



西方取經 開闢新視野

杜克大學遺傳諮詢課程訓練

◎本會研究企劃組代理組長 林雅玲

今年年初有幸到美國北卡羅來納州杜克(Duke University)大學接受為期二十週的遺傳諮詢課程訓練，課程共分基礎課程與實習四個階段，內容主要為醫學遺傳學、基因體中心、癌症遺傳學、產科遺傳學等，整個課程讓我受益良多，也對遺傳諮詢有更深一層的領悟與想法。

初到時，對於從未在美國生活過的我而言，語文能力是我非常擔憂的，所幸學校老師親切的態度、耐心與不斷給予我們鼓勵，讓我安心許多。而初到基金會的訓練與工作後的持續進修，更填補了剛到美國時語文能力上的不足，讓我能很快的進入課程學習。

在學習過程中，關於病患倫理、隱私、權利與遺傳諮詢員角色等受益匪淺並需時時警惕自己：

1. 重視就醫品質：

每週五各診次門診，每個診次固定的醫師及至少兩位遺傳諮詢員，一個門診病患通常最多10位病患，每位病患至少有30分鐘的時間可與遺傳諮詢員及醫師討論，病人就診前，遺傳諮詢員已將疾病資料、疾病診斷機構、轉診等資料準備齊全，且於病人就診前後的準備與後續追蹤更是完善。

2. 徵求病患同意：

雖然已獲得學校同意可在門診實習，但每回進入門診前，皆須由遺傳諮詢員先徵求病患及家屬同意，方可進入診間。而門診的過程中凡涉及實驗性研究、拍照、攝影等事項，皆須一一解釋清楚，並簽署同意書，其中拍照、攝影更區分使用用途，而拍攝之內容只可用於同意書所簽訂的用途上。

3. 尊重病患隱私：

絕對不可在開放場合或與不相關的人員面前談論病患的事情。當時的我反問老師：連使用中文談論也不可嗎？老師回答：你不知道周圍的人是否真的不懂中文，所以如何確保病患的隱私不會被洩漏？以往常會自認為一定沒有人認識罕病病患，所以難免會疏忽此點，但就如老師所提，你如何確定你周圍的人不認識、不懂或不知道呢？

4. 遺傳諮詢員全方位發展：

遺傳諮詢員角色與職場的多元化，在醫院中(如遺傳諮詢、產前、癌症等門診)、研究單位(如基因體中心)、藥廠、檢驗機構等皆可見到遺傳諮詢員的身影。

5. 完整的遺傳諮詢教育課程與認證制度：

已有碩士及博士課程，無論大學教育背景為何，只須再接受遺傳諮詢碩士課程教育並經過認證考試，方可成為具認證資格的遺傳諮詢員(註：認證考試每三年舉辦一次，未通過認證的諮詢員依然可從業，但工作內容會受限)。



▲歡送聚會，醫師與遺傳諮詢員獻上祝福與期許

紮紮實實20週的學習，讓我對國內遺傳諮詢的未來發展有另一番的看法，在硬體設備方面，國內不見得無法與美國媲美，但對遺傳諮詢的重視程度與態度上則是有待努力的。

在此感謝基金會對我的支持與栽培，也非常感謝在杜克大學這段時間，所有幫助過、教導過我的人。■

北銀身心障礙才藝比賽 罕病病友大放異采

◎本會活動公關組組長 徐秉琦

第一屆北銀身心障礙才藝獎自開辦以來，即受到身心障礙病友的矚目。比賽分為藝術創作及表演藝術兩類，參賽作品超過兩百件，競爭之激烈可想而知。

藝術創作類方面，血小板無力症病友盧佩纓，與進入決選的33位身障病友共同角逐，最後，其作品「自由自在」獲得佳作。

表演藝術類方面，罕見疾病基金會雖然成立了罕見天籟合唱團，但由於成軍時間較短，故由去年八月成軍的子團——「小巨人」代表參賽。

小巨人成員周勳瑜、林煜智及魏益群，在成立短短不到一年的時間，多次代表罕病基金會對外演出，因此累積了不少表演經驗。但在決賽當

天，看到40組進入決選的表演團體的精采表演，也實在感到強敵壓境。當天適逢合唱團的團練，所以全體團員特別到場替小巨人加油，同時也觀摩其他團體的表演。雖然表演時麥克風出了些小小狀況，但仍不減小巨人的表演功力，獲得評審一致肯定，榮獲佳作獎！

由於小巨人的表演傑出，在六月十九日的頒獎典禮中，主辦單位再次邀請小巨人演出，可說是對小巨人的再次肯定！

而除了小巨人之外，罕病病友在本次比賽中，亦展現了個人多方面的才藝。例如罕見天籟合唱團團員邱思旻參加了「生命勵打擊樂團」，擔任木琴演奏，該團體亦獲得佳作；合唱團團員許瑞榮參加由小腦萎縮病友協會組成之「企鵝家族打擊樂團」，亦獲得團體精神獎！

本次身心障礙比賽，我們看到了每一位參賽者的努力與成就，他們不向命運低頭的生命力，均深深地撼動了所有參觀者的心。他們的故事讓我們相信，只要用心，沒有辦不到的事，即使橫在面前的是無可預期的障礙！■



▲小巨人團員周勳瑜(右一)代表領獎

本會常務董事陳莉茵 榮獲大愛獎殊榮

◎本會副執行長 楊永祥



▲陳莉茵董事接受大愛獎

由社團法人中華慈愛愛心會所主辦的「大愛獎」頒獎典禮，已堂堂邁入第七個年頭，該會希望透過大愛獎的設立，能夠表揚默默付出的身心障礙者尊長們，持續將社會的光明面報導出來，

以感化人心。

本會陳莉茵常務董事因積極為兒子尋求救命的治療藥物以及將對自己兒子的愛無我奉獻給社會，籌設財團法人罕見疾病基金會、通過「罕見疾病防治及藥物法」三讀使更多罕病病患得以獲得更多的社會保障等事蹟，榮獲「大愛獎」殊榮。

此次得獎人分別為：兒子患有高雪氣症的陳莉茵、吳無似；兩名兒子皆重度智障的謝王業、張丹桂；兒子罹患腦性麻痺的陳榮山、蘇秋媛；兒子重度肢障的林天送、林蔡月霞；兒子多重障礙的楊秀柑、王翼旭；女兒為重度肢障的鄭林秀峽；兩名女兒皆罹患 β 型重度海洋性貧血的曾美美、陳星福；女兒重度聽障沈森良、許秀珠；兒子罹患杜馨氏肌肉萎縮症的林海湘；兒子重度肢障的徐邱圓妹。■

弱肌天使逍遙遊

◎肌萎協會社工 王淑真

中穿插摸彩活動，將會場的氣氛帶到最高潮。與會中，綠色和平電台的主持人劉金春小姐給予每個病友一個紅包，祝福大家可以平安快樂，晚會就在這充滿溫馨祝福的氣氛下落幕。

第二天則是前往小朋友嚮往已久的海生館，在志工的協助下進入海生館，暢遊各個展覽館，由解說員提供海洋水域資訊與海洋環境與的保育觀念技術，讓病童得以瞭解海洋生態與生物讓台灣水域館美麗且豐富的海洋景觀，還有珊瑚王國館奇妙的探索世界，每個人也不忘跟海博館鎮館之寶一小白鯨打聲招呼，可愛模樣，深深烙印在大家的心中。

兩天的旅程，精采的活動安排，雖說一行人舟車勞頓，千里迢迢到墾丁，但能參與協會舉辦一年一度的盛宴，和其他病友家庭聚聚，聯繫感情，大家都相當興奮，最後互相道別時，大夥兒依依不捨的，直說下次還要再來，下次再相會囉！■

今年八月七、八日肌萎症病友協會舉辦一年一度全國病友攜手同出遊的大活動，包括病友、家屬及志工共計284人參與，參與人數超過了往年，聲勢浩大、熱鬧非凡，活動當天風和日麗，感謝有這樣的好天氣，讓大家可以開心地參與活動。

活動第一天是到墾丁國家公園，利用這樣的機會，讓鮮少出遠門的病友可以到負盛名的國家公園中逛逛，親近大自然、享受一番森林浴。下午回到飯店，應家長及病友們的要求，特地安排紓壓團體與就學座談，聘請屏東師範學院羅湘敏教授，與病友家長討論病童就學中遇到問題與解決方法，並提醒家長在轉銜中的角色與參與方式；紓壓團體中，王秀美博士帶領成人病友及家長去討論生活中的壓力，也從中討論生命的意義，讓大家用樂觀、正向的方式去面對生活中的困境與壓力，創造良好的生活品質。晚會則有精彩的病友才藝表演，各地來的病友利用此機會大展身手，展現他們的才華與強韌的生命力，活動

紅孩兒劇場

『銀河心淚』公益宣導演出

◎中華民國關懷魚鱗症協會社工 黃誠瑩

八月二十八日夏末的夜晚，紅孩兒劇場巡迴宣導活動的最後一場演出在台北市政府親子劇場展開了。

七點進場時間未到，場外就聚集了等著觀戲的人潮，其中有病友、民眾及各界人士，許多身心障礙團體也熱情出動，到場支持病友的演出。今年紅孩兒劇場的戲碼是「銀河心淚」，敘述當年一名紅歌星因病發作而不得不停止她的演藝事業，面對發病後不斷增生脫屑的皮膚，人生如同從希望的頂點跌到谷底，幸而接觸到協會、受到其他病友及工作人員的鼓勵，而漸漸走出自己的人生道路。

紅孩兒劇場的目的在於讓病友講出自己的故事、抒發內心苦悶的心情，同時藉著改編演出的過程，讓病友站在旁觀的立場回顧、整理她的人生過程，進而接納自己，不但幫助病友抒解內心的悲傷，同時也對家屬有相當程度的幫助；另外藉由舉辦宣導演出活動，讓社會大眾更加瞭解魚鱗症患者的心聲。



病友演員精彩細膩的演出，加上少兒福協會鼓舞團賣力的表演，以及長庚醫院皮膚科陳華新醫師主持的專業醫學宣導，讓台下的觀眾經過了一個美好的夏末夜晚。

特別感謝各界團體、及友會的工作人員熱心協助，在歷經千辛萬苦、颱風肆虐過後，因為有大家熱心推廣，紅孩兒劇場才可以順利舉行演出。台下觀眾的熱烈掌聲不但鼓勵病友勇敢走出陰霾，也讓今年的最後一場演出劃下完美的句點。■

罕病病友們～一起來唱歌・畫畫吧～

每個星期六「我們」都在愉悅的學習中一起共度！
為心靈開扇窗，為生活開條路，並讓這個目標變成習慣！

上課時間：每週六上午9:30-12:00（繪畫班）、下午1:30-4:30（合唱班）

上課地點：台北市中山北路二段52號三樓（馬偕醫院旁、國賓飯店對面）

正式上課：九十四年三月

報名專線：02-2521-0717*161-166 病患服務組

合唱班體驗營：即日起至九十四年一月每週六下午



穿上短袖 活出自我

◎泡泡龍病友 李淑惠

對一般人而言，「穿短袖」是再平常不過的事，但我卻常陷於「要穿？不穿？敢穿？不敢穿？」間的掙扎。挑戰信心多年，覺得要挑戰這破天荒的事，是需要勇氣的。我想，就從「祈求開始吧！」。

小時候在家裡曾經穿過短袖，是什麼時候開始穿長袖？我回想著往事：是個家裡來很多親友的熱鬧日子吧，大熱天的八月，當時我還是約十來歲的國小學生，為了避免親友們的眼光和詢問，我在短袖的外面加了一件夏天長袖衣服，其實很熱，但心想：「只要忍耐就會過去了，再者如果無法忍耐的話，躲起來就沒有問題了」。卻沒想到姐姐看到我大熱天還穿一件長袖，二話不說的硬要把我的長袖脫下來，邊拉扯中還邊喊著：「妳穿這樣別人會笑啦」。我也在拉扯中哭著說：「我脫下來別人才會笑咧」。姐姐脫不下我的長袖衣服，生氣的走了，還丟下一句：「不理妳了，要怎麼穿是妳的事」。我也傷心的回到房裡哭著，後來怕被人發現，又跑到三樓頂的角落躲起來，不知道過了多久，累得好想躺下來，於是偷偷的回到房裡假裝睡著了。小時候常想：為什麼沒有

人瞭解我不敢在外人面前穿短袖的原因，而類似這種「短袖與長袖的心情故事」，卻在我的成長過程反覆的上演，一直到我長大，心裡一直有說不出的苦楚，曾不只一次的問老天爺：有誰瞭解我、有誰可以幫我、我該怎麼辦？

以前我總是儘量掩飾自己的缺點，就是因為害怕別人的眼光，如今這些已經不是我的秘密了。現在敢穿起短袖就是因為確信：「妙法一定會轉換宿命」，為了廣布，一切都會是最好的安排。所以，二〇〇一年夏天，我開始穿短袖，剛開始，不只我，連家人都不習慣，習慣成自然，如今我也和大家一樣「很自然」，我不必再穿包粽子般的衣著了。

只要不再逃避，認真信心，一定會往好的方向改變的。這麼多年來因為有大家的鼓勵，才有今天的我，心中除了「感激」之外，就是「感動」。現在，你是不是也認為「我和大家都一樣呢？」請給我一點掌聲吧！今天的我比昨天更好；明天的我也會比今天更好。

期待再和您分享彼此信心的感受和生活點滴。加油吧！■



阿公的呼喚

◎肌肉萎縮症病友家長 李紹唐



阿仁、阿仁、阿仁，阿公來了！耶誕節快來臨了，阿公要到你家扮演聖誕老公公，與大家一起樂共歡唷！你一定要堅強的渡過這難關，再過一次快樂與神聖的聖誕節。

今天早晨七點多，阿公家電話就響個不停，一聽是你爸爸的聲音，阿公心中一直嘆通、嘆通的，果不其然，應證了我的不安，你爸爸說：「阿仁病情嚴重，送到加護病房！」對我而言真是晴天霹靂，整個人呆坐在椅子上。阿公到醫院看到你的時候，心中感到萬分不捨。

猶記你小時候活潑健康模樣，著實惹人憐愛。每逢阿公放假時，總逗著你玩耍、推著娃娃車到菜市場與其他好玩的地方，祖孫同樂的記憶是那麼甜蜜。

有一次阿公帶你到承天寺石頭公的山邊，你看到路邊有蛇爬行，頓時大呼驚叫、手舞足蹈。我倆大手牽小手一起在承天寺附近逛逛，你奮力向前、活潑好動，阿公追逐著你，上氣不接下氣的玩樂著。

到你長大了一些，步行漸趨不穩且時常跌

倒，經由醫院診斷你得到罕見的肌肉萎縮症。隨著你的年長，病症越趨明顯，須仰賴輪椅代步，於學習與生活上都逐漸不方便。

爾後，你爸爸到美國讀書舉家赴美，我也祈求美國發達的醫學，若有機會治癒你的病症，阿公會不惜任何代價，賣屋籌錢也要治好你的，但天不從人願，現代醫學療法與特效藥還是未能問世。

你在美国期間，阿公與阿嬤也隨旅遊團到洛杉磯找你們，全家人一起同遊狄斯奈樂園。看著你藉由電動輪椅的幫助，來去自如，身心茁壯與笑容燦爛的樣子，阿公高興極了！

又有年到美國馬里蘭的家中歡聚，適逢你的生日，許多在美國結識的同學在家中同樂。阿公看到你孱弱的身體之下，卻有著堅毅與勇氣，在人際關係、課業與運動上，都有不錯的成績，非常感動！

後來你爸爸學成歸國，你在台灣也是秉持著努力向前的勇氣與毅力，不讓病痛打倒你。你得到很多獎勵與肯定，如罕見疾病熱心服務獎與生命小太陽總統教育獎，阿公都一直感到很欣慰！

嘆！阿仁，人無法決定生命的長度，你在天國一定要保佑你的父母與深愛你的人。如果真有來生，必用更多的時間報恩、造福。



李致仁於2003年12月底過世。阿公與家人將致仁罕見疾病熱心服務獎金與總統教育獎金，以及奠儀全數捐出，幫助其他的病友。■



北醫陽明醫學營 病友故事感動全場

◎本會研究企劃組專員 趙體淨 / 本會醫療服務組組長 陳冠如

今年本會再度接受台北醫學大學與陽明大學的邀請，帶領一群對醫學深感興趣的高中生，走進罕見疾病的世界。

(一) 7/15台北醫學大學醫學營

北醫醫學營活動為期一週，共有來自台灣各地的120名高中生參加，除了由本會工作人員介紹罕見疾病外，特邀請了血小板無力症病友小櫻、成骨不全症病友阿智、多發性硬化症病友姚小姐，與學員們分享病發、求醫、就學等種種獨特的生命經驗。

短短一個多小時的互動，病友們的血淚故事，讓在場許多醫學生頻頻拭淚，藉由這些病友的故事，學生以光明面來認識罕病，更使他們瞭解，醫學不只是專業，更是一個掌握生命的事業！更需要用心去經營！

(二) 7/26陽明大學十字軍人文醫學營

除了本會醫療服務組簡介罕見疾病外，特別邀請同為大學生的血小板無力症病友小櫻現身說法，台下大學生，無不聚精會神，耐心了解一個跟自己同年紀的朋友，如何面對如此不同的人生。

細心的小櫻，為了讓同學們更能體會病患的奮鬥故事，還準備了影片「羅倫佐的油」（羅倫佐是一位罹患腎上腺腦白質失養症的患童），藉由影片的呈現，再說明自己的故事，形成強烈的對照。小櫻陳述：只要她一進醫院，總有一大群醫師圍在她身邊，像白老鼠一樣的被研究著，許多罕見疾病患者都經歷過，但不堪與難過卻是必要的，唯有貢獻自己，才能換取研究的進展，讓社會大眾多了解罕見疾病。■

公益歡樂鬥陣行

◎本會活動公關組組長 徐秉琦



華視綜藝節目「鬥陣聚樂部」製作單位，為使節目能發揮寓教於樂的功能，在藝人們辛苦競賽後，將部分獎金捐助給國內的各弱勢團體，並讓觀眾們對該團體有些初步的認識。

就在九月十一日傾盆大雨中，節目製作單位及主持群們悄悄地來到罕病基金會，適逢罕見天籟合唱團的團練，團員們在黃南海老師的帶領下，正開心地唱著拿手曲目「爸爸愛媽媽」，當團員們親眼見到偶像團體的大明星們出現在眼前時，都掩不住好奇與喜悅的情緒，與明星們開心地互動，當然簽名、拍照更是少不了的。藝人們除了表達一般觀眾對於基金會可能有的好奇，也試著了解病友們的心情，在短暫的互動中，我們期望藉由歌聲，透過電視螢光幕，傳達出罕病病友的熱情與才藝。■



民生社區 罕病饗宴

◎本會活動公關組組長 徐秉琦



今年盛夏，民生社區發展協會一如往年，為社區居民精心籌畫了「暑期街頭藝術饗宴」活動，但特別的是，今年邀請了罕病基金會參與十一月二十一日的晚會活動。

活動由罕見天使楊玉欣主持，而罕見天籟合唱團、小巨人、病友徐逢均等，都在活動中展現

了超水準的演出。

甜美嬌柔的玉欣，身著一襲白色小禮服，一出場就吸引所有觀眾的目光。在她沉穩又活潑的主持下，表演順利又流暢地呈現在觀眾眼前。

而罕見天籟合唱團則在此次表演中，首次演出多達六首曲目，支支動人，而日漸茁壯的陣容，以及團員之間愈發契合的合聲，更讓我們深深地為他們的成就感到驕傲。小巨人則在玉欣的訪問下，首次透露了平日練唱的趣事。第一屆罕見疾病獎助學金的得主徐逢均同學，更是罕病音樂表演的生力軍，獨奏的表現令人激賞。

活動就在民眾的熱情掌聲與參與義賣的行動中圓滿結束。我們期待罕病之聲，能繼續在社會的各個角落不斷發揚！■

與ING安泰路跑

共同守護國人健康

◎本會活動公關組組長 徐秉琦

繼六月二十日在花蓮開跑的FAMILY DAY活動之後，八月二十二日ING安泰人壽的路跑活動第二站在台中都會公園盛大舉行，第三站則於九月五日，在高雄市立美術館舉行，當天雖天候不佳，傾盆大雨落不停，但民眾參與活動的熱情不減，ING安泰人壽的主管們更是以身作則，出動全家大小一同參與路跑活動。

本系列活動的最末場，則在九月二十六日於台北至善公園盛大登場。當天雖然仍然間歇下著細雨，但民眾參與的興致高昂！在本會小巨人表演歌聲中，ING安泰人壽陳丕耀總經理宣布此四場馬拉松所募集的善款，將全數捐贈予罕見疾病基金會，並由本會常務董事陳莉茵代表受贈。

本著關懷國人健康的企業精神，ING安泰人壽一直以實際行動贊助本會的二代新生兒篩檢計

畫。本次路跑活動，為鼓勵民眾呼朋引伴來練跑，透過全省四場暖身賽，結合「ING安泰家庭公益關懷日」的概念，特別規劃3公里Family Run 4人組，ING安泰並為每一組捐出100元愛心基金予本會。而本會亦將持續努力，將善款發揮最大的效益，使二代新生兒篩檢的宣導能更加普遍及落實。■



您的需要，我們看見了！

竭盡所能服務病友是本會成立最大的目標，醫療服務組便是其中的一小環節，從遺傳諮詢服務、營養諮詢、病房探視、協助孤兒藥申請、檢體轉送，到一般大眾之罕見疾病宣導，殷切期盼能夠盡一己之力，為病友分憂解勞。

隨著社會大眾對罕見疾病的重視，媒體陸續報導了新增的罕見疾病個案，這些個案的現身說法，揭示了社會角落中，仍有許多病友之醫療或生活需求被遺忘或無法滿足。每每在報紙或新聞報導上看到這些消息，隔天，基金會裡的同仁們總會相互討論新聞的主角們，大夥兒擔心著他們是否順利取得政府社政或醫療資源，更急欲了解

案例一 (資料提供：病服組洪郁翎社工員)

93.3.5 中國時報 罹怪病 姊妹求肝保命～亞洲首例 肝內膽汁滯留症

基隆市一對姊妹罹患全世界罕見，亞洲首例的「遺傳性進行性肝內膽汁滯留症」，姊妹兩人亟待換肝，保住他們小小的生命，期望社會善心人士「肝」膽捐助，及金錢相助。

基金會從媒體中得知此消息後，隨即由遺傳諮詢員及社工員前往台大醫院探視正在住院的李姓姊妹，除給予情緒關懷外，並由案父母口中得知個案不只面臨換肝的問題，連最基本的特殊奶粉問題都急需解決，故基金會便協助其取得特殊奶粉，並將其轉介給其他相關社會福利單位使案家能夠獲得更完善的社會福利協助。李姓姊妹雖已獲得奶粉及醫療之協助，但由於無法獲得合適的肝臟進行肝臟移植手術，故姊妹最後仍宣告不治，本會得知姊妹去世消息後馬上致電案家慰問，並轉交善心人士之捐款一百美元給案母，期望能透過情緒支持及關懷給予案家力量，為李妹妹加油。

◎本會醫療服務組組長陳冠如
病友們的現況。因此持續追蹤與提供立即、適切的服務成了本會醫療服務組及病患服務組的工作執掌之一，過去一年，我們陸續追蹤了許多個案，在此與讀者分享。■



案例二 (資料提供：醫服組邱幸靜遺傳諮詢員)

93.7.15 民視新聞台南報導 藥只溶於酒 小嬰兒從小喝米酒

成大醫院一例早產新生兒罹患罕見的先天性巴特氏症候群，用來治療的藥物必須以酒溶解，喝「藥酒」治療，主治醫師指出，酒精已稀釋微量，應不致造成酒癮後遺症。

接獲報導後，本會外派南部的遺傳諮詢員立即前往成大醫院嬰兒室進行探視。小女嬰因尿量過多造成體內電解質不平衡，在醫師藥物治療下體內電解質已趨平衡，大夥兒也鬆了一口氣。但在與病房護理長及女嬰母親接觸中，本會諮詢員發覺案家收入並不穩定，加上治療此疾病之藥物Indomethacin需自費(3-5元/顆)，長時間住院費用更造成家庭經濟負擔。為舒緩案家的困難，基金會緊急補助其住院費用及藥物治療費用，並協助將此疾病申請列入政府公告之罕見疾病，屆時可減免醫療部分負擔外，還可獲得罕病法的保障。案母表示透過媒體的報導，獲得社會關懷，心中滿滿地感謝。女娃兒住院一個月後，順利出院了，期望她能健康成長。

案例三 (資料提供:醫服組蕭雅慧遺傳諮詢員)

93.6.15 東森電子報 桃園6、4歲小姐弟像老人罹患罕見「柯卡因氏症」

柯卡因氏症(Cockayne Syndrome)是一種極為罕見的類早老症，主要是因為DNA的修復能力出了問題，患者約一歲左右就會出現各種退化的症狀，包括身心發展遲緩、語言、聽力障礙等症狀，在外觀上會有深陷雙眼、尖挺鼻子、小頭等特徵。今年六月，媒體報導一對罹患此一疾病的姐弟，由於疾病的關係，姐弟倆長得比一般孩子瘦弱得多，不只外觀像是小老頭，就連身體狀況也一樣退化。

家長早在媒體報導之前，即與本會聯繫，在

多次聯繫下，本會同仁無不感受媽媽的樂觀，除了積極帶著兩個孩子進行早期療育及復健外，也熱心地與其他病友家屬聯繫。今年五月，本會協助醫師為姊姊進行國際檢體的申請及補助，順利的將皮膚檢體送往國外做檢驗，期望能透過檢查獲得正確的診斷。

結語

透過媒體報導，讓平日鮮為人知的罕見疾病被大眾所認識，也因此增加本會服務的廣度，協助更多需要幫助的病友，對抗病魔，本會提供的服務雖只是一小部分，但只要有罕病的地方，就一定有我們的關懷。■

<工作人員手札>

是一種執著吧！

◎本會南部遺傳諮詢員 邱幸靜

今年四月帶著一份服務的熱情，由血液透析室轉至本會遺傳諮詢工作領域，一眨眼之間已近半年，時間就在忙碌且充實生活中飛逝而過。

在基金會的工作職責雖為南部遺傳諮詢員，但由於基金會在南部尚無辦公室，所以每週有三天，需穿梭在台南、高雄不同醫院間的遺傳門診中，我必需早上六點多鐘起床，搭火車至高雄，再轉搭公車至高醫或高榮，過程雖辛苦，但只要想到可因此多服務一些南部病友，身體的疲累即減輕許多。

半年來接觸過許多個案，也從諮詢過程中感受到個案及家屬想瞭解疾病、遺傳模式、治療與預後的擔憂及迫切，每個家庭面對疾病的過程令人動容與佩服，其中印象最深的是-俗稱泡泡龍病友的換藥過程，病友全身的水泡，幾乎可用體無完膚來形容傷口的廣泛，每次換藥時間要好幾個鐘頭，而換藥時需面對紗布可能沾黏在傷口，不



▲本會醫療服務組成員

換藥又怕造成感染的無奈與掙扎心情，真令人心疼；沐浴對一般人來說是愉快舒服的，可是對泡泡龍病友來說卻又是一種折磨；穿短袖對他們來說也需花很大的勇氣，可是這對我們來說又是如此的輕而易舉。

『施比受更有福』的理念深植我心，也讓我得以樂在工作中。而每則病友故事都提醒我們要知足，因每一個人皆有其弱點，唯有慢慢調適，接受弱點欣賞長處，才能讓我們的生活更開闊。

罕見疾病未來的路仍很長，在這過程中或許您我都會感到困惑、疲憊不已，但多一點堅持與鼓勵，相信未來的路會更寬廣，大家一起努力吧！■

衛生署公告 新增罕見疾病名單

序號	疾病名稱	中文翻譯（參考）	ICD-9-CM編碼
101	Pyruvate dehydrogenase deficiency	丙酮酸鹽脫氫酶缺乏症	271.8
102	Neuronal ceroid lipofuscinosis	神經元蠟樣脂褐質儲積症	330.1
103	Meleda disease	Meleda 島病	757.39
104	Neurofibromatosis type II	神經纖維瘤症候群第二型	237.72
105	Alexander disease	Alexander氏病	331.89
106	ACTH resistance	腎上腺皮促素抗性	253.4
107	1 α -hydroxylase deficiency	1 α -羥化酶缺乏症候群	255.2
108	Stiffperson syndrome	僵體症候群	331.91
109	Primary Pulmonary Hypertension , PPH	原發性肺動脈高壓	416.0

源自：行政院衛生署公告，民國93年8月24日署授國字第0930401110號

»»資訊快報

本會93年度委託學術研究計畫名單公告

今年度委託學術研究計畫，申請案件眾多，經專業評審委員審查及本會第二屆第十次董事會提案討論後，依本會年度發展重點及經費限制，審查結果如下：

計畫名稱	主持人
小胖威利症候群整合研究計畫	趙美琴、林炫沛、侯家瑋、郭煌宗
台北市教養院院童遺傳及罕見代謝異常疾病篩檢計畫	蔡立平
全國性孕婦海洋性貧血篩選計畫實施後所出生之重度海洋性貧血病患出生原因之探討	林凱信
台灣地區小胖威利症候群之篩檢	郭保麟
脂肪酸代謝異常疾病檢體診斷服務	胡務亮

威爾森症病友聯誼會年度大會暨醫學講座

威爾森症病友聯誼會年度大會暨醫學講座，已於93年12月12日（日）於台北市身心障礙協會館舉辦，有興趣想瞭解詳細活動內容者，請洽本會病患服務組，分機161-165

第二屆 One By One 罕見疾病獎助學金得獎名單

組別：清寒助學金【A】 共12名 助學金：20,000元

陳昆盟	黃俊源	呂玉芬	周佳靜
胡志奕	曾奕凱	林佳裕	郭柏伶
廖思涵	顏良翰	蘇家弘	雷佳慧

組別：成績優良獎學金【B1國中小學組】共25名 助學金：5,000元

許馥鍾	陳金堂	潘羿如	張明源	周凌程
吳佳荷	孫偉誠	廖泉淳	葉家銘	單昌國
沈佑霖	陳彥瑀	蕭舒璟	林保全	陳建銘
羅瑋玲	劉家承	班蓓蓓	邱顯博	徐振洋
雷政豪	郭昭廷	顏主恩	吳佩儀	許欣慈

組別：成績優良獎學金【B2高中職組】共5名 助學金：5,000元

王羚珊	黃建勝	柯以琳	高筱婷	郭哲維
-----	-----	-----	-----	-----

組別：成績優良獎學金【B3大專組】共14名 助學金：7,000元

陳道怡	程健智	劉家樞	顏子傑	孫嘉玲
林耕芃	曾英齊	吳美瑤	黃俊歲	吳宜健
陳建隆	周雅儀	李宜樺	王麗雯	

組別：認真負責獎學金【C】共14名 助學金：5,000元

葉羿廷	趙軒螭	巫以欣	劉培勘
林麗雪	劉佩菁	倪騰輝	蕭麗貞
巫以諾	姜寧	潘祈宏	
徐若鈞	陳融靈	黃坤峰	

組別：才藝優良獎學金【D】共20名 助學金：5,000元

蕭君穎	陳郁淳	邱于珊	翁榆涵
廖思婷	郭思妤	王來文	邱思旻
曾奕棋	黃泓瑄	傅君偉	
陳怡君	邱相儒	蔡惠茹	
黃永強	蕭瑜庭	簡俊宇	
陳美君	陳芯瑤	吳明翰	

組別：進修助學獎學金【E】共2名 助學金：10,000元

林怡君	蔡進道
-----	-----

組別：友善扶持獎學金【F】共4名 助學金：5,000元

鄭力璋	黃詩雅	鮑俊丞	陳韻雪
-----	-----	-----	-----

»»活動預告

原發性肺動脈高血壓病友聯誼會成立暨記者會

時間：93年12月26日（日）下午 13：00~17：00

地點：台大校友聯誼社（台北市濟南路一段2-1號）

內容：1. 原發性肺動脈高血壓病友聯誼會成立大會

2. 記者會

3. 病友聯誼

聯絡方式：洽詢本會病服組，分機165



歲末歡樂嘉年華

一年一度的病友電腦營暨園遊會即將歡樂登場，在此，熱情的邀請您同我們一起歡笑，舞動生命的光和熱，一同迎接歲末的暖冬。

▲活動時間：93年12月25-26日（六、日）09：00~16：00

▲活動地點：國立台灣師範大學教育學院大樓、博愛大樓

▲活動對象：罕見疾病病友、身心障礙者及其家屬

（歡迎全家攜手參加）

▲報名截止日期：即日起至12/10止【電腦班限額20名】

▲聯絡方式：洽詢本會病服組，分機161-165



封面故事

「罕病天籟合唱團」由一群罕見疾病病友所組成，每週固定於基金會練習並接受外界的邀約表演，他們期望走出家門，活出自己的一片天空。團員之一周勳瑜說：在每個人生命中，不管有沒有所謂的“天份”，音樂與生命是密不可分的。當你能歌的時候，請不要放棄唱；歡聲歌唱，快樂，絕對是我們所能擁有的權力！

更正啓示：

本會19期會訊第10頁病友迴響感恩篇，作者為威爾森氏症病友蘇從奴，本會對此疏失深感抱歉，在此更正。