



Taiwan Foundation For Rare Disorders

財團法人

罕見疾病基金會會訊

第 22 期
中華民國九十四年四月三十日

國內郵資已付
台北愛連郵局
許可證
北台字第15142號
中華郵政北台字
第6781號執照
登記為雜誌登記

目 錄

聚焦新聞

- 啟「新」向榮
賈本省第三屆監事會邁上任/1
- 她是一個不一樣的基金會：
我的罕見七年/3

專訪回憶

- 健保邁入十年
罕見病益爭取机制實錄/5
- 達性與適應性
獨創天下平下的兩難/7
- 罕見天使的啓示/9

活動報導

- 捐款放心 服務用心
本會參與發起「公益團體自律聯盟」/10
- 邀請學界饑饉基金會/11
- 支持苗高塔附設研習課程
加強認知疾病診斷聯絡/12
- 全球首創八種公益認同卡/13
- 罕病校園宣導活動強強滾/14
- 讓愛從活潑溫馨 宣導遊戲歡樂多/15

為您闡示

- 大愛無限 賈本省病友家長

產後照護攝影競賽/16

- 阿甘精神 與病共舞/16

醫文動漫

- 天使威震病友叢書會
從黑白接觸到陽光乍現/17
- 携手凝聚旗下希望/18
- 以病為鏡 看見生命的彩虹/19
- 翻譯：你的人生籌碼有多少？
專訪小編黃榕玲「坐家」
朱克勤/20

研究新知

- 肌肉炎癆新治療範疇/21

了解罕病系列

- Milner-Dieker Syndrome/23
- 幸運的小天使/24
- 愛心齊步走
- 整合企業、藝術辦公益
讓愛邁開大步/25
- 獨創藝術團 爱心繪罕疾/27
- 結合茶香、音樂與人文藝術
的盛宴/27

提筆延伸

- 志工養美 實至名歸
-導訪本音小志工杜威/28
- 捐款芳名錄/29
- 訊息窗口/31



欣新向榮

賀本會第三屆董監事新團隊上任

第三屆董事會改選，如同基金會掌舵者的交棒。回顧開創初期的驚濤駭浪，一路的陰晴風雨，使基金會成長茁壯。且讓我們一探掌舵人的心路歷程，並望向同樣的目標，合著一致的節奏，迎向罕病的朗朗晴空。

◎本會研究企劃組專員 徐秉琦

罕 病基金會從1999年成立以來，在創會董事長李宗德、執行長曾敏傑以及所有董監事的領導下，計畫性地逐步完成各項方案，數年來的成長與成果，事實上也反映了國內罕病議題發展與變遷的軌跡。

依基金會組織章程，第三屆董監事於今年3月改選，董事長由中研院生醫所陳垣崇所長接任，執行長則由十分熟稔國內衛政體系的曾條昌先生接任。且讓我們回顧軌跡——創會的艱辛與一路的成績，並展望新局——向全人的病患照護邁進。

創會唯艱 任重道遠

「罕病病患的處境，是弱勢中的弱勢！」創會董事長李宗德回顧當時接下這個任務的初衷。他表示，罕病在商業機制上不形成市場，在社會上由於人數稀少，形勢更加不利。在發起人陳莉茵董事的大力邀請下，「工作總是要有人承擔，這樣極弱勢的團體，理應有人協助……」他本著身為律師的公義精神，接下了董事長一職。

李董事長回顧基金會這數年來的發展，他所秉持的理念即是「基金會一定要做事，對病友提供實質的服務，才有存在的必要。」也因此，基金會從一開始的推動立法、尋求制度面的全面改

善，到提供各項直接服務，層面廣且深，而能夠得到病友及社會各界的肯定。

此外，他強調一個公益團體要永續經營，公信力的建立是絕對必要的，因此必須小心、確實地使用每一分錢，且須公平公正公開，也因為這項堅持，基金會在短短的數年中，各項方案的預算審查、撥付，都訂定明確的規範與辦法，俾使每一分錢的使用有所標準與依據。

第三屆的董事會改選，李董事長強調，任何一個公益組織皆是社會公器，因此它不該是專屬於任何一個人的，任何人亦不應在此組織中享有



▲本會第三屆董監事會成員：前排由左至右分別為林錦川董事、陳允平董事、李宗德董事、陳垣崇董事長、陳莉茵董事、趙美夢董事；後排由左至右為蔡元鑑董事、曾敏傑董事、林姵沛董事、胡勝亮董事。



特有利益。而隨著基金會的階段性發展方向，應尋找最適當的人來做最適當的工作，始不負病友與社會大眾之託負。而為了要向上發展，勢必引進更多資源，因此他卸下擔任了兩屆的董事長職務，也期許能建立董事長改選的慣例。

「罕病病患最深層的悲哀是無法治療。」李董事長強調，即使基金會的服務再全面、再成功，但病友始終要面對無法治療的痛苦，而他一直念茲在茲的罕病防治中心將是一個可以給予病人一線希望的目標。他表示，數月前曾與衛生署署長討論過罕病防治中心的成立，此構想並獲得署長的支持與肯定。然此目標牽涉到基礎醫學、基因醫學，而新上任的陳董事長即是國內相關專業的翹楚，相信在他的帶領下，更能完成未來這項重大的計畫。

掌握先機 開創新局

投身於罕病醫學研究已近三十年的新任董事長陳垣崇表示，一位醫師能為病人做的，尤其是罕病的醫師，因為沒有藥物的研發，其實是相當有限的。因此，期許自己能透過其他的方式幫助病患。他強調，走遍全球，接觸過許多罕病的機構後，「發現台灣的罕病基金會是最棒的，在這麼短的時間內，就擁有眾所矚目的成績，真的是不容易。」也因此，在發起人陳莉茵董事的熱情邀請下，持著那一份「多為病患做點事」的心情，以及對基金會的肯定，便接下了這個重責大任。

陳董事長表示，基金會對病友的服務雖說是相當全面，但他希望未來能推廣到更多的病類，因為據他了解，全世界的罕見疾病多達五千多種，基金會勢必應服務更多的病類。另外，本會創立至今所運作的歷程與經驗，均足為其他各國基金會的重要參考，故為擴及本會的影響層面，

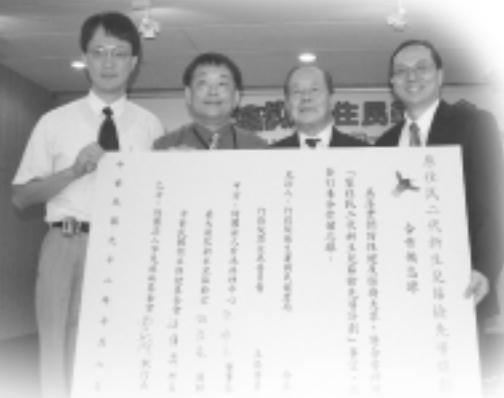
應加強國際交流，使本會不僅成為全華語地區、亞洲地區交流的樞紐，更擴及全世界。另外，為提昇罕病學術的研發，應積極向公部門爭取學術研究計畫的重視與實質補助。

新任執行長曾條昌先生，則是在擔任公職期間，即與基金會有著密切的接觸，從罕病法立法，到爭取健保保障，曾執行長的大力協助，使基金會獲益良多，可說是與基金會有著相當的淵源。他表示，基金會自成立至今，已奠定良好的基礎，他將扮演承接延續的角色，致力於病友養護等直接服務、宣導教育以及整合相關研究成果及資源。

董監事會新團隊的上任，象徵著基金會完成了階段性的任務，我們期許在董監事會的專業領導下，屢創局，成為國際罕病組織的牛耳。

財團法人罕見疾病基金會第三屆董監事名冊

職稱	姓名	身份	備註
董事長	陳垣崇	學者專家	新任董事
董事	李宗德	捐助人	第二屆董事續任
	林錦川	捐助人	第二屆董事續任
	林炫沛	醫事專業人員	第二屆董事續任
	胡務亮	醫事專業人員	第二屆董事續任
	陳莉茵	病患家長	第二屆董事續任
	曾敏傑	病患家長、學者專家	第二屆董事續任
	蔡元鎮	病患	第二屆董事續任
	蔡輔仁	醫事專業人員	第二屆監事轉任
監事	吳義春	捐助人	第二屆監事續任
	陳允平	捐助人	第二屆董事轉任
	趙美琴	醫事專業人員	第二屆董事轉任



經營一個不一樣的基金會

我的罕見7年

◎本會創會執行長 曾敏傑

我於1991年進入威斯康辛大學博士班就讀，前後花了六年才完成博士學位；而1998年開始籌募罕見疾病基金會，到了今年卸下兩任執行長的任期，總共也已花了七年的時間；這兩件事恐怕是人生中最專注的兩件事了。能夠六、七年專注於一件事，當下總覺得艱辛，但事後回顧，卻也覺得是一種奢侈與領受；奢侈的是人生中少見值得長期心無旁騖的事，領受的則是自我的成長與實踐。

若要我為基金會過去的軌跡下一個註腳，在我認為，我們經營的並不是一個單一的病患團體，因為基金會關切的病類即已涵蓋百餘種以上；也不是福利資源提供的社會福利團體，因為初期資源勸募仍屬困難與有限，工作內容也非受限於資源提供，而是「病患主導的倡導團體」(patient-led advocacy group)。「病患主導」在確保組織的方向直接與間接地貼近病患與家庭的需求，而「倡導團體」則是反映在其策略工具的運用，以及亟思改善罕病病患賴以生存的環境與政策制度變革。在這樣的組織屬性架構下，我們的確也發展了一些與其他組織不同的特色。

一、培訓罕病人力

作為倡導團體，追隨者的熱情與能力，無疑的與領導者的方向掌握一樣重要。因此如何召募人力、提供願景、設定議題、維持士氣、熟悉工具、歷練成長、留用人才，都在在顯示人力素質對於倡導團體的重要。有鑑於此，罕病基金會也

是極少數提供有帶職帶薪並補助同仁進修學位的非營利組織。

七年來看到無數熱情與愛心的年輕人，經由基金會工作的參與而日漸成長，雖或事後出國進修、國內升學、轉進醫院與政府、組織內留用等生涯各有不同，但看著他們的生涯發展，卻也是作為老師的我最感欣慰的事。

二、倡導制度變革

倡導制度變革是基金會七年來最重要的軌跡，從孤兒藥進口的簡化、罕病防治及藥物法的立法、身心障礙者保護法的修法納入罕病、健保重大傷病資格的取得、重大傷病卡的免換證、一直到去(2004)年健保實施總額預算制對罕病的專案專款保障等，都是基金會或未雨綢繆、或站在第一線上與有關單位折衝爭取所得，也是基金會作為倡導團體最顯著的產出。

此外在二代新生兒篩檢的倡導上，基金會與金門縣政府的合作、開辦原住民、低收入戶、及偏遠地區民眾的篩檢費用補助等，其角色甚至也較公部門更為積極；在美國基因醫學會(ACMG)新近建議美國聯邦應統整各州新生兒篩檢事務，並建議篩檢29種先天代謝及遺傳疾病的重大進展下，基金會多年來建請政府擴大新生兒篩檢的主張，除具有更強的正當性與說服力外，也顯示我們過去倡導的方向與世界潮流同步。



三、育成病友團體

如何協尋罕病病患，並讓種類各異的病友都能有一個所屬的病友組織，從而得以相互支持、交流照護經驗，始終是我極感關注的重點；同時當各病友組織皆能獨自運作，並開發資源協助所屬病患時，罕病基金會直接服務的壓力除可降低外，也可以回歸各病友團體就其特殊性進行更精緻的直接服務。在這樣的運作方向下，基金會已陸續協助10類罕病病友團體成立，同時過去5年中也已補助121件病友團體所舉辦的活動，補助經費累計並已達4百餘萬元。

四、協力社會關係

罕見疾病的單位極其繁多，雖各不統屬，但在罕病的事務上卻各有角色與任務，只是罕病的議題對於各該單位均只是工作項目之一而非全部，而基金會則是廣泛且長期的涉入罕病事務，議題從預防、就醫、就學、就業、而到就養均有涉及，因而能成為各社會關係與資訊交流的平台，也有助於協力社會關係推展創新的合作。例如現有「國際檢體外送服務方案」即由基金會負責規劃與執行，過去3年來已協助國內各醫院檢送155件罕病檢體至國外單位確診；另外，對於原住民、低收入戶、及偏遠地區民眾進行二代新生兒篩檢的補助，亦是協力臺大醫院、台北病理中心、與優生保健基

金會等三大新生兒篩檢中心的合作方案。未來預期基金會協力社會關係的平台角色，在整合國內檢體轉送機制、新生兒篩檢送流程標準化、與罕病國際交流上，均仍有發揮的空間。

五、推展社會教育

罕病基金會透過自我經營的小眾媒體，以及大眾媒體宣導所致的社會教育成效著實可觀，也顯現其與其他非營利組織在媒體策略上的運作差異；而台灣社會也因為這些社會教育的推展，而逐漸認識罕病的複雜多樣。例如，基金會過去持續發行了21期會訊、19期電子報、40種疾病單張簡介、7種病類照護手冊、5種病類營養手冊、5本專書、以及罕病護照一份；又與天下文化公司合作出版鄭慧卿小姐「絕地花園」的暢銷書，並在衛生署國民健康局的贊助下，與公共電視合作推出八點檔精緻大戲「絕地花園」8集；1996至2000年間，合計有555則罕病相關的平面媒體報導、1998年6月至2001年7月間，則共有166則電視報導。多元型式媒體的運用，短期不僅是倡導的重要工具，長期也終將轉化成社會教育，而有助營造病患友善的生存環境。

罕見的七年，對我，是一個階段的結束；但對於新生的基金會，真的只是一個開始。我深切期待更多病患與家長的持續投入。

本會執行長潘馨交
接。手持鮮花者為本
會創會執行長曾敏傑
先生，左前二為新任
執行長曾綱昌先生。



健保邁入 10 年

罕病權益爭取軌跡實錄

◎本會副執行長 楊永祥

全 民健保自1995年開辦至今，已經進入第10個年頭，它本著社會保險照顧弱勢的精神確實值得肯定，對於社會極弱勢的罕見疾病病患而言，亦是一個相當重要的支柱，本文將從初期爭取健保擴大照顧未果，導致「罕見疾病防治及藥物法」的立法過程，到今年目前尚在討論階段的「醫療品質確保計畫」，醫界與健保局主動將保障罕見疾病等重大傷病患者就醫納入確保醫療品質的重要指標及保障罕病醫師的研究等……，這一路走來，政府從忽視到正視，從被動變主動的過程，在健保十週年的今天，本文將試圖清楚勾勒出本會近幾年在健保重大議題的策略與議題倡導之軌跡。

尋求健保照顧未果 轉向「社會立法」

由於全民健保在1995年開辦後，儼然成為國內最大的醫療保險機制，其資源與保障對當時社會弱勢的罕病病患就醫權益的確有相當的助益。因此，基金會成立之前，為協助病患爭取健保給付孤兒藥品，也會向當時的健保局官員求援，只是所得到的結果卻是「資源有限，只能依先來後到」，迫使基金會當時只得轉向「罕見疾病防治及藥物法」的立法工作，並於2000年8月正式實行，成為全世界第五個制訂孤兒藥法的國家。

此法之設計為健保之第二道防線，尤其針對健保不給付之醫療及藥物費用、孤兒藥物之引進研發及國際醫療合作等都有相當大的幫助。再

者，在罕病法的法源體制下，得以透過「罕見疾病審議委員會」的運作對健保局產生間接之影響，這包括：成立跨部會之「健保總額預算對罕病影響之監測小組」、健保收載之罕病用藥從立法前的29項到現今的55項、孤兒藥費從新台幣1.5億元增加至2.5億元等。對病友的就醫權益而言，就此可說是有了「雙保險」。

爭取重大傷病「策略聯盟」發聲

由於罕見疾病大多需要在醫學中心長期就醫，再加上罕病確診時間較長，一些尚未被確認的病患也必須多次來回醫院，這對他們而言都是一項龐大的醫療支出。早在2002年8月衛生署預告要調漲部分負擔時，當時政府公告的84類罕病中有半數以上尚未取得重大傷病卡，也使得「公告罕病全數納入重大傷病且永不換卡」成為本會當時的主要訴求，本會並結合台灣醫療改革基金會等民間團體共同籌組「民間反健保雙漲聯盟」，針對健保雙漲提出包括「加強健保照顧弱勢病患」等八大訴求，隨著3萬人走上街頭，李明亮署長請辭獲准，健保局也提出五點回應，其中一項即是「衛生署公告之罕病自動取得重大傷病」，就此大大減輕病患的就醫負擔。

西醫總額波及「政策遊說」迴旋

為抑制健保醫療費用成長，2002年起健保局規劃以總額支付制度因應，並在2004年陸續實施

「醫院自主管理」及「醫院卓越計畫」，此一著眼於健保總體財務與審核制度之變革，卻因缺乏有效的監測機制與配套措施，使得藥價高、市場性低的罕病病患就醫受到波及，本會於2004年4月起陸續接到各地醫師、病患及藥商之投訴，隨即進行問卷調查，並將調查結果透過媒體撰文、拜會健保局及全民健保醫療費用協定委員會、主動提案等方式，以「政策遊說」途徑尋求解決之道，並在9月獲健保局具體回應同意將下半年度之罕病用藥以優先扣除方式辦理，並通過2005年總額「專款專用」5.7億元保障病患用藥權益。

個別需求滿足 「單點突破」因應

除上述罕病就醫總體性需求之外，由於罕病病類複雜多元，個別病類之需求亦有所異同，針對這個部分，本會則採「單點突破」的方式因應，這包括2000年本會率先投入50萬元結合林口長庚醫院及台北馬偕醫院，進行成骨不全症Aredia用藥實驗計畫，經一年實驗證實有效後，並促成健保局於隔年開始給付該項罕並用藥；2002年健保局通過之「健保罕病用藥免事前審查品項及作

業方式」後，為協助醫師爭取救命時效，本會尋求不定期將部分藥物納入免事前審查之品項中，以便作立即的因應；再者，針對小胖威利症之生長激素，雖然價格昂貴卻對病患病症大有幫助，因此，本會亦透過遊說方式，終在2004年5月健保局通過成為健保給付用藥。

醫院品質確保計畫 「主動」考量罕病權益

經過幾年來本會的積極倡議及媒體輿論，政府相關單位已開始正視到罕病相關議題，亦是我們所樂見的。以今年尚在討論階段的「醫院總額品質確保計畫」草案為例，在醫界與健保局達成的初步結論看來，除了以病人就醫權益確保為前提外，其中針對「不得無故拒絕罕見疾病及重大傷病病患診療」及「對有能力診療罕見疾病之醫師的目標管理應有別於其他醫師」等規範，皆可看出政府主動考量罕病病患權益的善意。

健保走過10年，為了讓此一制度得以延續，未來的調整與變革想必持續進行，本會由衷希望就從現在起，政府能主動針對罕病病患的就醫保障提出相對因應，而不再只是由病患團體辛苦發聲。★



理性與感性 捐款天平下的兩難

◎本會副執行長 楊永祥

今年一月初「台灣版羅倫佐」張家三兄弟的故事，由於媒體接連披露下，在短短三天內募集到七千多萬的善款，使他們得以順利出國就醫。此一事件再次凸顯台灣人的愛心無限，但在激情過後，是否還能繼續期待下一個七千萬的「奇蹟」？還是要重新檢視國內的特殊捐款現象，在捐款的天平下，做出理性與感性的平衡？值得我們省思。

罕病人少病多 需求複雜多元

以目前罕病基金會所服務的177種病類來看，保守估計全台灣至少有將近3,000個家庭，深受罕見疾病之苦，由於大多數目前沒有積極的治療方式，只能靠藥物或其他方式延緩病情的惡化；加上需求複雜多元且醫療及照護費用龐大，使他們成為社會中的極弱勢族群。而這裡面又有多少病患願意在媒體前曝光或是能夠在短期獲得社會大眾持續的關注？基於社會資源有限的情況下，實應著眼於幫助更多的病患，而非只是將資源挹注在單一的病患上。

透過專業評估 清楚案家需求

和其他新聞事件一樣，張家案例一開始媒體單方面只就病家悲情訴求報導，讓多數人以為唯有赴美進行骨髓移植，才能幫助他們救命。但隨著新聞的持續追蹤，才逐漸瞭解其實國內也可以進行相同的手術，並享有健保給付，大大減輕病家的就醫負擔。況且進行骨髓移植必須掌握黃金治療期，一旦有了症狀，就算移植成功也無效。因此，「赴美

就醫成爲一種選擇而非唯一的途徑」。而這一連串的訊息，如果能早一點讓民眾瞭解，或許在激情感動之餘能有更充足的資訊做出判斷。

媒體偏愛進行個案報導，民眾也常沈溺在故事性的新聞當中，這是目前的媒體「常態」。不過能否適時發揮社會工作的專業，由專業單位對個案進行充分需求評估，使個案的需要得以獲得更確切的滿足，也讓捐助人充分瞭解實際的情況，把「想要」與「需要」做一明確的劃分，這將是邁向成熟捐助行為的第一步。

另外，每一單獨個案除了凸顯自身的故事外，其實也隱含著許多病家共同的問題。以張家為例，其實背後透露出病患長期照護需求以及家族基因篩檢來預防疾病再度發生等課題，媒體輿論應該試著引導大家朝整體制度面思考，共同檢視現階段政府相關福利政策是否足以因應或是需要調整？進而藉由政府的力量來幫助更多需要的病家。

專責單位統籌 捐款流向透明化

根據調查指出，台灣一年約有450億元的愛心捐款，有將近九成的捐款人希望清楚瞭解最後善款的流向與運用情形。不過根據先前的經驗，個案式的募款常隨著事件落幕後，整個善款因為缺乏管理與監督，使得用途與流向交代不清，甚至遭到濫用之虞。因此，成立專責單位進行統籌管理甚至分配，讓整個服務方案與捐款運用情形透過定期公開徵信更加透明化，將是成熟捐助行為的第二步。

以罕見疾病來說，基金會可說是目前國內服

務跨病類罕見疾病的民間專責單位，一年大約募集到將近三千萬的善款，為了將有限資源妥善運用，本會陸續成立「病友生活急難」、「緊急醫療」、「安養照護」與「獎助學金」等基金及推動各項服務方案，提供病友必要的協助，透過社工人員的專業評估（包括：資格判定、需求評估等），提供病家適切的服務，並針對其他社會資源進行轉介以達到資源共享的目的。另外，在罕病防治推廣及相關權益的爭取上，本會也積極參與，期待能夠藉由遊說與議題倡導的方式，獲得政府更多資源的投入，及透過制度變革來積極改善病家的生活環境。同時為了讓社會大眾清楚我們實際的運作情況，也會將經費的使用及各項方案的執行情形與成果，透過網站、電子報甚至會訊等媒介定期公告，進而達到訊息透明化、公開化的目標。

讓愛心「常態化」 盼回歸制度面著手

在「個案」大於「通案」的情況下，很少人會去關心如何透過制度的變革來解決更多不幸的問題，但如果只是單純靠個案救濟，愛心的加溫能持續多久，沒有人知道。張家事件過後，苗栗同樣是ALD三兄弟的捐款就明顯少了許多，這也顯示的確有排擠降溫的現象，不過需要協助的病患同樣深處在社會每一個角落，亟需你我伸出援手，因此如何讓愛心「常態化」，將需要從制度面著手，是成熟捐助行為的第三步。

據了解，「民間社會福利團體自律聯盟」已醞釀多時，並將於近期內正式成立。該聯盟成員未來將定期公開善款運用情形及財務資訊，並確切將各項服務方案與成果清楚呈現，接受社會大眾的檢

驗。使國內的捐助型態更加制度化，也讓民眾的捐款能夠有所依循，並將大眾的愛心化做積極的行動力，避免資源重複浪費，真正幫助到每一個需要幫助的個案身上。本會亦支持這樣的理念，成為第一批的創始會員，同樣期待國內的勸募環境早日步上軌道。

由於張家的事件，讓罕見疾病不再「罕見」，頓時成為討論的熱門話題，也引起社會各界的持續關注。我們能夠體會張家的感受及心情，並完全尊重他們的決定，只是未來媒體在處理類似的報導時，能否同時兼顧理性與感性，維持捐款的天平，以及政府和民間相關社福專責單位應該早日建立一套完整的責信制度，才是整個事件帶給我們的最大省思。



罕見天使的啓示

◎行政院衛生署國民健康局局長 林秀娟

我 原來是一位遺傳專科醫師，目前主管業務中包含罕見疾病。就在張家羅倫佐的油新聞事件的前幾天，我為紀念一位小女孩寫了一篇序文。以下引述文中的片段，表達我對罕見疾病患者、父母及醫療團隊的敬意，也希望不致因為此新聞事件，影響社會對於他們的關心與支持。

“多年來，我看過數不清先天異常的孩子，每一個疑難雜症，對我而言，都是一項挑戰。許多時候，當我能克服萬難給予正確的診斷與治療時，從父母眼中看到的希望和安慰，勝過一切……。同時，我也發現這些罕見的小天使，是上帝派來教導我的，從病人的生命歷程，從照顧者的經歷，我都學到寶貴的功課，我得知病痛的背後，有許多令人讚嘆驚奇的超越；正如我讀了謝媽媽一點一滴生活起居的紀錄，我才知道那個從未開口講過話，無法溝通的孩子，也有豐富動人的内心世界。而那些受盡磨難筋疲力竭的父母，



▲國民健康局局長林秀娟（圖左）與本會董事陳莉茵共同出席「絕地花園」試片記者會。

懷抱著永遠不會好起來的孩子，流露出來的卻常是超越怨懟的寬容、忍耐與珍惜。正如謝媽媽所寫「……我把這個小生命當作自己生命事業的起點，……既是生命事業，就無關乎晴空或烏雲，不管她是怎樣的孩子，只要是可貴的生命，我就以真心待她，愛她」……，很高興得知「天心月圓」將再度出版，更欽佩爸爸媽媽願意忍著挖開已埋藏心底多年的創痛，與他人分享生命經驗。正如媽媽說「她短短的人世之旅，不僅是對我有一種深刻的啓示，她也一定很願意跟更多人產生生命力量的連結。」近年來，儘管遺傳醫學已有驚人的突破，國內對於罕見疾病的診斷與治療也有許多進步，但是這些生命故事，每讀一遍，都令人深深感動，令人體認到「有情的莊嚴」。”

我重讀自己在清明節寫的這一段話心中有許多感觸，回想一路走來，目睹台灣對於罕見疾病的診斷與治療，在許多人共同的努力下，不僅是全世界第五個立法保障罕見患者的國家，對於罕見疾病用藥與特殊營養品的提供，也的確照顧到需要的病患，因此對於高雄張家ALD新聞事件，提出三點看法：

- 一、愛是需要恆久且有理性，希望社會大眾持續對於這些罕見的病患及家庭給予支持和關心。
- 二、專業的回歸專業，其是罕見疾病種種特殊的情況，最終還是應以專業為考量。
- 三、對於愛心善款的募集方式與運用，應循正常管道。

捐款放心 ♥ 服務用心

本會參與發起「公益團體自律聯盟」

◎本會研究企劃組專員 陳新立

本會一直在資源有限的情況下，嘗試給予罕病病患最大的幫助，卻深刻體認到社會資源之有限，應早日建立完整的支持系統，而非僅是個案性的金錢救助，方符合長遠之發展。3月29日一早，執行長與工作同仁冒著風雨，趕赴「公益團體自律聯盟」在台北市NGO會館的記者會，並成為第一批的創始會員，以表達基金會對於推動非營利組織財務責信與公開原則的重視。

讓您的捐款不再身陷迷霧

記者會一開始，聯盟以行動劇表達出捐款人對於捐款流向跟使用成果的重視，接著由台大社工系主任馮燕分享國外發展經驗，聯合勸募協會秘書長周文珍介紹「台灣公益團體自律聯盟」現況及未來計畫，期許此一聯盟能夠成為世界上第一個由民間自發性建立監督機制的組織，與會者與在場媒體記者皆對此一目標給予高度的肯定。

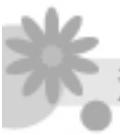
演講結束後，與會的30個團體代表共同上台，大聲喊出「走出迷霧、Yes, I Do！」的訴求，象徵著非營利組織追求自律的決心。未來當聯盟於9月份正式成立後，將要求加入的會員團體，逐步健全財務制度，充分執行善款，並讓捐款者確知捐款使用成果。

您的參與 是我們的成長動力

本會以往即已在董監事會的督導下，訂有明確的捐款使用與公布之流程，並定期將各項活動成果即時放置於本會網頁「服務訊息成果」上，以便捐款者了解執行成效。因此本會加入聯盟，是為了響應並幫助其他有此共同理念的公益團體，共同建立一個乾淨安心的捐款環境。

未來本會仍將秉持公正公平公開的原則來運用各界的捐款，並將任何捐助的使用流向與成果，定期透過刊物或網站公布，也期待您能夠繼續給予本會肯定。





遺傳學界慶弱冠

中華民國遺傳學會及人遺學會學術研討會記實



國內遺傳學的發展與分工日益精細，從基因醫學到遺傳諮詢，近年來都有相當之突破。本會首先推動之遺傳諮詢員種子培訓計畫，實行數年來之成效，亦逐漸獲政府及醫界的肯定。本會期以積極協助廣泛之交流，使國內遺傳之發展更臻健全。

◎本會醫療服務組遺傳諮詢員 蕭雅慧

基因醫學及遺傳諮詢的服務，早期稱為優生保健，迄今已發展了20餘年，臺大醫院優生保健部是最早提供服務的單位之一，今年，特於3月11日舉辦學術研討會，並慶祝成立20週年慶。本會基於持續推動國內遺傳諮詢制度之健全發展，特全力支持該項活動，並促成國際交流。

國內遺傳諮詢準則待建立

會議開始，先由國民健康局林秀娟局長就台灣基因醫學服務的現況，做一概括介紹，主要就新生兒篩檢、先天性疾病發生率及相關的醫療篩檢與治療，做了宏觀的數據性分析。

李磁亮教授則是台大基因醫學部的開路先鋒，也提供了相當有趣的歷史回顧。李明亮教授與本會董事長暨中研院生醫所所長陳垣崇是基因醫學界舉足輕重的專家，也提供了不少回憶。

第一天壓軸的是Bonnie LeRoy以及Carol Walton兩位美國遺傳諮詢師，分別就遺傳諮詢發展以及不同的專業功能及角色，做了相當清楚的介紹。美國遺傳諮詢的專業倫理及執業準則，有相關的遺傳學會及遺傳諮詢學會做明確的界定及規範，而這些條理及標準，是目前台灣的遺傳諮詢專業所不足，且須努力之處。

在本次會議中，除介紹遺傳疾病的新技術發展外，亦延請美國遺傳諮詢師分享服務經驗。

在遺傳疾病方面，本年度所討論的疾病有三大類：Urea cycle disorders（尿素循環代謝障礙）、Pompe's disease（龐貝氏症）以及Developmental disabilities（發展遲緩）。

Urea cycle disorders是由Dr. Brendan Lee介紹疾病機轉以及器官移植對此一疾病的改善與治療。接下來的Dr. Kishnani則介紹ERT（酵素替代療法）治療對Pompe's Disease病童的症狀及發展的改善，其中患童從病厭厭的全身無力到可以行走丟球，讓人相當印象深刻。最後，Dr. Zhongru則提出基因方面的研究對生長發展遲緩病童可能的治療。此一階段的介紹，引發了與會人士的興趣，也引起相當多的討論。

遺傳諮詢借重家族力量

在遺傳諮詢方面，提供了實務及倫理上的相當多的經驗，且「家族關係」的重要性不斷被再三強調；因為任何遺傳疾病的發生，絕不是單一個人的問題，也因此當家族當中有人罹患遺傳疾病時，若能找出家族關係中的「有力人士」(例如較有權力或有醫療背景者)，來作為溝通的關鍵跟樞紐，也能使遺傳諮詢的工作更為順利。

今年的會員大會暨研討會，使得各院能藉此機會分享最新的研究近況，讓在跨院所提供的服務的本會遺傳諮詢員，能藉此機會評衡各院的發展現況，方能因此提供最新的遺傳諮詢服務。

知其然 更知其所以然！

支持遺傳諮詢員研習課程 加強認知疾病診斷脈絡

◎本會醫療服務組組長 林雅玲

遺 傳疾病的發生，是人類演化過程中無可避免的遺憾，本會在多年前，即已深刻體認到唯有遺傳相關人員持續的進修，並藉由經驗的分享與交流，增進專業知識，始能使得遺傳疾病所造成的悲劇降到最低。因此，於民國90年起即進行「遺傳諮詢員種子培訓計畫」，前後陸續培育11名遺傳諮詢員，並於92年底與中研院合作，推薦本會兩名遺傳諮詢員前往美國接受訓練。

今年，與本會十分友好的中華民國人類遺傳學會為加強國內新生代的遺傳學醫師之遺傳知識與臨床經驗，特於4月8日至11日於日本東京舉行短期學習課程。本會本著鼓勵遺傳諮詢員持續進修的精神，特別爭取並補助經費協助國內實際從事遺傳諮詢工作的人員參加該項研習課程，參與人員包含本會醫療服務組謝佳君營養師、蕭雅慧及邱幸靜二名遺傳諮詢員，及台中榮總簡淑、台北榮總廖俊儒、台北市立聯合醫院婦幼院區張雅惠等遺傳諮詢員。

該研習課程共安排10位講師，其中有9位是台灣國內遺傳學領域的翹楚，另1位則延請自前服務於美國科羅拉多大學健康科學中心兒童醫院的臨床遺傳醫師，分述不同的主題。

高醫醫學大學趙美琴醫師從自己數十年鑽研細胞遺傳學的經驗，講授染色體的表現、染色體染色法與鑑識技巧，並列舉自己照顧過個案的臨床表現與染色體變化的對應或變異等情況，不斷地提醒後進者應如何小心地診斷與遺傳諮詢。

中國醫藥大學蔡輔仁醫師則說明人類遺傳學

與醫療的展望，及介紹臨床常見的異常，並以畸形發生學觀點來仔細探討與舉例說明有關症狀群(syndrome)、畸形(malformation)、變形(deformation)、破壞(disruption)、發育不良(dysplasia)之發生原因的區別，及常見或特殊病例的診斷要點，說明如何在對患者或家屬解釋異常或遺傳諮詢時應注意的事項，告誡大家給一個錯誤的診斷比不給診斷對患者所產生的影響如何深遠，再三地告訴醫師需謹慎小心診斷。

長榮大學林清淵醫師以其診療國內數十名Fabry氏症者的經驗，講述患者多因近視求醫時，發現角膜呈現特殊的水渦波紋，進一步後檢驗才確診此症。他也發現國人的臨床表現與歐美和日本學者的報告不同，提醒與會者要注意非典型的特徵，建議可進行 α -galactosidase(a-GAL)的酵素測定，或對有腎臟、心臟、腦血管與周邊神經病變的家族史者進行篩檢。

台大胡務亮醫師則以胺基酸檢查與串聯質譜儀應用於檢驗先天性代謝異常疾病，說明生理上代謝之各種複雜關係與疾病表現之區別。

此次課程設計主要著重於臨床遺傳學醫師之傳承與教育，內容上自然偏重於疾病如何鑑識症狀、如何檢驗、如何診斷與治療等的討論。對於協同醫師一起照顧患者的其他專業人員（如：遺傳諮詢員）而言，亦可從中確實了解醫師的診斷與治療的脈絡過程，對於日後的共同工作，將具有相輔相成之效。（本文部分內容由台中榮總遺傳諮詢員簡淑提供）



一筆消費 一份愛心

全球首創，八福公益認同卡



◎本會執行秘書 洪瑜黛

您想過嗎？

您的每一筆消費從今以後代表的意義不僅僅是滿足個人生活的需求與享受更可以是力量的凝聚 愛心的匯集 行善的利器
八福聯盟與聯邦銀行攜手合力推出「八福公益認同卡」秉持「傳送愛心、刷卡行善」的精神邀您一起盡己之力 回饋社會

由 本會及其他七家公益團體，共同組成的「八福聯盟」與聯邦銀行合作發行「八福公益認同卡」已於3月11日上午正式發表，不僅創下台灣信用卡發行的新紀錄，同時也創下八家公益團體共同募款的紀錄，並提供國人同時幫助多個公益團體的機會。當天的上市發表會與會者除了八家公益團體代表之外，久未出現於媒體的公益代言人孫越叔叔也現身會場大力推薦。他風趣的說：「這八個團體我都認識，我也都認同他們的服務。這是我的第一張公益卡，希望也是你的。」

共組「八福聯盟」 為身障朋友打拚

所謂的「八福聯盟」是由中華民國普仁之友會、布農文教基金會、平安社會福利慈善事業基金會、伊甸社會福利基金會、罕見疾病基金會、普仁青年關懷基金會、愛慈教育基金會以及勵馨社會福利事業基金會八個社會服務團體所共同組成。服務對象包括了身心障礙、兒童、青少年、不幸少女少婦、老年人、罕見疾病、原住民、勞

工、愛滋患者…等，「八福公益認同卡」只是我們合作的第一步，未來我們將有更多的合作方案，共同為國內的身心障礙朋友來打拚。

刷卡利人利己 消費兼作愛心

「公益333，刷卡行善8」是本次推卡活動的一項口號，這代表民眾每申辦一張「八福公益認同卡」，聯邦銀行便捐出300元回饋金給八個社福團體，且持卡人每次消費可享0.3%的現金回饋，聯邦銀行額外再提供0.3%的回饋金來，協助八個公益團體籌募服務經費。未來只要您用八福認同卡刷卡消費，每一筆消費都是一份愛心，都能將您的消費直接回饋給需要被幫助的人。聚沙可以成塔、涓滴可以成海，邀請大家一起「刷卡行善八」！

心动行動專線：(02)2521-0717轉分機112洽本會行政組。



罕病校園宣導活動 強強滾！

◎本會研究企劃組專員 徐秉琦輯

在 暖暖的初春裡，學子們展開了新的學期，而罕病基金會的校園宣導列車，也隨著學期的開始，馬不停蹄地開進了各級學校！

班級性宣導 跟我一起 High!

在班級宣導方面，3月1日宣導人員來到士林國小，針對班上有罕病學童的班級進行宣導。為達到良好的宣導效益，本會社工員除了事先和家長們聯絡，瞭解家長們期待基金會宣導的部分，並向教師諮詢病童在校適應情況，以及先私底下和病童聊聊，了解他對於自身疾病的認知程度，以便在宣導中針對病童的需求加強宣導。

在宣導活動中，我們不難發現，雖然病童一開始容易擔心害怕，但當宣導的動畫播放、手操偶短劇一一呈現後，病童亦察覺到班上的友善氣氛，於是逐漸放下擔心的心情，和同學們一同互動，甚至十分活躍。顯示宣導的形式與內容能為學童們所接受，而友善環境的營造，也確實為病童解決了就學的困擾。

年級性宣導 體會生命無限廣度

在年級性宣導部分，元月9日於基隆深美國小針對五年級約150人宣導；2月22日於永安國小針對二年級約300人宣導；3月15日前往台北市麗山國小為將近300位的二年級小朋友進行宣導；3月11日中午則受邀前往台中護專，為500名學生進行生命教育的宣導演講。

台中護專的宣導演講，除先由本會醫療服務組組長針對罕見疾病及基金會簡單介紹外，更特別邀請尼曼匹克症的病友巫以諾小朋友及巫爸爸

與同學們分享他們的生命經歷。以諾在專訪中天真無邪的回答與舉動，更深深吸引了學生們的注意力及喜愛，並博得滿堂笑聲。

此次的生命教育課程雖然路途是遙遠的，但從老師與學生們的感動中，我們知道又再一次地告訴大眾生命的不凡，及罕病病友如何在其有限的生命長度中，增進無限的生命廣度。

教師宣導 是貴人不是過客

本會陸續參與了元月17日新竹富光國中的教師宣導、蘆洲市忠義國小舉辦的「三重區輔導網絡聯繫會議」、3月30日台北市永安國小的教師宣導，以及3月16日及23日台北市北區特殊教育資源中心特教老師研習營等宣導活動。

對早發型的罕病病患而言，學校生活是最主要的生命時光，因此國小、國中階段的老師，都是影響他們一生的貴人，而不是生命當中的過客。因此，宣導重點不僅是疾病的介紹，尚有老師們可能會遇到的罕病病類、照護的重點，及本會可提供的相關服務或其他的社會福利資源；此外，更安排病友家屬出席，分享身為罕病家屬的心路歷程。期許透過這些宣導，能讓老師們除了更瞭解罕見疾病之外，還更進一步瞭解罕見疾病學童及家屬所期待學校給予的學習環境。

歡迎家長、老師們向本會申請友善學習環境宣導，請洽專案負責人社工員林宏盈小姐，聯絡方式：02-25210717轉164，Email:ps05@tfrd.org.tw

讓愛復活園遊會 宣導遊戲歡樂多

◎本會研究企劃組專員 陳新立

3 月26日在台北市中正國小，舉辦了一場別開生面的復活節園遊會活動，藉由與教會和社區營造協會的結合，透過各項精采的表演活動和豐富的攤位展示，以「讓愛復活」的主題來慶祝西洋的復活節。

基金會一向對於推展罕見疾病校園宣導活動不遺餘力，自91年度起陸續至各國中小進行罕見疾病宣導，累計至今已達近80場，目的即在於透過宣導，讓莘莘學子們更了解何謂罕見疾病，以及如何發揮友愛的精神協助身邊弱勢的罕病學童，因而此次有幸受邀參與「讓愛復活」的攤位展示，自然是義不容辭地全力配合。

小善意累積成大力量

活動當天現場除了準備簡介DM、疾病單張和基因篩檢防治宣導文宣之外，還特地架設了筆記型電腦，提供罕見疾病闖關遊戲讓小朋友透過遊

戲加深對罕見疾病的瞭解，吸引了中正國小現場的大小朋友。在本會遺傳諮詢員的陪伴提示下，同學們紛紛挑戰闖關遊戲，不但歡樂地進行遊戲，並在過程當中瞭解到遺傳的概念及和罕病的知識，還能得到過關獎品，可說是一舉三得！

另外在義賣書籍與推廣「八福公益認同卡」上，也得到許多迴響，讓人深深感受到參與活動的師生與家長們對罕病的關懷，以及對基金會的認同。看著小朋友五塊十塊地投進捐款箱內的零錢，不禁感慨除了企業或政府的合作跟贊助外，其實透過每個個人小小善意的累積，帶給基金會的是更不同感受的支持力量，讓我們更有信心持續散播關懷罕病的種子。

在各類媒體充斥對立、怨恨、悲觀的年代裡，中正國小師生家長的熱情，讓我們相信：「愛不只是復活了，還正溫馨地蔓延中」。



大愛無限

賀本會病友家長巫媽媽榮獲慈暉獎

◎本會病患服務組社工員 洪郁靜

巫

媽媽（周麗玲女士），飽受五次懷孕之苦，僅育有十三歲及九歲的以欣及以諾兩個天真活潑的孩子。但天不從人願，以欣、以諾卻相繼得到罕見疾病-尼曼匹克症，且目前無藥物可以醫治，對於媽媽來說有如晴天霹靂，幾乎無法承受這樣的結果。

但巫媽媽從不放棄自己的孩子，在四處求醫確定無法用藥物醫治後，不僅配合醫院作定期的身體檢查外，亦決定帶以欣、以諾自費每天作腳底按摩，而且自己也親自學習腳底按摩幫助自己

的孩子，其對子女無怨無悔的付出令人感佩。故以欣、以諾雖然罹患罕見疾病，病痛纏身且身體逐漸退化，但是巫媽媽以身作則，教導子女化小愛為大愛，使得他們小小年紀就懂得存錢捐助非洲幼童，甚至遠赴非洲散播愛心，不僅不會因身體的病痛怨天尤人，反而願意貢獻所有。

今日巫媽媽榮獲「全國十大傑出愛心媽媽-慈暉獎」，確實是實至名歸，足以成為所有罕病家長的模範表率，她所擁有的不僅是奉獻給子女的小愛，還有更多的是奉獻給社會的大愛。

阿甘精神 與病共舞

◎病友家長 周麗玲（巫媽媽）

我 的一對兒女目前就讀國小，因為姊弟都罹患尼曼匹克症，每天早晚接送小孩的前後一小時，也成為我們為其他小孩一起服務的寶貴時間。

六年來，校長看我們盡心竭力地照顧小孩，也同時在學校為孩子們策劃生命教育，一股生命的熱情及希望，並未使這個家遭受晴天霹靂的打擊而被擊倒，更從眼淚中看到光亮，一種阿甘的精神使我們全家和罕見疾病共舞。未來要走的路還很長，尤其是成立「尼曼匹克症」病友會更是我們今年上半年要完成的目標。得獎只是讓更多人注意到罕見疾病，這是一種責任，更要為弱勢

發聲，和所有在辛苦中的媽媽們一起為孩子不停止的和疾病奮鬥下去。

歡喜的是一份付出得到掌聲的回報，讓我們一起並肩走，雖患有罕見疾病卻同時也能擁有罕見能力，見證母性的慈愛。



從獨自摸索到曙光乍現

◎威廉氏症病友聯誼會會長 林瑞蘭

在我兒佑佑滿月時，經醫師診斷有心雜音，需安排回診檢查，到二個月大時經心導管檢查報告結果，因主動脈狹窄、合併開放性動脈導管、及肺動脈狹窄，需緊急安排心臟手術，當時的他體重還不足3000公克。

醫生的宣判 像利刃刺進心裡

到佑佑一歲七個月大時，經醫師診斷，佑佑的心臟狀況及長相外貌初步診斷是屬一種「威廉氏症候群」。我疑惑地詢問醫師，醫師淡淡地說：「你們要有心理準備，這孩子有智能障礙，將來生活恐怕無法自理，你們要照顧他一輩子。」剎那間我淚流滿面，一顆心緊緊地糾結在一起無法喘息，腦海裡不斷迴盪著「智能障礙、生活無法自理、要照顧他一輩子…」這一句句像利刃般刺進心坎裡。

當佑佑確定是威廉氏症後，為了解這病症，我便積極找尋有關威廉氏症的資料，但一直找不到相關詳細的資料。為了多了解這病症的孩子，我加入兒童心臟病協會及兒童心臟病基金會，企圖在這些團體裡找到相同病症的孩子。但這些團體中的孩子大多是單純的心臟病，當我和心臟病童家長分享孩子的生活狀況及成長過程時，他們大多無法體會，更得不到相同的回應。

孩子們相同的苦 我們懂得

直到92年參加台北市立婦幼醫院蔡立平醫師舉辦的威廉氏症醫療講座後，我終於找到同症的孩子與家長。在與家長們聊天當中，才發現我們的孩子不但長得像，連生活習性及他們對鞭炮聲

的反應都一樣，當一般家長無法理解為什麼七歲了對鞭炮聲還這麼恐懼，但這些威廉家長他們懂、他們明白孩子非常害怕鞭炮聲。

當大家討論到孩子成長過程所發生的事時，你會聽到很多家長驚喜地說著：「我們家這個也是這樣！」剎那間笑聲淹沒了整間休息室。當時我心裡有股莫名的感動——我終於找到同伴了！而有股衝動想把威廉家長串聯起來組成協會，在這團體裡我們有著育兒的相同語言，因經歷相同，彼此感受也都能體會。

當罕見疾病基金會得知我的想法後，便邀請中部以北的家長召開會議。在會議中大家討論後達成共識，即先成立聯誼會，就這樣籌備了近一年，開了三次籌備會，聯誼會終於要成立了。在此非常感謝台中的家長每次會議總不辭辛勞地從台中搭車北上，還有謝謝婦幼醫院蔡立平醫師及台中師院王淑娟老師的支持。最後最感謝的還是罕見疾病基金會的夥伴們，謝謝你們，因為有你們才有我們。再次謝謝！



▲林瑞蘭會長於成立大會中，說明成立宗旨，並與病友家長共勉。

天使威廉病友聯誼會 攜手凝聚播下希望



威廉氏症病友聯誼會成立大會暨醫療、教育講座

輔助單位：中華社會福利聯合總會 協辦單位：財團法人罕見疾病基金會、威廉氏症病友聯誼會

◎本會表演工作坊專員 蕭欣瑜

威廉氏症病友聯誼會成立了！過去單打獨鬥的威廉氏症家長們，有了彼此支持與交流的管道，期待能為威廉寶寶爭取更多的權益，並冀望政府能將威廉氏症列為公告罕見疾病，得到更多的醫療、社會福利資源；同時透過彼此的交流，盼能尋求照顧困境上的解決之道，並學習如何接納天使般的威廉寶寶，陪伴他們一步步的成長。

群策群力 為威廉寶寶尋資源

3月27日當天，會場熱鬧非凡，威廉寶寶們個個純真活潑，噠噠喳喳地惹來大夥兒的笑聲，純真友善的性格，像是人見人愛的天使。成立大會中，會長林瑞蘭表示：「在這個團體裡，我們有著育兒的相同語言，經歷相同的感受，希望大家可以彼此鼓勵支持，結合每個家庭的力量，為威廉寶寶的醫療、教育、就業尋找資源。」

上午的座談會中，台中榮總兒童醫學部心臟科傅雲慶主任介紹了威廉氏症候群的病因、症候、治療與保健，下午則由中研院副院長曾志朗教授說明了威廉寶寶大腦、語言、空間的發展，呈現了威廉寶寶的獨特性——他們擁有過人的音樂天分、語言天分，而視覺及空間能力則有明顯的缺損。

同時曾教授也帶來令人雀躍的資訊，他提到國

外目前已有健全的威廉氏症病友協會，除了提供照護上的資訊，也舉辦許多音樂相關活動，開發病友的音樂潛能。而台灣雖尚未跟上其腳步，然對家長而言卻是一線希望，也是未來可努力的方向。

邀您一同迎向曙光

大家的相聚只是一個開端，未來仍有許多待努力的方向，例如如何能善用教育資源，開發威廉寶寶可貴的音樂天分，以及應用音樂治療來協助威廉寶寶的智力發展、規劃網站提供更多醫療教育資訊等，都是未來的努力目標。另也期待威廉氏症病友聯誼會的成立，能邀集更多威廉家長的參與，透過彼此的集結，讓獨自摸索的威廉家長們能看見一道曙光。想加入威廉氏症病友聯誼會的病友家屬，請以電話02-2521-0717轉164與基金會聯絡。



曾志朗教授於會中說明威廉氏症病童的音樂天份，並與他們熱情互動。▶

以病為師 看見生命的彩虹

用愛解凍 20位漸凍勇者的生命故事出版

◎中華民國運動神經元疾病病友協會理事長 沈心慧

截至目前為止，運動神經元疾病仍是一種可怕的不治之症。它造成患者的運動神經萎縮，逐漸無力癱瘓，數年之內，喪失吞嚥、說話和呼吸的功能。自理能力點點流逝，生命尊嚴消失殆盡。

當生命在你眼前日見凋萎，死亡與你四目相對，你卻束手無策，又不甘心舉手稱降，那憾、那恨、那悲、那苦，足以喟嘆人心，迴腸百結。

往「四全」照顧目標邁進

組織病友團體，團結在一起，互相扶持，是唯一的出路。民國八十五年七月，協會成立，筚路藍縷，艱辛異常。漸凍病友的困境一羅筐，我們寫信給政府單位、民意代表、醫療專業人士、媒體，召開公聽會、記者會、疾病宣導義賣會…。

如何讓運動神經元疾病病友得到妥善的照顧？協會的工作者積極學習，藍圖逐漸成形，不同的病程，需要不同的醫療和照顧，神經科、呼吸治療科、物理治療、職能治療、護理師、社工師、心理師、安寧療護團隊、科技輔具工程師…等等，缺一不可——漸凍人需要的是全人、全程、全家、全隊的「四全」照顧。

病友的生命智慧 讓人驚歎

感謝書中這二十位病友和他們的家人，用他們最寬廣無私的愛，將他們走過苦難，習得生命

智慧的經驗，攤在陽光下，和更多的人分享。

他們無怨無悔地照顧摯愛的親人，在苦灘中淬取甘甜（張仲穎），甚至，「疾病不再是家人沈重的負擔，反而是凝聚歡笑的重要泉源」（林料）；他們把人生看成是自己獨一無二的創作，讓心中更歡欣、坦然、有勇氣、也輕鬆、快樂（林月姑）；他們雖然疾病纏身，卻想「做一件讓世界變得更美麗的事」（馬品瀅）；他們發願：「絕不輕言放棄修行，即使身體分寸進退，精神仍輾轉無量」（沈景雲）；有人為設計適合本土病友使用的追蹤電腦而盡心盡力（劉延鑫）；有人要竭盡全力地活著，給其他人留下一個榜樣。（鄒瑞喜）。

這些智慧的話語，煥發出七彩絢爛的彩虹。他們的生命故事，更將讓人仰望，讓人驚奇，讓人讚歎！感謝長期以來關懷漸凍人協會的各界善心人士，因為有您，苦難幻化成朵朵彩虹。

附註

讀者如欲購買「用愛解凍—二十位漸凍勇者的生命故事」，請逕洽中華民國運動神經元疾病病友協會

電話：02-2820-1357



哩哩！你的人生籌碼有多少？

專訪小腦萎縮症「坐家」朱克勤



◎本會研究企畫組專員 徐秉琦

與

朱大哥相約在水療室，看著他專注於復健的眼神，腦中便浮現出他曾說過的話：「我可能會是罕病的人瑞！」，我想那的確是遙遠但卻可能實現的夢想。

門口的冷風呼呼地吹進來，坐在門邊的朱大哥卻只穿著一件短袖T恤，滿頭的汗還直流，他氣喘吁吁地說：「水療了三年半，為了寫作停了一年半，最近才又回來做復健。」雖然近日才來過幾次，他敏感地察覺著身體的變化。

「我想談復健」朱大哥開宗明義地表明，這陣子瘋狂「打書」，但他對於本次專訪，有他自己的規劃。他知道，他親身的復健經驗，應該比談書更有意義。「只有少數殘障者對於身體狀況的覺知很敏感！」這是他認為每個人復健效果不同的重要差別。然而敏感又是如何而來呢？聽來似乎很玄，但他說，那其實就是一種心靈的清澈，如清清小河。具體地說，在復健的過程中，如果對自己的狀況沒有從「心」去覺知，那就很容易忽略了那細微卻得來不易的進步，不覺得進步，便容易半途而廢。就拿同樣身為小腦萎縮的病友的例子來說，從一句話結巴十次進步到結巴八次，旁人有誰看得出來？但如果自己都沒有覺察到，又該如何鼓勵自己堅持下去呢？！

對於復健，醫生的詮釋是「以進廢退」，朱大哥則說是「超越」。復健是一種心態，如果把自己想得很弱，就無法超越。這就是所謂的「萬物唯心」。

孕育許久的「哩哩哩…我的法拉利！」一書

終於出版，並且榮登暢銷書，實在是令罕病大家族開心的事。他的書中有一股獨特的傲氣，讓人無法逼視，但他說，他承認殘障者的心靈往往是很脆弱的，而他在書中卻從沒有出現示弱的語氣。「為什麼要示弱？」他反問我，我一時語塞，他笑笑說：「其實每一個人都會死，痛苦的活著比死還必須要有勇氣，所以我看不起自殺的人。生病的人，活著的籌碼不見得比健康的人少，因為每個人都免不了一死，健康的人也可能比生病的人早死！到底誰的籌碼多還不知道呢！」

我看見了老天爺給他的籌碼：一股不服輸的精神，一種透視生死的能力，和那妙筆生花的天份。朱大哥說，他未來將致力於撰寫勵志、健康的書，他相信你付出什麼，老天爺會還給你什麼。「我到了天堂會是VIP！」他十分臭屁地說！

「要幫我打一下網站！」朱大哥提醒我，他說他的網站已有2000人上網了，他強調，回信是一定的，「但是別問我太正經的問題，正經背後的動機往往不正經！」我還是忍不住斜眼看他一下，沒辦法，這就是一貫的朱式風格！



想更深入領教「朱式幽默」嗎？「哩哩哩…我的法拉利！」會是你想珍藏的好書；有空也不妨上他的網站<http://fords.idv.tw/hala/>，和他聊些「不正經」的人生道理！





肌肉疾病診斷治療新疆界

～第四屆亞澳肌肉醫學年會記實～

今年初春在港都所舉辦的肌肉醫學年會，無疑是國內罕病的大家族——肌肉萎縮症企盼已久的盛會。今年以肌肉強直症及脊髓性肌肉萎縮症為主題，集結了國內外的醫學菁英，將世界各國的最新發展充分交流，對於提昇國內肌肉疾患的治療及長期照護均有重大意義。

◎高雄醫學大學附設中和紀念醫院小兒科部 周曉鋒醫師 / 鐘育志教授

今 年3月3日及4日，在高雄醫學大學附設中和紀念醫院舉辦了一場重量級的學術研討會—「第四屆亞澳肌肉醫學年會」(The 4th Scientific Meeting of Asian and Oceanian Myology Center)，邀請到高雄醫學大學王國照校長、AOMC會長Hideo Sugita教授及行政院國家科學委員會生物處魏耀輝處長開幕致詞，為年會揭開序幕。此次參與學者分別來自12個不同的國家：美國、加拿大、法國、日本、韓國、馬來西亞、澳洲、新加坡、泰國、菲律賓、印尼及台灣，最後有59位國外及145位國內共204位專家學者與會，更讓此次盛會宛如一場國際學術饗宴。此次年會的兩大主題分別為肌肉強直症 (Myotonic dystrophy) 及脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal muscular atrophy) 等兩個罕見疾病。

特殊的是今年於每日進行專題演講前共安排三場特別演講，分別邀請國際肌病學領域享有盛名之加拿大McGill大學之George Karpati教授講述肌病學的分子紀元，日本Osaka大學之Tatsushi Toda教授在繼續醫學教育演講中講述Fukutin and Alpha-Dystroglycanopathy及前日本小兒神經醫學會理事長 Ikuya Nonaka教授講述先天性肌萎縮症之最新研究進展。

在衛生署法定公告的罕見疾病中，肌肉強直症、脊髓性肌肉萎縮症、面肩胛肱肌失養症、Nemaline線狀肌肉病變、費馨氏肌肉失養症、粒線體缺陷、Kearns-Sayre氏症候群、Leigh氏童年期腦脊髓病變、MELAS症候群等，皆屬於肌肉病變所導致的疾病。以下為演講主題的主要講述內容。

肌肉強直症 (Myotonic dystrophy)

首先由台北榮總宋秉文教授詳細講述此症的臨床表徵及基因特徵，東京大學Ishiura教授詳細描述此病RNA-binding蛋白質的最新致病機轉。日本學者Kawai討論病人長期照護會遭遇的問題，如：呼吸衰竭、吞嚥困難及心臟的問題，並提供治療及復健的新觀念，如：夜間使用正壓換氣的機器而儘量不做氣切等報告。在另一方面澳洲學者Lamont則提出此病在產前、產中、及嬰幼兒時期可能的表現，如早產、出生時呼吸窘迫、肌張力過低、心臟傳導異常及巨腸症的問題。最後由澳洲Kornberg教授將此疾病在各系統的異常及治療現況做一個總結。

脊髓性肌肉萎縮症(Spinal muscular atrophy)

日本Osawa教授介紹脊髓性肌肉萎縮症的臨床特徵，如低肌張力、肌無力、肌肉震顫等，以及未



來可能遭遇的問題如失去走路能力、呼吸衰竭等。美國Susan教授報告跨國治療脊髓性肌肉萎縮症的標準臨床試驗過程。法國學者Lefebvre報告SMN蛋白質的最新功能及它在肌細胞成長的影響。美國Burghes教授提出SMN2基因也可能產生穩定的SMN蛋白質。中國醫藥大學的張建國教授則報告診斷疾病的各種不同先進的基因檢查方法。

先天性肌失養症

(Congenital muscular dystrophy)

日本Nonaka教授及Toda教授講述了先天性肌失養症的致病原因是肌肉細胞中的一些蛋白質如merosin, fukutin, POMT1, POMGnT1等之缺陷，另外的研究則是 α -dystroglycan的病變和先天性肌失養症中的腦部病變相關因子。

高醫同仁以及其他國內學者的報告

國內醫界亦藉此難得的盛會向國際友人分享近年的研究成果。高雄醫學大學的梁文貞醫師報告治療脊髓性肌肉萎縮症的hydroxyurea初步藥物試驗的成效，雖然在臨床症狀無明顯改善，但已使血液中神經元存活基因之轉譯產物增加，為未來的治療露出一線曙光。解剖學科王詔綱老師報告世界首先發現有關第一型脊髓性肌肉萎縮症小鼠的脊髓前角細胞凋亡研究。小兒科林宜靜醫師報告了亞洲第一例第21型肢帶型肌失養症，周曉鋒醫師則報告一個家族中有存在囊性肌失養症及遠端肌肉病變兩種肌肉方面疾病。高醫及台大基因醫學部報告板素缺乏先天性

肌失養症之基因分析。其他國內醫師如台大醫院小兒科報告成功治療一個有皮肌炎鈣化沈積的病童的經驗；台大基因醫學部發展出以DHPLC偵測dystrophin缺失的新方法。長庚醫院也報告了數種罕見的肌肉疾病如成年型遠端肌肉病變以及肢帶型肌失養症的病人。

結語

年會在熱烈的討論中圓滿閉幕，在這次難得的聚會中，和國際許多學者互相交流，也見到了許多前瞻性的研究，體會到很多國家對肌肉疾患領域之罕見疾病長期照護與積極治療之用心。我們希望藉此把視野放寬放遠，日後在照護這群罕見疾病患者上也可以和先進國家並駕齊驅。

感謝

此次年會承蒙行政院國家科學委員會、行政院衛生署、教育部、財團法人罕見疾病基金會、台灣脊髓肌肉萎縮症病友協會、高雄醫學大學及高雄醫學大學附設中和紀念醫院在經費上的鼎力支持，謹致以最高之謝意。有關本次大會之詳情，請參見<http://aomc.kmu.edu.tw/index.html>





Miller-Dieker Syndrome

◎本會副執行長 陳冠如

Miller-Dieker syndrome是一種腦回發育不全之遺傳疾病，主要為第七號染色體上短臂小片段缺失所致，罹患率約為百萬分之11.7。此疾病主要症狀為典型平腦畸形，同時伴隨特殊的面部特徵。其腦回發育不全導致發育遲緩，使孩童大多無法自行坐或站立，另有智能發展障礙以及癲癇等問題。

症狀方面，在胎兒時期可能有羊水過多、胎動少以及子宮內發育遲緩等現象。其他主要症狀有：

1. 腦部：腦回發育不全、腦表面平滑及胼胝體發育不全。孩童自出生至6個月內便可能有癲癇的症狀，通常以小兒痙攣為主。
2. 頭：小頭、高前額、兩側顱骨凹陷、哭泣時前額有垂直的皺紋，下頷小。
3. 耳朵：低位耳、耳朵發育異常。
4. 眼睛：白內障、虹膜發育異常、眼距寬、輕微眼瞼下垂、內眥贊皮。
5. 鼻子：鼻樑短、朝天鼻。
6. 口腔：上嘴唇薄、乳牙發育慢、嘴角下垂。
7. 肌肉：早期肌肉張力低，但後來會呈現肌肉緊張甚至角弓反張等。其他也可能出現四肢攣縮與手指彎斜。
8. 心臟：法洛氏四重症(Tetralogy Fallot)、心室中隔缺損。
9. 生長發育：嚴重的生長遲緩以及動作、語言及智能發育遲緩。發展里程碑通常停留在3-6個月的階段，無法獨立坐或行走。
10. 飲食與吞嚥困難：導致體重不足、生長遲緩。
11. 其他症狀：隱睾、腎臟發育不良、薦部小凹。

此疾病在胎兒時期即可以超音波診斷平腦的現象，另外，電腦斷層攝影(CT)以及核磁共振造影(MRI)亦為診斷腦回發育不全的主要檢查。而近期所發展出的螢光原位雜交法(Fluorescent in Situ Hybridization,簡稱FISH)用來偵測患者第七號染色體上缺失片段，可提升疾病診斷的準確性。

Miller-Dieker症候群以症狀治療為主，主要以癲癇控制及營養照顧為目標。

1. 癲癇控制：孩童一般以小兒痙攣呈現癲癇的症狀，隨著時間而發展成不同類型的癲癇，家長們必須特別注意癲癇的變化，並配合醫師的指示使用治療癲癇之藥物。除使用藥物治療外，近年來，生酮飲食亦為控制癲癇的方法之一。生酮飲食乃是藉由大量脂肪的攝取（並嚴格控制醣類攝取），造成脂肪燃燒不完全，產生酮體堆積及酸中毒，藉以改善癲癇孩童的過度興奮及不安。然而使用生酮飲食治療，必須密切地與專業醫師及營養師配合，以擬定最適合孩童的飲食計劃。
2. 營養照顧：孩童大多會有飲食困難的問題，應避免孩童嗆到所引起的吸入性肺炎，同時要避免胃液的回流，有一些藥物可改善此現象，如Reglan或Bethanechol等。增加食物熱量的攝取可改善孩童的體重增加不足，家長必須配合營養師及醫師建議，耐心地逐步調整孩童的熱量攝取。亦可配合職能治療師的建議，利用輔具調整進食的姿勢及食器等等。如果經由以上方法，孩童之營養狀況仍未獲得改善，可考慮鼻胃管或胃造口手術，以提升孩童的營養攝取。

*審稿醫師：台北榮總兒童醫學部主治醫師李妃慈



病患故事 幸運的小天使

◎本會醫療服務組遺傳諮詢員 蕭雅慧

當

姊姊跟哥哥的年紀都大得要面對高中聯考的時候，潘媽媽才發現將又有個小朋友要降臨在他們家，因此當時年紀已不輕的這對夫妻該做檢查的絕不會漏，甚至還自費多做超音波。然而孕期第35週時，一次例行的超音波檢查才突然被告知說孩子腦部的第三腦室有點異常，但那時已經是懷孕後期了，他們選擇接受，願意接納這個可能患有先天疾病的小孩。

一出生，小寶寶還沒認識到這個世界，就先看遍了整家醫院，檢查結果顯示，這個小小女孩的染色體有缺失：「孩子罹患的是Miller-Dieker Syndrome。」當醫生這麼宣告時，孩子才出生不到一個月，但卻也是從那時候起，她成了這世界上最幸運的小孩。

「因為姊姊跟哥哥年紀都夠大，也都很懂事聽話，不用再讓我們擔心了，我們夫妻倆可以全心照顧妹妹，所以妹妹能生在我們家是很幸運的。」潘爸爸欣慰地說。

但是這個最幸運的小孩並不是最聽話的，日夜顛倒的她經常在半夜哭鬧，而且一哭起來全身的肌肉就緊繃，甚至會到整個身子都緊張得彎曲的地步，讓人怎麼抱都抱不住，因此潘爸爸跟媽媽就得整夜輪流抱著、哄著：「她那時候連坐都不肯讓我們坐下來，一坐下來她就哭。」

當孩子好不容易漸漸乖了以後，卻開始因為腦部的放電異常，每天會不定時地大小癲癇發作，而且愈來愈嚴重。再加上腦部停止發育的緣故，各項發展都沒有順利跟上，所以就像軟趴趴的洋娃娃一樣，妹妹往往只會張著無辜的大眼，

但卻很少有知覺的反應。

但是當所有的醫生都感到束手無策的時候，爸爸跟媽媽都還是永遠的守護天使，絲毫沒有放棄；他們說：「只要妹妹在的一天，我們就會盡力讓她快樂一天。」

就在鍥而不捨的求醫下，潘家得知有一種特殊的食用油，稱作「MCT Oil」，可以提高體內的酮體含量，進而緩減癲癇的發作。在當時，此種「生酮飲食」療法的成效尚未明確，只是在別無他法可施的情況下，這似乎是最好的方法。雖然有腹瀉的副作用，但可喜的是癲癇總算緩解下來了，而且長期的復健也漸漸有了成效，潘小妹妹開始會尋著聲音轉頭，有時還會咕噥咕噥地回應；潘爸爸說：「我們家妹妹最貼心了，她知道我在說話還會嗯嗯呀呀地回應，有時我們父女倆就會這樣對話一兩個小時！」

最幸運的小孩，安適地躺在兩個大天使懷裡，即使羽翼掉了、頭髮白了，大天使也不會放下他們堅持的臂膀，因為他們知道，懷中的小天使需要他們的保護！





整合企業、藝術與公益 讓愛邁開大步

◎本會研究企畫組專員 徐秉琦輯

是一場什麼的演出，能結合企業的真、公益的善，以及藝術的美呢？3月11日晚間，在台北新舞臺的一場「愛，無境——關懷罕見疾病慈善舞蹈公演」，集結了企業、公益與藝術，展現了最佳的典範，從節目籌劃至演出當日，扣除成本後，共募集了103萬元之善款，全數捐贈予本會，以提供罕見疾病病友醫療補助以及安養照護服務所需。

一份意外之禮 集結了無數熱忱

半年多前，正當本會為著籌備五週年慶忙得焦頭爛額的同時，收到了來自「中華民國中小企業跨業交流協會/學友會」現任會長林清汶先生的消息，他表示將號召一群喜歡藝術，擁有一份願意奉獻社會、關懷弱勢團體熱忱的人士、團體，共同籌畫一場豐富、多元的慈善舞蹈表演。這份消息，對我們來說，可真是件意外的禮物！

這些團體除了「學友會」外，還包括了「中華民國中小企業協會」、「跨交會／圓緣會」、以及多年來連續獲選臺北縣文化局「傑出表演藝術團隊」的「舞鄉舞團」。而本會則在參與演出籌募期間，深為主辦單位之熱誠與專業所感動，即全力提供相關協助及資源，以期活動能達到最佳的效益。就在上述單位的多方面參與整合、溝通、企劃及執行下，使得這場演出不單單只是一場關於企業或個人純粹透過捐款贊助的公益舞蹈表演，而是真正結合

善心人士、團體捐款、為社會奉獻心力，共同一點一滴所累積而成的完美呈現。

聚沙成塔的幕後推手

本活動的發起人——林清汶會長同樣身為一個中小企業的負責人，他一直希望能回饋社會，一方面由於自己對藝術的喜好，很盼望人人能有更豐富的藝文生活，化解台灣暴戾、盲目金錢崇拜的不良風氣，讓社會充滿更多的真善美。但也跟其他人一樣，他同樣面臨個人力量有限，即使個人有再大的理想，也只能慢慢一步步付出，所得的效益卻是無法及時達成的。

然而很多前輩曾對他說：「與其因為一個人或一個企業無法拿出豐沛的資源來回饋社會，而使這個理想在心中埋沒，為何不找出有同樣理念的人，集合這些企業、團體、個人的資源，共同來完成這個理念？」

因此林會長得到相當大的鼓舞，並在心中架構了一個整合企業、藝術與慈善公益的平台，希望日後能透過這樣的資源整合平臺，來完成自己以及所有跟他有同樣理想抱負的企業團體或個人的夢。這次的慈善舞蹈公演，正是身邊朋友、企業、團體呼朋引伴、共襄盛舉而來，因為積少成多、積沙成塔所發揮的力量，讓本次演出達到了最佳的效益。林會長說：「這只是『企業、藝術、公益，打造愛的真善美』理念的開始，它不

會有終點，只有止於至善。」

滿心暖意的圓滿演出

「每個罕病兒都是父母的心愛寶貝，因為遺傳基因缺陷，使他們無法跟一般人一樣，嚴重者將造成家庭沉重的經濟負擔……」伴隨著投影片的播放，一頁病友的笑容、一頁病友的歡唱，逐漸引領觀眾們一覽罕病的世界，接著，在本會董事陳莉茵女士充滿感性的致謝詞中，布幕緩緩升起……

隨著音樂與煙霧的繚繞，舞鄉舞團的專業舞者們，為社會大眾及罕病病友，以他們精湛的舞技，引領大家進入舞蹈如夢似幻的世界裡。開場的舞碼——敦煌，舞者裝扮成敦煌壁畫裡的古典美女，手持各式國樂樂器，優雅的身段，輕巧的舞步，搭配舞台上香煙裊裊的景象，彷彿進入時光隧道裡。緊接著一幕幕關於現代民俗、國舞武

功、國術等表演，讓觀眾在短暫的時光裡，有了精采而豐富的視覺享受。

中場休息時間裡，主持人說明了活動的意義，並鼓勵觀眾踴躍捐輸，一同關懷罕病病友。觀眾們也不時走至休息區，瀏覽本會所準備的宣導看版，以期對本會有更多的認識。

在下半場的時光中，天鵝湖等經典舞碼一一呈現，觀眾從東方世界進入西方藝術的殿堂，電影裡真善美的場景，紐約大都會裡PUB的迷幻人生，藉由精采的舞蹈、音樂，鋪陳出讓人目不轉睛的演出。

表演已然落幕，但是愛心卻孳生蔓延。經由這次的活動，共有88個企業及個人以實際行動獻出他們的愛心，為罕病的病友加油。表演雖已落幕，但是這一場充滿愛的演出，讓人在寒風細雨中，心頭暖暖的……





獅嫂服務團 愛心贈罕病

◎本會活動公關組組長 黃嘉煌

3 月30日一早，罕見疾病基金會湧進一群充滿愛心的媽媽們，讓會內頓時充滿歡喜氣氛，原來這群媽媽是代表著「台北市中區獅嫂社會服務團」，雖然天空飄著細雨，但她們仍熱情前來拜訪，希望藉此認識罕見疾病以及基金會的服務內容。

為了迎接這群在社會上服務貢獻的獅嫂們，基金會特地安排楊副執行長以及醫服組林組長，分別進行基金會簡介以及罕見疾病的介紹。其中當林組長介紹罕見疾病各種病類的時候，特別引起許多獅嫂們的重視而相繼發問，也因此更加了解罕見疾病病友的弱勢與無奈。

在經過兩個小時的參訪之後，獅嫂團駱團長

致贈捐款，由基金會曾執行長代表接受並回贈感謝狀。獅嫂團並表示，希望未來能夠提供罕見疾病更多的協助，而基金會也期許除了實質的捐助之外，獅嫂們更能扮演志工角色，協助罕見疾病的推廣、宣導工作。



結合茶香、音樂與人文關懷的饗宴

4 月8日晚上，罕見疾病的宣導腳步來到座落於新竹科學園區的禾園茶館。透過台灣茶協會以及禾園茶館的協助，邀請了來自全台各地的茶友，辦理一場充滿「茶香、音樂與人文」的春之饗宴。而當日在茶友們的熱情捐贈之下，共募集了71,230元，希望能夠提供罕見疾病病友在醫療以及生活照護上的協助。

當日並有台灣茶協會理事長區少梅蒞臨，除了介紹茶文化之外，更表達對罕見疾病的關懷之意。本會當日特地安排醫服組林組長現場介紹罕見疾病，並由楊副執行長介紹基金會運作狀況，會場中並播放「絕地花園」電視劇，讓與會的來

賓可以更了解罕見疾病。

禾園茶館為長期捐贈本會的企業單位，館中更有本會相關文宣品可以參閱，茶館主人金老師對於罕見疾病更是深入了解，就如同是基金會的宣導志工一般，希望鄰近新竹地區的朋友們，可就近感受一下館內的茶香，並認識罕見疾病。



志工菁英 實至名歸

專訪本會小志工杜威

◎本會研究企畫組專員 徐秉晴

如果您參加過罕病基金會的活動，相信您應該看過一位身形瘦小，穿著對他來說像個大布袋的志工背心，在病友之間穿梭忙碌著的小志工，他是杜威——一個基金會同仁們看著長大的孩子。今年三月間，他榮獲中華民國志願服務協會等機構主辦的第五屆保德信「青少年志工菁英獎」。獲獎時，杜威道出了他簡單的心聲，卻也是亘古不變的道理：助人為快樂之本！

說起杜威來基金會服務的淵源，就不免要談到他的父母親了！杜威的父親是國家級射擊教練杜台興，也是本會的志工隊大隊長，母親則是目前基金會最資深的員工。在父母親的帶領下，他從國小一年級起就開始了他的小志工服務。

但這麼小的年紀當志工能幫上什麼忙？杜威認真地一一地道來：像是幫病友拿東西、推輪椅，在活動中義賣書籍、發傳單，甚至在辦公室裡幫忙整理資料，當快遞等等。更特別的是，他也是康樂活動中不可少的主角，得自父親真傳的射擊神技，當然獲得滿堂喝采。

在他這樣的年紀，放假不能出去玩，還要跟著爸爸媽媽來基金會服務，杜威並不以為苦，反而覺得很開心。憶起去年的One by One罕見疾病獎學金頒獎典禮，他負責協助盲人叔叔將製作好的造型汽球分發給得獎人，這是他第一次接觸視障

者以及這麼多的罕病學子，他深深察覺到他們身體限制所帶來的不便，也慶幸自己擁有的健康。

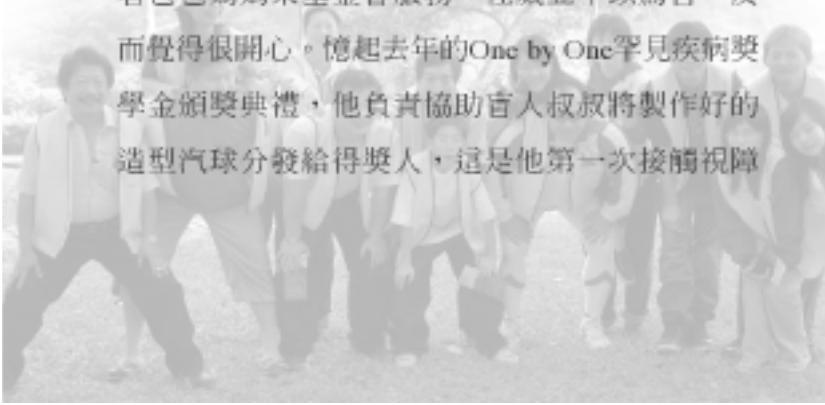
去年的病友旅遊，杜威也參與了，他憶起與他們同車的一位行動不便的病友，每當志工要去扶他的時候，他都客氣地婉拒了，看著他費盡氣力地爬上遊覽車，杜威深有所悟地說：「他是個願意凡事靠自己的人，但那需要很大的毅力。」

去年基金會五週年宣導的盛會，當然杜威也不會缺席。他發了好幾個小時的「絕地花園」宣傳單，想必是腿痠腳麻的，但他說：「我不知道他們有沒有丟掉，但如果他們有看，就算是看了一小段也很開心。而且有好多位路人對我微笑或點點頭拿走傳單，我就會覺得那是一種鼓勵！」

除了服務之外，杜威也對於罕病知識的吸收很感興趣。去年基金會推出的「絕地花園」電視劇，他一集也沒有漏，當然，和父親有著深厚情誼的他，不出所料地最喜歡「過了天橋，看見海」這部戲，杜威說：「我覺得那個兒子很孝順，他們父子之間的相處也很感人。」

國一的課程愈來愈重了，但杜威說志工的工作他會一直做下去，而這持續的動力則來自於滿足感——那一聲病友的「謝謝」，就讓杜威覺得很值得了！

「如果爸爸媽媽累了！我來！」是杜威的志氣。他還想對所有的病友說：「加油！不要放棄！」



國民健康局公告新增12項罕見疾病

疾病名稱	中文翻譯（參考）
Cornelia de Lange syndrome	Cornelia de Lange氏症候群
Pseudoachondroplastic dysplasia	假性軟骨發育不全
Rubinstein-Taybi syndrome	Rubinstein-Taybi氏症候群
Facioscapulohumeral muscular dystrophy	面肩胛肱肌失養症
Bartter's syndrome	Bartter氏症候群
Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency	短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症
Homozygous proetin C deficiency	同基因合子蛋白質C缺乏症
α 1- Antitrypsin deficiency	α 1-抗胰蛋白酶缺乏症
Tyrosine hydroxylase deficiency	酪胺酸羥化酶缺乏症
Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症
Congenital adrenal hypoplasia	先天性腎上腺發育不全
Kallmann syndrome	Kallmann氏症候群

源自：行政院衛生署民國94年3月14日署授國字第0940400298號公告。總計目前政府公告之罕見疾病共120項140種疾病。詳情請參考 <http://www.tfrd.org.tw/rare/board13.html>。

彰化基督教醫院加入遺傳諮詢行列

自94年元月起，彰化基督教醫院通過認證，加入國健局認可之遺傳諮詢中心行列，加上原有的遺傳諮詢中心，共計11家，分布於全省北、中、南、東部，將可就近提供民眾有關遺傳疾病防治、研究及優生保健之醫療諮詢與服務。詳情請參考 <http://www.tfrd.org.tw/rare/board1.html>。

中央健保局公告增列罕病用藥

健保局於94年4月11日公告增列未領取藥品許可證而專案進口，且適用於罕病法之藥品Zavesca Capsules100mg（Miglustat 100mg）藥品健保支付價格為3787元，自94年5月1日起生效。該藥限事前審查核准後使用（源自：健保審字第0940006773號）。

封面故事

玻璃娃娃林煜智，雖然體型尚不及一般孩童，但卻有著巨人般的豁達胸襟。從本會創立初期至今，他一直是罕病宣導的先鋒部隊，乘著拉風的輪椅與宣導人員全省走透透；來到校園宣導，更每每引起孩童們的驚歎。煜智不是大明星，但他用樂觀與強韌的生命力為孩童們樹立了巨人的典範。