法忘懷。

出發的那天，我在

◀ 如新副總裁問候病友。

飛機上看到了小病友凱文好奇、注視的眼神，是新鮮，是害怕，還是在細心體會著得來不易的機會呢？到了香港，火紅的太陽再配上林立的摩天大樓，好像在對我們這群觀光客下馬威；海洋公園一段又一段的手扶梯，考驗大家相互合作的默契，更是每位男志工展現魅力的時刻。晚上大家帶著疲憊的身軀回到各自房間，又是另一個奮鬥



- ▶ 小病友坐上華麗的旋轉馬車，真是新奇的體驗。
- ▼ 大家在中正機場合照，懷著興奮的心情要出發了！



的開始，清洗、刺泡、擦藥、按摩，這是每個家長忙碌的時刻，大家相互穿梭其間，交換著病況、處理方法……，我落淚了，因為感動。

隔天，檢視孩子的身體狀況後，孩子與我皆有意放棄今天的行程，因為害怕昨日的大太陽，害怕腳再浮腫；也有小朋友半夜發燒，意興闌珊，所幸有趙醫師的隨行，為大家解決困難，吃過豐盛的港式點心早餐後，我們向迪士尼出發啦！

還好，第二天的天氣完全不同於昨日，涼風、細雨伴隨著我們，我想該是如新出錢出力的大愛之心，及這群生命小鬥士堅韌的生命力感動了天吧！到了目的地，迪士

尼城堡矗立在眼前，一排排的美國商店，復古的載客車穿梭在大街小巷，電視上的卡通人物全映在眼簾……，每個孩子笑得好開懷，家長也忘記昨夜未睡飽的倦怠。帶著卡通帽，吃著桶裝爆米花，拍拍照，坐坐小火車逛逛維尼的世界，或悠閒地坐在船上，體驗著蠻荒時代；戴上眼鏡，欣賞3D電影，讓唐老鴨帶領大家一趟神奇的童話之旅。下午三點半的遊行活動是迪士尼樂園的重頭戲，熱鬧的隊伍中夾雜著相機的喀嚓聲，只為了想抓住那一剎那的奇妙世界。在吵雜的人群中，巧遇一位來自新加坡的媽媽，她遇見我們時的驚喜心情，就像是我四年前剛聯絡上罕病基金會的心情，因為她的孩子也是泡泡龍，但她沒有我們如此幸運有基金會的幫忙，也沒有如我們這樣幸福地接受如新的關懷。一時之間，我的淚水又奪眶而出，我們這群人給了這位媽媽希望，我們一定要有戰勝自己的勇氣，也要學會回饋，只因為感恩。

第三天的輕鬆自由行，大包小包，有形無形的行李，是給親友的等路，是給家人這趟圓夢之旅的心得報告。感動著兩地導遊的用心，給孩子們的打氣話語——「認真生活」；感動著如新出錢出力，猶如泡泡龍的長腿叔叔；感謝三天來陪著我們，照顧我們的天使們。看著小女若鈞的畫，似乎訴說著謝謝如新和基金會為我們推開另一扇窗，看到美麗的奇幻世界。



- ▶ 病友若鈞的畫將香江之旅的豐富炫麗全然顯現出來。

歐洲罕見疾病治療的創舉 (下)

政府與民間合作推廣罕見疾病治療研究

譯◆邱曉萱 (本會翻譯志工)

截至目前為止，已經有安萬特截 (Aventis)、葛蘭素史克 (GlaxoSmithKline)、羅氏 (Roche)、施維雅 (Servier) 等四家藥廠加入 ERDITI，而有十家研究中心或機構 (名單詳見表一) 支持協助 ERDITI 的工作。ERDITI 採取彈性的管理以及合作模式，有關詳細的運作流程請見圖一。

無論是手邊有關於罕病研究計畫的學者，或是罕病相關機構，只要願意選擇某一項具有治療潛力的化合物來作臨床前試驗評估，都可以至 <http://www.erditi.org> 申請，ERDITI 的科學顧問委員將審核申請者提出計畫的合適性。一旦審核通過後，ERDITI 將會徵詢合作藥廠是否願意提供化合物 (molecular) 以進行藥理學研究；取得藥廠同意後將會由藥廠及申請者雙方共同簽署合約；之後藥廠將提供合理數量的化合物及相關資訊，提供申請者進行臨床前試驗。基於保護商業秘密，與藥廠間的交易都是個別且機密地進行。特別必須注意的是申請的計畫必須依據病理生理學的假設來進行。(不接受高速篩選 (high-throughput screening) 以及「不使用化合物」

收藏庫 (non-used compounds library) 的研究申請。

合作許可

ERDITI 的合作關係基本上建立於合作許可協議，所謂合作許可是針對 ERDITI 的研究目標、化合物使用與移轉的流程、任何一方的權利義務、智慧財產權等的協議。

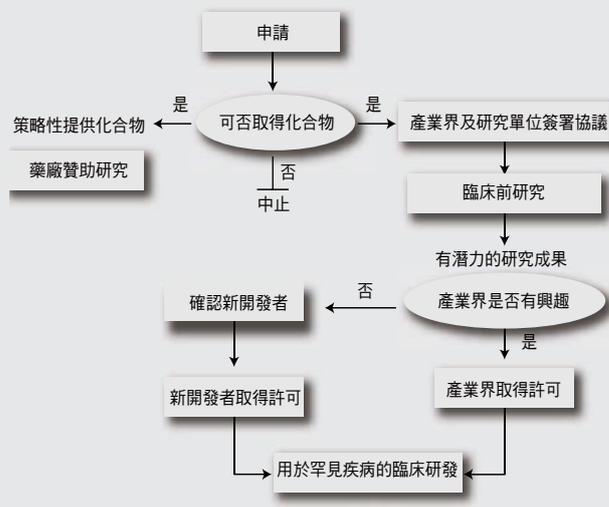
特別是學術跟產業界之間的智慧財產權歸屬必須特別加以釐清，目前的共識是罕病領域的研究成果將歸學術單位所有，而合作的藥廠則可以自由使用此成果於內部研究。換句話說，如果是利用藥廠提供化合物進行研究，但最後發現研究結果可運用於罕病領域以外，則「罕病領域以外」成果的所有權將歸藥廠所有，但藥廠若要將研究成果運用於商業用途時，其專利權必須由政府部門來協調。

另一個合作協議的重點，是確保計畫中自研究到研發階段皆能順利完成，以避免臨床前試驗無法完全確認化合物的療效。當然除了藥廠會將罕見疾病的研究成果變成全球獨占性產品外，也可能由研發單位或第三者 (藥廠必須聲明將權利移轉第三者) 來發展成產品。

產業界如何獲利？

也許有人會懷疑加入 ERDITI 的藥廠要如何獲利呢？事實上近幾年來，部分藥廠會對罕病藥物逐漸感到興趣，其原

圖一、ERDITI 的民間與國家合作流程



因有四個：

- (1) 追求「注重社會責任」的企業形象。
- (2) 某些孤兒藥或酵素是可以獲利的：比如治療慢性骨髓細胞白血病的 *imatinib mysylate* (Gleevec)。
- (3) 罕病的研究成果也許可以應用至一般疾病領域而獲利：部分罕病研究可以建立珍貴的概念實證模式，可以運用於發展一般常見疾病的治療藥物。
- (4) ERDITI提供機會重新研究一些原本已宣告終止開發的化合物。

必須解釋的是，所有承諾參與的藥廠都是自願參加此合作模式，可藉由具體的成果來檢視其投入的意願及承諾，也就是這些藥廠必須更積極提供化合物供研究者使用。目前已經加入ERDITI的四個藥廠都非常樂意開放他們的化合物資料庫供學術研究用途。他們的參與為罕病藥物的發展注入新希望。

未來面臨的挑戰

為了確保這個政府與民間合作模式的成功，需要在科學領域多加宣傳，事實上大多數歐洲的大學或研究機構內的科學家因為缺乏相關資訊，至今仍然不清楚這項計劃。

如何取得計畫的研究經費也是一大挑戰，目前ERDITI還無法提供任何經費上的贊助給申請者，因此申請者必須自己去找贊助者來支應臨床前試驗的經費。以法國來說，雖然已經有部分基金設立以贊助罕病的研究，不過在這方面仍然有很多努力空間。如果以整個歐洲的層次來看，目前的挑戰是必須建立政府民間合作與經費贊助的平台，以達成以下兩個目標：

- (1) 參與並且贊助臨床前試驗進行的能力
- (2) 透過提供必須的專業技術與經費，發

展出跨機構的臨床研究計劃。

ERDITI這個合作模式的建立，可說是一大創舉，我們希望能藉此將ERDITI介紹給更多的藥廠以及生技公司，同時也希望能將ERDITI的合作領域拓展至全球。

相關網頁

- * 歐洲醫學專業行政委員會

[Http://www.emea.eu.int/human/comp/orphapp.htm](http://www.emea.eu.int/human/comp/orphapp.htm)

- * 美國食品與藥物管理局

[Http://www.fda.gov/orphan/](http://www.fda.gov/orphan/)

- * Orphanet網站－罕見疾病及孤兒藥相關資料庫 [Http://www.orpha.net](http://www.orpha.net)



表一：支持協助ERDITI的歐洲研究單位一覽表

◆維也納醫科大學
◆比利時科學研究基金
◆丹麥醫學研究委員會
◆法國國家科學研究中心
◆法國國家衛生與醫學研究院
◆德國航太中心健康研究專案管理組織
◆荷蘭衛生研究發展組織
◆荷蘭孤兒藥指導委員會
◆克羅埃西亞科學與藝術學院
◆西班牙罕見疾病研究院
◆斯洛伐克科學研究學院

以上資料譯自：Alain Fischer, Pascale Borensztein, Claire Roussel Plos Medicine (2005), The European Rare Diseases Therapeutic Initiative :A public – private partnership is promoting research on new treatments for rare diseases, Plos Medicine: Sep. Vol 2 (9)



龐貝氏症有藥了

中研院合作研發之Myozyme在歐美核准上市

文◆張延綾（本會研究企劃組專員）

中央研究院於5月2日舉行龐貝氏症藥物研發成果記者會，介紹全世界首款有效治療龐貝氏症之藥物Myozyme，此藥物已於今年4月初獲得歐盟藥品管理局（EMA）新藥上市許可，也在4月底獲得美國FDA的核准。治療成效良好。

龐貝氏症為一致命率極高的罕見肌肉病變疾病，罹患此症的幼兒通常活不過一歲，本會董事長也是中研院生物醫學科學研究所所長陳垣崇院士所領導之研究團隊與美國五個醫學中心及歐洲四個醫學中心的合作研究，經過15年的努力，終於研發出世界首款有效治療龐貝氏症藥物，並獲得歐盟及美國FDA上市許可。

由於龐貝氏症病患是因為體內缺乏酸性 α -葡萄糖苷酶這種酵素，在最嚴重的情況下，患者在未滿一歲之前就會因心臟及呼吸衰竭而死亡。陳院士所領導之研究團隊，於1991年起就開始研究補充酵素之方法，經過動物實驗，成功生

產了可以進入病患細胞的酵素。病患每個月靜脈注射Myozyme兩次，治療成效良好。研究團隊也開始著手研究是否能利用基因改造之方式治療龐貝氏症，目前僅限於動物實驗

階段，離人體臨床實驗還有一段時間。

陳垣崇院士表示，此藥研發之重要性在於，龐貝氏症以前是無藥可救的疾病，現在終於研發出有效藥物，的確是病患之福音。此藥物為全球第一項成功治療肌肉病變的藥物，此種補充酵素之方法，相信能應用在治療其他肌肉病變之罕見疾病上。另外，不同於以往的是，新研發的藥物多先在成人身上進行臨床實驗，Myozyme則是先在小孩身上使用，顯露出成效後才用在治療成人上。由於此症在嬰幼兒身上診斷不易，因此掌握治療時間也相當重要，最佳的治療時間為2個月大時，1999年間接受臨床實驗治療的3位幼兒病患，已經有兩位不幸過世，因為他們確診治療時已經4、5個月大了，心臟已經過大壓迫到肺臟，一感冒就會有生命危險。

除了歐美的醫學中心外，台大醫院也成為參加此關鍵臨床試驗的唯一亞洲醫學中心，帶領台大醫療團隊的胡務亮醫師並展示了目前接受新藥的病患治療影片，6個月大的嬰兒已較一個月未接受治療前肌肉來得有力的多，手腳也比較能運動。他表示，及早發現、治療龐貝氏症才能達到最好的療效，台大醫院已經提供新生嬰兒做龐貝氏症篩檢，正研究在台灣全面推廣為新生嬰兒篩檢龐貝氏症的可行性。台大醫院楊智超醫師也表示，對於通常在兒童、青少年期發病之晚發型的病患，容易會被誤診為其他肌肉萎縮疾病，目前診斷需透過肌



▲本會董事長陳垣崇院士領導的研究團隊成功研發出治療龐貝氏症的藥物。

肉、皮膚切片或血液來測試體內酵素的活性，若發現兒童以及青少年肌肉無力，體育活動明顯不如一般人，就需要到醫院檢查是否有龐貝氏症或其他肌肉病變疾病。

當日主持發表會的李遠哲院長說道：「此藥的研發成功代表了台灣在生技、製藥產業技術是能與歐美國家競爭的，政府應該從基礎研究、臨床試驗，到與產業結合建立一套完整的機制。」此舉不僅為台灣生醫產業帶來更蓬勃的發展，也為國內的罕見疾病病友找到更多的希望。

Myozyme的臨床試驗結果，已在今年4月初及28日得到歐盟醫藥品管理局(EMEA)及美國FDA之上市核准，未來相信能造福更多的龐貝氏病患，而陳院士與胡醫師皆表示，未來若能透過新生兒篩檢，篩檢出龐貝氏症的嬰幼兒，並馬上給予治療，無論是嬰兒型或是晚發型的病患，接受治療後都能有更好的生活品質，希望所有的龐貝氏症孩子都能健康的長大，享受快樂人生。

病患家長心聲

只要她健康長大

家有龐貝兒的黃爸爸表示，黃小妹妹2個月大時因為感冒引發肺炎，加上有肌肉無力的症狀，國泰醫院檢查後懷疑黃小妹妹罹患龐貝氏症，才轉送台大醫院確診並接受治療。幸運的是，在健保補助下，黃小妹妹已經接受了1個半月的Myozyme注射治療，目前6個月大的她本來需要插管輔助呼吸，現在也不需要了，手腳活動力也大大增加。

黃爸爸說，當初醫院告訴他和太太女兒可能罹患龐貝氏症時，他們聽都沒聽過這是什麼病，上網去查才發現是這一個無藥可醫、致命率高的疾病。當時的心情相當憂慮，擔心孩子長不大，無法存活。現在有了藥，健保也補助藥物費用，看著女兒的情況一天一天地進步，黃爸爸也就高興、放心了。

黃爸爸表示，幸好女兒接受治療得早，他曾和其他龐貝氏症家庭聯絡，其他的小朋友病況就沒有那麼好了，接受治療時間都相較晚得許多。看著寶貝女兒接受治療的影片，黃爸爸眼眶泛紅，唯一的願望就是女兒健健康康地成長。

另一位成人型的龐貝氏症病患家屬林媽媽表示，兩個兒子都患有龐貝氏症，接受治療後，他們原本走路不穩，雙手無力持物，無力自行洗澡的情況都有了改善，現在不但可以自己洗澡，也不會常感冒或呼吸困難要插管。龐貝氏症病患林先生則表示，接受藥物治療後，身體情況進步很多，許多事情都可以自己來，原本連筆都握不起來的手，現在有力許多。當被問到藥物治療對他最大的幫助是什麼，林先生大聲地回答「活著真好！」。相信Myozyme能造福更多的病患，讓他們體驗生命的美好。



▲ 成人型龐貝氏症病友林先生接受治療後，高興地說：「活著真好！」

病友搖搖樂 歡喜慶元宵

今年2月11日於元宵節前夕，罕病的小朋友們應臺北士林扶輪社區服務團以及郭元益教育基金會的邀請，到位於士林的郭元益糕餅博物館，參加「春節慶元宵」活動。透過分組動手做的活動，解開湯圓的秘密，讓大家體驗一個不一樣的元宵節。原來，元宵是將餡料一層層地搖上麵粉，而湯圓則是直接用麵糰將餡料包在裡面。只見師傅巧手一捏，一顆顆大湯圓瞬間出現在眼前，小朋友們驚呼之餘，也爭相搓出屬於自己的湯圓，並



輪流體驗搖元宵的感覺。看師傅示範輕鬆，自己搖起元宵可不簡單。有人搖得滿身麵粉，有人搖得手酸，更有人搖到臉紅脖子粗，讓現場笑聲連連。

除了親自做元宵外，郭元益糕餅博物館的李經理還親自帶領大家製作狗年燈籠，並且準備了有趣的燈謎題目，讓大家猜得不亦樂乎，猜中還有香脆的餅乾作為小禮物。一連串精采節目之後，慶元宵體驗活動終於在溫馨、熱鬧的氣氛下畫下句點。除了感謝士林扶輪社區服務團以及郭元益教育基金會的大力協助，也希望明年大家再一起來「搖搖樂」喔！

刷台灣銀行桐花認同卡 每筆消費千分之三回饋罕病

每年4月份起一直到5月，是台灣地區最熱鬧的客家桐花祭活動，民眾除了抽空去欣賞每年盛開的「五月雪－桐花」之美外，千萬要曉得今年在行政院客家委員會、台灣銀行以及萬事達卡合作之下，共同發行「桐花認同卡」。持卡人除了在每年的桐花祭可以享

受相關優惠以及名店提供的觀光折扣外，台灣銀行更將每筆消費之「千分之三」公益回饋予罕見疾病基金會。每筆消費就會立即將您的愛心回饋到每位罕見疾病病友的身上，讓您可以一邊欣賞桐花之美，更可順便為罕病關懷奉獻愛心。

民眾若想辦理客家桐花認同卡，可至任何一台灣銀行專櫃索取申請書。



辣媽帥哥展才藝 伊麗莎白雅頓集團獻愛心

伊麗莎白雅頓集團新品牌於4月1日問世，特別藉此機會獻出他們的愛心，助罕病病友一臂之力。活動當天，知名藝人韓湘琴和他的帥哥兒子唐志中也到場，為了伊麗莎白雅頓集團新品牌上市慈善捐贈活動而大展身手。

韓湘琴女士特別捐出一幅由她個人繪製並珍藏的畫作——牡丹，作為義賣之用。而伊麗莎白雅頓集團也當場以二十萬元高價認購，並將此善款捐助本會，作為服務罕病病友之用。對於伊麗莎白雅頓集團及韓湘琴女士的愛心，本會常務董事陳莉茵女士特別到現場表達感謝，期待未來有更多合作的機會，共同為國內的罕見疾病防治工作而努力。



幸福是集合的概念—— 北區大學校際聯合義賣圓滿落幕

由中華民國商管協會以及淡江大學商管學會聯合發起的「2006北區大學校際聯合愛心義賣」，於3月31日圓滿落幕，本次活動募集了包括電子商品、食品、文具等數百種商品，並輪流於淡江大學、聖約翰科技大學以及台北醫學大學展開為期一周的義賣，所得善款則平均捐給本會、愛盲文教基金會以及法鼓山文教基金會；本會所得款項將全數運用於罕病病友急難救助、就醫、就學及其他相關服務用途。

中華民國商管協會曾智聰秘書長表示，當初起心動念舉辦義賣活動，不但希望激發民眾愛心，更為了促使社會善款被



合理分配、運用；淡江大學商管學會方面亦指出，同學們早在半年前便開始籌畫這次活動，包括邀請廠商、募集志工、網頁資料更新等，都由志工一手包辦。義賣活動正式開跑後，所有志工同學從早上6點多便開始準備、搬貨，晚上更是忙著盤點存貨、對帳，直到8、9點才算處理完畢。許多熱心的同學只要一有空，即使不是自己排班的時間，也會前往

幫忙，充分發揮志願服務的精神。

本次義賣在各界愛心人士熱心贊助，有錢出錢、有力出力之下圓滿落幕，在此感謝所有參與、支持的朋友們。相信有你們的支持，罕病病友在與疾病對抗的路上，會更有力量，也更有希望。

是相遇 是選擇

在天使的協助下，於入世之時，虎子選擇了我成為他的孕育者……

文◆謝淑玲（前結節硬化症病友聯誼會會長）

虎子的到來對我意義重大，疾病並沒有讓我們疏離，一路以來我每天感謝與虎子的相遇，也感謝虎子的選擇。

虎子的出生

早在我懷孕16週時，經過血液的檢測，就得知胎兒的神經管缺損問題偏高；20週時，經由高層次超音波掃瞄，發現胎兒的心臟裡突出一個瘤塊。當時醫師提出胎兒可能罹患TS，不過，我們遍尋了心臟方面及TS的資料，卻沒有找到符合此現象的疾病名稱。之後，在先生的支持及醫師們的鼓勵下，懷孕第262天，虎子正式與我相遇……。

在虎子出生的第2天，經由儀器的檢查，我們發現他的腦部存有斑點般的結節，確定他罹患結節硬化症(Tuberous Sclerosis Complex以下簡稱TSC)，簡單說，就是缺少了抑制腫瘤的細胞，TSC1第9對染色體或TSC2第16對染色體突變，難道這就是虎子入世的意義？

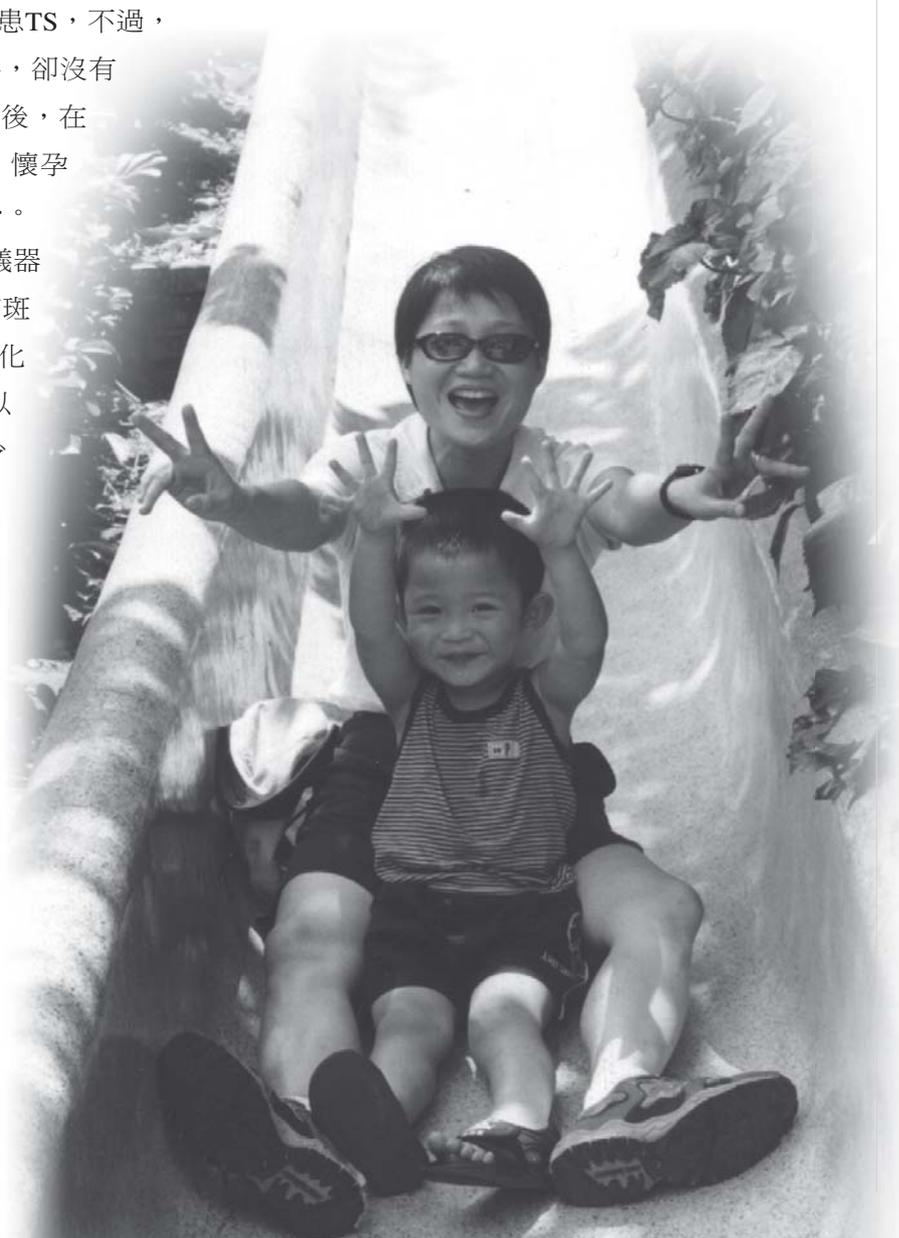
虎子出生的意義？

奈何，我對TSC所知仍有限，因此開始搜尋與TSC相關的資訊，亦加入美國NTSA協會；在1998年時期，除了一兩篇中文資料外，其餘皆為原文資料，TSC患者亦無法尋得足夠資訊。

（目前網路搜尋TSC已達13,000

▶ 虎子是個快樂的小孩。

筆以上)。在1999年一個午後，我看到電視在播電影「羅倫佐的油」，感受到家屬全力付出的重要性，此時虎子約10個月大，第一次癲癇發作，並開始服用抗癲癇藥。於是，我登上醫療網站尋找TSC的患者或家屬；10個月後，2000年，一個禱告會的隔天，網路上傳來一位家屬的回應，我不禁想，這是機運、是巧合、或虎子入世的意義已開始發酵？當年年底也開始與罕見疾病基金會





▲ 虎子喜歡球類運動，抓到機會連高爾夫球也不放過。

接觸，開始了TSC家族的聯繫。

天使的牽引

TSC屬「顯性遺傳」，家屬們為了這句字詞自責不已，就連是否要再生一個孩子，都是一項挑戰與掙扎，於是在林口長庚兒童醫院神經科組成的TTF跳躍的音符兒童發展協進會的協助下，約30個左右的家庭於2001年進行了血液抽取，與該院遺傳科林如立醫師合作將進行基因篩檢。就在這一兩年間，罕病基金會以虎子為出發點，製作了「認識罕見遺傳疾病系列6—結節硬化症」疾病單張，延續了TSC家屬與患者的連結。同時，虎子爸爸完成了TSC父母照護手冊翻譯初稿，以及第一階段台灣的TSC網站的架設。此時，有5、6個TSC的孩子無法使用重大傷病卡就醫，因此在TSC病友聯誼會正式成立的同時，由我擔任會長，提出將TSC納入重大疾病給付範圍為主要陳請項目，再由罕病基金會連結所有罕病團體向衛生署提出陳請，經過10個月的努力，在2002年9月，衛生署終於通過將罕見疾病納入

「終身重大傷病給付範圍」。

2002年，天使又安排了虎子妹妹來到我腹中，也因此我結識了台大醫院謝豐舟教授，並與之討論基因篩檢的可能性。同年年底我接到了謝教授通知計劃進行的訊息，家屬們帶著姑且一試的心情，再一次進行血液抽取；2003年8月，家屬們領著「顯性遺傳」的名號，來到診間聽取醫師們的報告。這是多麼殘酷的宣告啊：你的孩子因第16對染色體部分缺損，造成「自體基因突變...」。我真不知道，我應該難過或高興，因為，有2/3的TSC孩子為自體基因突變，並非遺傳而來——這是天使的牽引？或老天爺的安排？

是相遇，是選擇

懷孕時，我們已知道虎子會有心臟的問題，他出生時，醫生們便在他的手上留了一個管子，並禁食12小時；第二天為了接受磁振造影的檢查，必須喝下神經鬆弛的藥劑以利檢查，孰料，喝下的藥劑既苦又辣，他竟哭到噴出鼻血。為此，醫生們又替虎子作了凝血測試，之後，虎子就在新生兒加護病房待了2個星期。直至今日，他必須每4週到腦神經內科取藥、每半年到心臟內科及腎臟科與視網膜科接受檢查、每一年需回到腦神經外科，接受磁振造影檢查，觀察腦室裡的瘤塊變化、每2至3年回皮膚科及心智科觀察。在虎子帶著TSC出生時，是否就選擇了此種生活模式？而這樣的生活模式卻也是必須透過「我」才會發生。因而，我對於我自身的生涯計劃，也重新做了調整。

虎子出生後，我離開了專業領域來到一塊陌生的境地，原以為認識了TSC就可幫助虎子，沒想到其實是虎子幫助了我：他教我如何面對自己、如何經營家庭、如何惜福、如何付出、如何去愛。



在地服務 生根、深耕

南部辦事處找到新家了

文◆邱幸靜（本會南部辦事處主任）

在這春初的季節裡，地氣漸暖，太陽明麗，蟄伏了一年的花花草草開始萌動甦醒，而南部辦事處如同這些蟄伏的花草，在大家的期盼下，找到了落地生根的服務據點。

2001年9月至今，本會南部遺傳諮詢持續服務於成大醫院、高雄醫學大學附設中和醫院以及高雄榮民總醫院，提供罕病患者醫療諮詢以及資源連結。經過幾年下來的運作經驗，我們發現南部病友需求日益多元，且人數也不斷增加，故於去年7月4日在本會榮譽董事鐘英峰先生以及南五福企業董事長熱心協助下，南部籌備處得以借用其辦公場所開始運作。4個月來隨著病友人數服務量的增加，以及考量到長期服務之必要，本會開始尋覓南部辦事處新的服務據點。

在歷經2、3個月尋覓新處址的過程中，感謝南部醫師及仲介公司熱情提供新據點的評估資料，期間，病友的需求未因此減少，南部同仁服務熱忱未減，並持續應用原有的硬體設施及資源，繼續提供案家服務。終於，皇天不負苦心人，在今年1月份我們找到了目前的新處址，頓時顛簸的心情也稍做緩息，我們終於有了南部的家！所謂：「家是避風港」，南部辦事處新據點的成立，就如同南部罕病病友第二個家，在這裡，有足夠硬體設施及軟體資源，讓我們得以提供南部病友家庭在地化的服務及建構在地化的資源。

- ▶ 南部辦事處的成立，能服務更多南部的病友。
- ▼ 高雄縣翁園國小校慶，小朋友聚精會神觀賞罕病影片。



及屏東地區），目前辦事處設置主任一名、遺傳諮詢員一名以及社工員一名，提供服務項目除承續以往服務項目，包括：罕見疾病醫療諮詢、國際檢體運送、特殊營養品申請諮詢、罕見疾病校園宣導、大眾衛生教育宣導、病友生活急難救助、醫療補助、安養補助及病友團體補助，另包括病友家庭訪視、電話關懷、社會服務資源諮詢與轉介及病友團體活動辦理等。鑒於罕病病友可能面臨之問題，包括：就醫、就學、就業及就養；在就醫方面除延續配置遺傳諮詢員於南部醫療中心，協助罕病兒科專科醫師進行病友服務外，擴大服務層面至晚期發病或成年病友，此種病症大部分為神經性疾病，因此我們拜訪南部神經科醫師，並建構醫療轉介資源；在就學方面，為解除家長面對就學時的擔憂，南部辦事處於3月18日舉辦「罕見疾病家長入學經驗座

截至3月底止，南部病友統計人數已超過400人（泛指台南、高雄

◀ 3月18日南部入學講座，邀請去年有病童入學的家長跟大家分享經驗。



談會」，除邀請去年度入學家長分享孩子就學經驗外，亦邀請高雄市教育局第七科特殊教育科李莉股長及高雄市鑑定安置團隊陳鈴冠老師，為家屬現場面對面解答疑惑及建立建輔會安置作業的觀念。

隨著基因體時代的到來，全球及國內遺傳醫學進展迅速，罕見疾病防治工作更日益受到重視，為了加強南部醫事人員或從事相關罕病個案服務之專業人士，對遺傳疾病諮詢服務有更進一步的了解，5月間舉辦「南部罕病專業人員訓練講座」；另隨著病程的不斷變化及生活型態的改變，病友們可能面臨生命突發的危機，於6月舉行了「南部罕病緊急救

護課程」。此外，南部辦事處更努力建構連結南部相關資源，擴大服務內容，建造在地化服務網絡，使罹病者得到妥善照顧，而非孤軍奮鬥。

我們希望藉由南部辦事處的擴大服務運作，能喚起南部地區對罕見疾病的認知與重視，將本會服務延伸到南部罕病的每一個家庭，為每個罕病家庭點亮希望。我們相信社會對於弱勢族群的慈善關懷，是締造人類文明的希望之窗，而這一扇窗，終將透過更多人的愛心參與，讓我們得以窺見「真、善、美」；也竭誠歡迎病友家屬及對於罕見疾病個案服務有興趣人士來我們南部新家坐坐囉！



「傳達希望」國際畫展 台灣病友獲佳績

文◆蕭欣瑋（本會表演工作坊專員）

為鼓勵台灣罕見疾病病友向世界展現活力與希望，罕見疾病基金會特別協助溶小體儲積症病友參加「傳達希望－國際巡迴畫展」徵選活動。此畫展是由美商健臻公司贊助的全球性活動，希望透過病友的藝術創作與展出，讓全世界認識罕見疾病，並藉此達到國際間的交流。

本次共有黏多醣症、法布瑞氏症、高雪氏症以及尼曼匹克症等13位病友參選，與國際間的罕病病友一同角逐獎項。每位參選者都以獨特的生命體驗



▲子捷的作品「燕子」傳達了對自由的渴望，以及父母無私奉獻的愛與陪伴。

創作出令人讚嘆的作品，其中黏多醣症第四型的黃永強及李子婕在眾多作品中脫穎而出。「我的身心」是小柯南永強遺留在



▲永強的畫作「我的身心」呈現了心靈自由飛翔的快樂，贏得了評審的青睞。

人間的畫作，在小小的畫紙上，呈現了心靈自由飛翔的快樂，動人的文字更贏得了評審的青睞，他說「我的身體沒辦法幫助別人，我的心卻可以幫助別人；我的身體不夠高，我的心卻比誰都高；我的身體沒有翅膀，我的心卻可以到處飛翔……」；子婕的作品「燕子」則表達了對自由的渴望，以及父母無私奉獻的愛與陪伴。

雖然罹患罕見疾病，小藝術家們卻透過作品傳達了對生命的感恩，代表台灣區罕病病友向世界展現無限的活力與希望。在此，罕病基金會向所有參賽者表達敬意，在我們心中，所有的作品都是優勝作品！



本會英文網站正式開張囉！

鑑於國際化的腳步越來越快，本會英文網站於5月25日正式開放，希望透過英文網站，建立起與國際資訊之交流窗口，讓更多國外的人士瞭解台灣罕病防治之努力成果。更重要的是，我們希望透過網路的力量，讓珍貴的罕病防治經驗模式傳遞出去，透過與國外之罕病相關團體相互交流，提供國內罕病病友更完善的服務。

衛生署公告新增十一項罕見疾病

行政院衛生署民國95年2月6日署授國字第0950400050號函，公告增列十一項罕見疾病。包括Joubert Syndrome（家族性小腦蚓部發育不全）、Congenital Interstitial Cell of Cajal Hyperplasia with Neuronal Intestinal Dysplasia（先天性Cajal氏間質細胞增生合併腸道神經元發育異常）、Hallerman-Streiff Syndrome（海勒曼－史德萊夫氏症候群）、Kabuki Syndrome（歌舞伎症候群）、Oto-Palato-Digital syndrome（耳－齶－指（趾）症候群）、Pelizaeus-Merzbacher Disease（慢性兒童型腦硬化症）、Charcot-Marie-Tooth Disease（Charcot-Marie-Tooth氏症）、Cerebrotendinous Xanthomatosis（腦髓性黃瘤症）、Darie's Disease（毛囊角化症）、Conradi-Hunermann Syndrome（Conradi-Hunermann氏症候群）、Andersen's Syndrome（鉀離子通道病變疾病）。

此外，衛生署民國95年2月6日署授國字第09504000502號函，修正罕見疾病「遺傳性紫質症（Hereditary Coproporphria）為「紫質症」（Porphyria）。

絕地花園英文版及多項宣傳單張英文版出版，歡迎洽詢

本會已於今年3月初出版了絕地花園英文版、本會英文簡介、二代新生兒篩檢及罕見疾病Q&A等英文單張，期待提供外籍人士更多關於本會之介紹，以及二代新生兒篩檢之資訊，歡迎各界洽詢。絕地花園英文版售價新台幣250元，英文簡介及單張歡迎各界免費索取。