



# Taiwan Foundation For Rare Disorders

財團法人

## 罕見疾病基金會會訊

國內郵資已付  
台北雙連郵局  
許可證

北台字第15149號

中華郵政北台字  
第6781號執照  
登記為雜誌登記

第 19 期

中華民國九十三年七月三十一日

### 目 錄

#### 頭條新聞

總額支付 衝擊罕病多少? /1

#### 焦點話題

榮耀百分之百

首屆罕病獎助學金盛大頒獎 /3

得獎心情

克服困難 相信希望 /6

適時鼓勵是最強的原動力 /6

痛苦的人沒有悲觀的權利 /7

#### 活動報導

資源座談全體驗 就業加油站 /8

撼動我心 能量延續 相互珍惜工作坊中區首聚 /9

因為繪畫 邂逅永恆 /11

種子志工 關懷萌芽 /12

#### 了解罕病系列

血小板無力症 這一生的紅色警戒 /13

病患故事：不讓人看見我淚痕 /14

#### 研究新知

罕病臨床研究網 美國新制厚植醫療發展 /15

淺談幹細胞治療 /17

#### 螢火蟲家族

喚起靈魂無限 /19

創意減重便當 小胖威利最愛 /20

X染色體脆折症家庭五度相聚 /21

莎希米亞十年 不忘使命 /22

#### 人物特寫

與小胖威利一起向世界說Hi /23

#### 愛心齊步走

惜惜台灣 惜惜罕病病友 /25

婦幼衛生展 新生兒篩檢邁前 /25

扶輪聯青社慶 天籟撼動人心 /25

小瓢蟲飛舞 愛心傳罕見 /26

談財經看好劇 歡樂擁抱病童 /26

#### 播種深耕

遨遊罕病網際世界

本會網站電子報資訊服務 /27

工作人員手札 把幸福帶給更多人 /28

捐款芳名錄 93年2至4月 /29

訊息窗口 /31



# 總額支付 衝擊罕病多少?!

## 本會力爭病患權益

◎本刊訊

為抑制全民健保醫療費用成長，兩年前健保局規劃總額支付制度試圖因應，並於今年陸續開始實施醫院自主管理及醫院卓越計畫，逐漸放寬對於醫院的管制及促進醫院內部資源的有效使用；然而上述著眼於健保總體財務與審核制度的變革，因未建立適當監測指標及相關配套，實施以來對於病患稀少、藥價相對偏高、及病症特殊的罕病病患已造成嚴重衝擊。

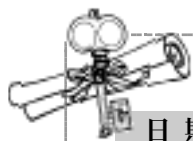
本會自五月起即接獲病患、醫師及藥商投訴醫院內部諸多不合理現象，其中包括限開孤兒藥、限診罕病病患、強制轉院、門診轉住院等情事；經過本會三個月來在體制內外的奔走，力爭健保對於罕病的醫療保障，終於在九十三年七月六日衛生署楊漢源副署長主持第十三次「罕見疾病防治及藥物審議委員會」的決議中露出曙光。

### 體制內外對話 疾呼罕病權益

健保變革對罕病的衝擊，一直是本會長期關

注的重要議題。早於兩年前（九十三年六月十八日）即由本會曾敏傑執行長於衛生署「罕見疾病防治及藥物審議委員會」（罕病委員會）第八次會議中提案，通過於該委員會下設立「全民健保總額預算對罕病影響監測小組」，以國健局局長為召集人。今年五月健保實施醫院自主管理衍生亂象以來，本會爭取時效遏止醫院拒診罕病病患，除了循體制內積極倡議，並多次與健保局、國健局、罕病委員會等單位對話，透過體制外的媒體、專文、座談、公聽會等方式疾呼，試圖為罕病等醫療的極弱勢族群發聲。

為了解醫院內部排擠罕病醫療現況，本會並針對全國診治罕病的專科醫師進行問卷調查，於五月二十一日順利完成三十九位醫師「醫院總額支付制度對罕見疾病醫療影響」有效問卷調查。約七成醫師回答在診治罕病上受到限制與壓力；限制措施並以「限制罕病用藥價格」、「限制罕病



### 本會因應醫院總額支付制度大事紀

| 日期       | 內容                                                          |
|----------|-------------------------------------------------------------|
| 91.06.18 | 罕病審議委員會第八次會議決議設立「全民健保總額預算對罕病影響監測小組」                         |
| 93.05.18 | 本會行文健保局：建請立即因應                                              |
| 93.05.21 | 本會對進行醫師之「醫院總額支付制度對罕見疾病醫療影響」問卷調查                             |
| 93.05.26 | 健保局回文：持續加強監測，並研議適當之因應措施                                     |
| 93.06.09 | 本會拜會健保局劉見祥副總經理：商談因應方案                                       |
| 93.06.16 | 本會拜會全民健保醫療費用協定委員會李玉春主委：商談因應方案之優劣                            |
| 93.06.17 | 本會行文健保局：建議九十三年度專款專用、九十四年度列其他部門                              |
| 93.06.23 | 民生報轉載本會曾敏傑執行長專文：「醫院自主 弱勢病患雪上加霜」，獲諸多團體代表聲援                   |
| 93.06.29 | 本會於國建局「罕病影響監測小組」中報告相關發展病通過向罕病委員會提案。<br>健保局行文一六分局與費協會因應本會訴求。 |
| 93.07.06 | 第十三次「罕見疾病防治及藥物審議委員會」，決議請健保局參採三項具體措施（詳本文）。                   |
| 93.07.26 | 本會陳莉茵常務董事參加立法院厚生會舉辦的全民健保總額制度公聽會，為病患權益持續發聲。                  |

用藥量」、及「限制罕病用藥購置」為最多；全數醫師回答上述限制與實施醫院總額支付有關、並全數回答醫院總額支付制已對罕病病患就醫帶來負面影響。罕病病患就醫受影響之普遍及程度令人擔憂。

## 相關部門釋善意 研議保障之道

經過本會多月來的大聲疾呼與四處奔走，加以媒體不斷揭發醫院排擠罕病病患之事實，六月二十九日衛生署張鴻仁副署長並來電表達關切。同日，健保局行文所屬各區分局，指示各分局與轄區醫院簽訂自主管理或卓越計畫時，應落實罕見疾病病患醫療利用各項監控及保障作業，並嚴格監督醫院執行；該函亦請全民健保醫療費用協定委員會考量，於擬訂九十四年總額時，將罕見疾病之孤兒藥費列為「專款專用」〈編按：仍有支出上限，但不與其他醫療費用互相排擠〉。

除了健保局體制內的回應外，六月二十九日國民健康局亦首次啟動「全民健保總額預算對罕病影響監測小組」工作會議，本會曾敏傑執行長報告近兩個月來各界努力與回應情形，會中並通過三項建設性決議，提案於第十三次罕病審議委員會中討論。該項提案隨後於七月六日楊漢源副署長主持的第十三次「罕見疾病防治及藥物審議委員會」中作成決議，請健保局參考辦理如下事項：

- 1、請中央健康保險局自九十四年度起，將罕見疾病之醫療費用納入全民健保醫療費用總額中「其他部門醫療給付費用總額」之列〈編按：採支出目標制，不列入各部門支付總額〉。
- 2、九十三年度下半年有關罕病就醫及用藥之支出，請採預先扣除方式辦理，不納入醫療自主管理或醫院卓越計畫之協商費用。
- 3、請中央健康保險局定期監測罕見疾病病人就醫流向及各醫療費用之消長，以保障病人就醫權益。

## 後續監測發展 人人檢舉有責

未來健保局若採納前述決議，預期將可減緩各醫院對於罕病病患就醫之排擠，也將可稍事保障罕病病患就醫的權益。連月來承衛生署、健保局、媒體、立法委員諸多關切，體制內外對於罕病的醫療保障多有共識，惟未來相關發展，仍需密切觀察健保局的作為，以及今年九月行政院衛生署全民健保醫療費用協定委員會的實際討論，方是長期確保罕病病患權益的關鍵。

本會呼籲罕病病患與家屬，未來若仍受到醫院排擠治療與開付藥方等情事，應勇於向健保局提出檢舉（0800666176），或向本會申訴反映（02-25210717分機103），以保障切身權益。

## 全民健保 停看聽

Q：什麼是「總額支付」？

我國全民健保總額支付制是以協商方式，訂定年度的醫療費用的支出上限，再依部門（牙醫、中醫、西醫基層、西醫醫院）地區等方式切分預算，引導醫療服務提供者，在量越多、單價越低的思考下，自我約制服務的量與質。

Q：什麼是「自主管理」？

總額支付制度在各區執行情況略有差異，為加強約制醫療費用成效，健保局與個別醫院協議「自主管理」，獎勵其在約定醫療費用額度內，承擔更多專業及財務責任。現正研議全面實施「醫院卓越計畫」。

Q：總額支付制為什麼影響罕見疾病？

主要因為部分罕病藥物單價昂貴，而且利潤空間不大，對個別醫院來說，一個罕病病患的藥費可能抵得過數十、數百個一般病患的診療收益，所以出現限制用藥或停止收診等等情況。

Q：什麼情況可能是受到此制衝擊？

根據本會目前接獲案例，若有以下情況時，建議您與醫師或本會進一步討論：（1）用藥替換或停止（2）健保罕病用藥專案申請中止（3）固定診療頻率減低（4）一般門診診療項目改為住院（5）不尋常的被安排或強制轉院

# 榮耀百分之百 首屆罕病獎助學金盛大頒獎

◎本會活動公關組組長 徐秉琦

歷經近三個月的籌備，第一屆「One by One 罕見疾病獎助學金頒獎典禮」在四月二十五日於國賓飯店盛大舉行，衛生署陳建仁署長、中研院生醫所陳垣崇所長，以及提供獎助金的安麗日用品公司劉明雄總經理等貴賓，都到場見證得獎病友的榮耀。

從罕病病友就醫、就學、就業、就養等層面全方位的關懷，本會企求一個罕病病友全人的生存保障。二000年「罕見疾病防治及藥物法」立法後，病友在就醫上，有了法源基礎保障。二00二年起，本會開始進行一連串罕見疾病就學環境改善計畫，藉由周遭同學及師長們對罕見疾病的瞭解，使病友在就學路上免除歧視及種種的障礙。計畫推行一年後，得到社會各界熱烈的迴響，大家更發現：「因瞭解而尊重」是幫助這一群社會中極弱勢族群的基本關懷。

罕病兒在父母呵護下長大，或許個子較小，或許智能發展較慢，或許行動不便，但終究要離開父母進入校園，展開人生的學習路程。為了鼓

勵這些孩子爭取每一個受教育的機會，讓後天努力彌補先天疾病所帶來的缺憾。本會特設置「罕見疾病獎學金」，積極籌募基金希望扶持那些認真求學的罕病病童，並鼓勵他們在求學路上努力不懈。

除了「成績優良」、「清寒獎助」等獎項，本會希望藉由不同的設計，讓病友在各方面皆有機會受到鼓勵，像是「熱心助人」和「才藝優良」，都是他們不因病而否定自己的表現！這些罕病兒不畏病痛求學向上，以自身生命經驗啟發了許多人，讓本會更堅定服務信念——拉他一把！成就奇蹟！■



▲衛生署長陳建仁親臨頒發獎項給得獎的小朋友



▲第一屆獎助學金得主與全體工作人員合照

## 全力以赴 只為不負病友期望

在活動籌備初期，本會同仁們也無法想像到典禮的規模，盯著成疊的病友報名資料，工作人員被許許多多真心真情的字句感動得不能自己，評審的專家看著錄影帶、自傳、推薦函、剪貼簿等相關資料，震撼著原來生命可以如此展現！因此，本會與贊助商安麗公司決定將第一屆頒獎典禮做更隆重與完美的呈現，讓這些生命小鬥士們的精神與成就能充分展現在世人的面前。

基於這樣的出發點，在溝通與籌備典禮的過程中，大家有著同樣的共識-務必使每一位得獎者都能感受到屬於他自己的榮耀時刻。因此本次頒獎典禮，得獎者雖多達五十九位，仍安排每位得獎者上台領獎，受獎的同時由主持人朗誦得獎者的感言，讓與會來賓能更貼近得獎病友的心情。而現場更規劃作品展示區，讓所有與會來賓能盡

情欣賞病友的才藝，體會他們從藝術創作中所展現的生命力，另外，大會手冊上更精心地將每位得獎者的感言以及作品做完整的呈現。這種種的設想，都是為了盡力表達我們對於得獎病友及家屬們的敬意與鼓勵。

## 感恩祝福 榮耀歸於得獎病友

而令人遺憾的是，患有裘馨氏肌肉萎縮症的得獎病友李致仁已等不到頒獎典禮，先行離開了我們。當李爺爺為寶貝孫子領到獎牌的那一刻，忍不住激動落淚，並哽咽地表示要將此獎助學金捐出，以鼓勵其他病友，讓在場的所有來賓均感動萬分。

罕見天籟合唱團獻唱時，台北市馬英九市長不僅為病友獻上象徵永遠奮發向上的向日葵，大家更與罕見天籟合唱團一同合唱「感恩的心」，溫馨的氣氛、動人的歌聲撼動人心。



▲本會感謝安麗公司提供罕見疾病病友獎助學金

### ONE BY ONE 創造生命無限可能

這場激勵病友、感動世人的頒獎典禮能順利舉行，要特別感謝背後的推手——安麗日用品公司。

為鼓勵病友們在學業、品德、才藝方面能夠精進發展，本會在去年即訂定了「罕見疾病病友獎學金補助辦法」。然而由於經費預算不足，只能以些許的經費來鼓勵少數的病友。幸而本會長期深耕的結果，獲得安麗公司以及傅後堅皇冠大使的支持與肯定。

安麗公司總經理劉明雄在典禮致詞時即表示，藉著「One by One」的活動，希望讓這些罹病的孩子在求學、成長的路上，不覺孤單，更期待透過一傳一力量的加入，發揮更大的力量幫助更多孩童；就像安麗的企業標語「生命中的無限可能」一樣，他們必能創造屬於自己無限可能的生命。

### 下一個得獎人就是你！

活動能順利圓滿，最要感謝的，就是這些得獎的主角以及家屬們了！當得知許多身體狀況不

適的病友，仍然忍受著長途舟車勞頓，堅持親自前來領獎，更增加了我們一定要將典禮辦好的決心與使命感。

第二屆獎助學金目前報名已截止，我們收到來自全省各地罕病學子的報名資料，為數之眾多，讓工作同仁們欣喜萬分，因為這表示已有更多學子受到此一獎助學金的鼓舞。我們期許，未來每一屆的頒獎典禮，都能帶給病友一生中最珍貴的記憶，並且成為日後勇往向前的最佳動力。

下一個榮耀的桂冠會落在哪一位生命鬥士的身上？就讓我們拭目以待吧！■

### 第一屆ONE BY ONE罕見疾病獎助學金得獎名單

#### ★才藝優良獎★

曾奕凱·顏良樺·張明源·徐若鈞·陳融霆·鄭茹穗·徐逢均·周佳靜

#### ★熱心服務獎★

邱奕文·李致維·李致仁·林秉億

#### ★清寒助學金★

曾奕棋·劉佩菁·姜寧·許馥鍾·林韋廷·涂誠煒

#### ★成績優良獎★

黃澄芝·黃映嘉·陳彥瑀·潘祈宏·潘羿如·林欣璉·葉家銘·呂憶昀·吳紹銘·廖泉純·林保全·班蓓蓓·張祈茗·邱于珊·顏良翰·李芸玫·林柏廷·陳冠勳·吳佩儀·黃建福·單昌國·徐振洋·江佩蓉·張惠真·黃建勝·曾英齊·陳俊翰·高筱婷·王羚珊·廖哲君·蕭麗貞·蔡進道·鄧琇綺·陳道怡·盧佩纓·孫嘉玲·李宜樺·吳宜捷·程健智·林耕芃·陳朝揚





得獎心情／國小生

## 克服困難 相信希望

▲ 芸孜最愛閱讀和學習

◎ 成績優良獎學金得主 李芸孜（多發性翼狀膜症候群）

「如果我沒得這個獎，那該有多好」：領獎時，我心裡想著這句話，我好希望自己是健康的，為何別人身體健壯，而我卻與別人不同，每當我回想童年的成長過程，媽媽總是對我說：『芸孜，人的循環就是生老病死，媽媽也老了，你以後要學會照顧自己，凡事要自己來，要堅強啊！』

看媽媽煩惱的樣子，我真是痛恨自己只會拖累身邊的人，如果可以讓我健康，不管怎樣我都願意，時時刻刻我都想著：「我一定要堅強，我一定要比別人強，我不能被別人瞧不起！」我的願望是當個企業家，小小的我想當企業家做什麼？我想要賺很多的錢，我想回饋爸媽，想讓爸媽輕輕鬆鬆過

下半輩子，無憂無慮的。我得到成績優良獎，雖然爸媽都很高興，可是我在想……總有一天，我不必再拿這種特異獎了，因為我康復了，我要和大家說一句話：「世上沒有不可能的事，堅強和意念會戰勝惡魔的！」

今天罕見疾病基金會頒給我這份獎，代表全世界的人都在為我加油，我一定要努力達成我的使命、我的願望。我希望看到這篇文章的人，不管是健康還是身體有障礙的人，大家都能克服萬難，只要努力就有希望呀！要認真的過每一天，「天生我才必有用」只要努力，相信你是下一個成功的人。

「克服困難，相信希望！」是我的名言哦 ■



得獎心情／國中生

## 適時鼓勵是最強的原動力

▲ 昌國（右）從陳垣崇所長手中接獲獎項

◎ 成績優良獎學金得主 單昌國（軟骨發育不全症）

二00四年四月二十五日真是很溫馨的一天，我很榮幸地能參加罕見疾病基金會所舉辦的第一屆獎助學金頒獎典禮，當然，也要感謝這次的評鑑委員，給予我的支持與肯定，謝謝您們！

獲知得獎的那一刻，心中無比的快樂，是筆

墨無法形容的，身為「小小人兒」的我，成長的路程並不像一般人那麼順暢，但我會想辦法去克服它，還好我有一對深愛我的父母，一路上扶持著我，幫我把會絆腳的石頭移開，深怕我一不小心跌倒、受傷，讓我能夠快樂學習、健康成長。每個人

心中都有夢想，當然我也不例外，為了去編織屬於我自己的美景，我努力地去追尋夢想，即使我的步伐比別人小，但我相信「有志者事竟成」，別人做得到，我一定也可以，秉持著這個信念，是我用功讀書的動能。

在頒獎會場裡，看到許多獲獎的大朋友和小朋友，手持如太陽般的向日葵，臉上展現出自信的光芒和勇氣，很是動容。在這裡我感謝許許多多的人，如此地關心我們、愛護我們，使我們這一群病

友不再感到孤單與無助，適時地給予鼓勵與支持，那即是最強的原動力，讓我們能勇往直前繼續走下去。

由衷感謝各位給予我的肯定，獲獎並不因此自滿，若日後有所成就，我也希望能有機會回饋罕見疾病基金會，傳承這個獎「One by One」精神，如此就能讓更多病友受惠，往後我也會更努力去實現自己的理想，不會辜負大家對我的期望，去開創屬於自己的一片天。■



得獎心情／大學生

## 痛苦的人沒有悲觀的權利

國民健康局施靜儀科長（左）  
祝賀俊翰得獎

◎成績優良獎學金得主 陳俊翰（脊髓性肌肉萎縮症）

這次有幸獲頒「第一屆one by one罕見疾病獎助學金」，一方面替基金會長期致力於爭取病友從就醫、就學、就業、就養等各層面的權益，並成功地將“罕見疾病”的觀念帶入社會人群中感到欣慰；另一方面感謝“安麗公司”這樣秉持嚴謹的企業精神，長期不斷地傾注企業的力量與資源致力於公益活動的推廣！

每段生命的背後都蘊含著一個與眾不同的精采故事。在這次隆重而盛大的頒獎典禮中，目睹一位位病友及其家屬在生命旅程中一路艱辛奮鬥，再再都令人驚艷和喝采，也感動了每位觀禮者，讓整個典禮交織在一片溫馨與喜悅的歡笑聲中。

我因自幼罹患「運動神經元病變」（脊髓性肌肉萎縮症），身體外在受到束縛與限制，須不斷地抵抗病魔的侵襲，不可否認生命的每一步都走得異

常困苦與艱辛，但在家人、師長、同學、朋友或是不知名的人提攜和幫助之下，讓我即使在面臨最大逆境、晦暗之時，始終不曾放棄希望，抱持著樂觀的態度面對崎嶇的人生。當然，我堅信在學習的路上不斷充實自己，終能獲得實現夢想的力量，開創出生命不同的境界！

尼采說：「痛苦的人沒有悲觀的權利。」我相信只要有愈來愈多的人能對罕見疾病有所了解，進而願意伸出援手加以提攜牽成，如此一點一滴地凝聚匯集成一股源源不絕的支持力量，病友就能夠堅強快樂的面對人生、走入社會，甚至能回饋貢獻一己之力成為國家社會的中堅棟樑。

最後，衷心感謝所有支持這個活動的人，因有您們的支持與參與豐富了我們的愛與學習，並共同見證了生命美好動人之處。■



# 資源座談全體驗 就業加油站

◎本會研究企劃組組長 陳怡?

為了提供病友解決工作問題的好點子，也讓家人更了解身心障礙的就業服務，本會於五月二十九日舉辦「螢火蟲家族就業資源座談會」，參加的病友來自多發性硬化、威爾森氏症、結節性硬化症、軟骨不全症、小腦萎縮症等多種罕見疾病病友團體，在與第一線就業服務人員相談之中，發現更多前進的助力，而與相似處境的病友家庭的分享，更是帶來了堅持的動力。

## 分享加遊戲還有參訪

滿滿一天的活動內容，包括就業資源說明、心理動力團體、就業經驗分享、庇護職場參訪等等。病友和家人們認真聽講、投入遊戲、真心相對、打開眼界，可說是多元的體驗！

多發性硬化症的小玲坐著輪椅乘上「博愛公車」時，忍不住笑著說：「我以為我不會再坐公車了咧！」小胖威利阿弘的爸爸說自己有「就業障礙」，希望兒子就業學獨立，又很不放心，聽著其他家長的分享，發現工作對孩子的價值不只是賺錢，還可以交朋友、有成就感、學著負責任……，當場就積極與就業服務員討論阿弘適合的工作。

## 態度是工作成功關鍵

周惠玲組長代表勞工委員會職業訓練局參加座談，說明政府對於身心障礙者就業的規劃和努力；還有台北市勞工局宋筱昀推展員、生命勵協會吳瑋淦就服員（就業服務員之簡稱）、伊甸基金

會就輔職訓中心張怡華輔導員和黃文德就輔員、陽光基金會李威就服員、弱勢病患權益促進協會蔡元鎮理事長、威爾森氏症病友聯誼會發起人邱郁仁等等。

他們從豐富的經驗中，提醒病友——

1. 比起你有沒有專業能力，老闆更重視工作態度。
2. 選擇工作或訓練的時候，了解自己的興趣比市場趨勢更重要。
3. 就業相關的補助和津貼，大部分都有期間的限制，無法重複領取。
4. 遇到瓶頸時，就業服務單位、家人、工會、病友團體等都是好幫手。

這次就業資源座談會，是本會推展罕見疾病就業權益的新嚐試，下半年度將在高雄再行舉辦，一定讓參加的病友和家人收穫更多！■



▲陽光基金會李威就服員為參訪病友仔細介紹加油站工作流程

# 撼動我心 能量延續

## 相互疼惜工作坊中區首聚

◎團體領導人：台大社工系講師 李開敏

四月二十三日、二十四日在台中，螢火蟲家族相互疼惜工作坊—「有愛相隨、家庭加油」團體，讓十四個晚發型病友與照顧的家人之間的緊密關係，有了壓力的抒發，更有了親密的成長。難得在中部舉辦活動，病友家庭和工作人員都肯定此行的意義！

去年和罕見基金會首度合作，這次琴雀組長大力鼓吹，為中、南部螢火蟲家族爭取一次上紓壓課的機會。近年來的臨床經驗，我有兩個基本信念：（一）最好的療癒來自大自然，課程最好能和自然環境配合。（二）罕病是家庭的壓力，應以家庭為單位。這樣的信念卻為工作增加了不少困難度。但在基金會同仁的全力以赴下，終於完滿落幕。

### 解開疾病給身心的枷鎖

課程設計上，我的使命感來自以下幾點：第一，長期慢性病最大心理傷害是無力感，而最佳克服的方法是學習。因此我近二、三年來一直結合簡易大腦體操和精油按摩，幫助病友、家屬，學習放鬆，緩解疼痛，希望能因此減少病痛的無力感。第二點是，長期生病的另一項傷害是造成社會孤立與自我封閉。疾病的烙印讓受苦的心靈築起高牆，禁錮在缺乏人際互動關懷的乾澀陰暗角落。因此團體讓大家走出來交流，互通訊息，互相疼惜。

四月二十三、二十四日的台中翔園之旅就在這樣的前題下成行，果然是一個學習豐富，彼此撼動的美麗約會。

### 細數病友和家人的好

第一天來到的八個家庭，多為夫妻檔、母女檔，也有手足檔和父子檔。其中有威爾森、威廉、馬凡氏症、多發性硬化症等四種罕見疾病的家庭，都是全家長期面對罕病挑戰的病友及其家屬。家庭中無怨無悔的陪伴、付出、愛，撼動全場。如自強說的：「每位病友身後，都有一雙有力的手。」即使未到場的家人，體貼的婆婆，忙碌的女兒，其實每位病友受到無數手的扶托。

撼動之二是病友本身散發的強韌復原力！周爸爸困在輪椅，仍每天分三次自行用手做兩百個挺身，雖不伏地，但卻持之以恆的活絡自身筋骨。鄧大哥從全癱、十九天無法排便，到今日行



動自如還做義工，團體中他向可愛的宣永豎大姆指說：「生命的鬥士」。其實誰不是呢？宣永的積極、樂觀，參加國際奧林匹克運動，真不簡單！婷婷13歲發病，開放心路歷程，適時為團體注入新的觀點；宜靜更是難得，獨立地自我調適，開心地到各國旅遊，她吃飯時對我說「有量才有福」。瑞梅、明益畫的「春天」道盡一個平常家庭中的幸福，明益說得好：「一個家能正常運轉，就代表復原。」正常作息的吃睡對許多夥伴就遙不可及，而睡眠困擾似乎是一個普遍的現象——纖細的小凡歷經了多次的心臟「修理」，但她易感的心絕不像她所說的「像個零件待修的機器人」。惠如始終面帶微笑，安靜地接受媽媽無微不至的愛撫。

團體的主軸，圍繞著「健康即平衡」，大腦體操促成腦身平衡，創作讓右腦活絡，左右腦平衡精油按摩刺激身體神經傳導，帶來安適。照顧者與被照顧者均能放鬆，享受，是一種難得的平衡境界。如照顧者玉釧所說：「六、七年了，他（指其先生）第一次服侍我。」

## 祝福的相聚感動滿滿

團體中老、中、青三代均能踴躍發言參與，男、女性別也各自表述，這些都是平衡。最後親密關係中有「連體嬰」的現實，也能允許各自為獨立個體的可能，正是依賴與獨立的平衡。

團體結束了，團體中動人的每一位倩影，卻深深印在腦海。時間太匆促，相信第一次的相聚已激盪出圈圈漣漪，在各自心田，繼續回味。夏日已至，想到散在全省的螢火蟲家族，心中充滿感恩與祝福。螢火蟲十分稀少，有緣相識是修來的福，我看到你們各自發出的光，每個家庭的光。在此寄上深深的祝福。■

病友迴響

## 感恩

◎馬凡氏症病友 許雅筑

說起感想，我想還是只有「感恩」二字了！

這是我第一次參與罕病基金會的活動，真的收穫很多！收穫的是社會有愛、人間有溫暖。在台灣仍有為數不少的菩薩在默默付出愛心，且沒有因為自己遭遇的人生挫折而輕忽生命的價值，螢火蟲家族就是證明。在這裡你會體認，生活中有一群鬥士正努力地寫下自己輝煌的人生，誰說生命是渺小的，在這兒我看見的是「偉大」。

我是何其幸運得以「健壯」地來這裡參與活動，感受病魔壓力外的一點新鮮空氣，想想真的太幸福了。因為行前我正好因一次感冒引發免疫功能急速下退，醫生建議我住院避免受到感染。是因緣幫的忙，短短數日我就可以下床走路，且健步如飛，二話不說，仍背起行囊往台中出發，果真不虛此行。

我感謝社工人員的盡心，策劃了這麼棒的活動，請來這麼好的老師，不僅讓我們身體得以輕鬆，連同心靈也得到抒解，吸了好大一口氧氣，夠我身心靈存糧好一陣子了。想想其他病友，或許還在與生命之神搏鬥；抑或是因為還沒準備好讓自己免於異樣眼光而拒絕接近陽光；抑或是不知有一群天使在召喚他、想要幫助他……等各種原因而錯失了這次聚會。想想我擁有的真的太多了，除了「感恩」之外，也期許自己能做到「回饋」！

曾幾何時，我因為自己的遭遇而數度怨恨，而今，我雖仍背負著身上的病痛折磨，但因為心靈的「放下」，我已經忘了痛的滋味了。意念的放鬆是養病的第一條件，我常說：「或許我存在的時間不長，但我燃燒生命的光一定是最亮的。」開敏老師是個安撫心靈高手，再加上每個成員的愛，使得這兩天的聚會裡，我像是在「可以大聲哭、大聲笑、沒有壓力」的森林世界裡盡情的飛舞。

# 因為繪畫 邂逅永恆

◎本會前病患服務組專案專員 陳郁瑄

五月十六日起，心靈繪畫班將在每週六上午上課，參加的十幾位病友有大朋友也有小朋友，有拄著雙拐、推著輪椅來的，也有爸爸、媽媽、外籍看護陪著來的，邀請你一起發現世界的美好。

如果你們願意，請過來跟我們一起學習釋放。

王蓮曄老師會帶著一張張有趣的圖片給大家觀賞，有時她用著馬蒂斯（和畢卡索齊名的野獸派畫家）的情緒，來討論著學員的觀察；有時她會不經意在素描過程中引導到某些感受的細膩。老師的眼神總是專注而豐沛，言談清晰且有理，字句鏗鏘有力。看著不同年齡層的學員們，有的目不轉睛，有的積極切入，有的還是有點狀況外，但老師就擅長讓他把心轉回來，重新審視，重新面對自己的創作。

她提過點、線、面三元素，可以輕易的宣洩掉很深很沉的壓力。這是不必透過自我催眠來鬆懈，可以不用非得找到一個夥伴來交談，可以不用挑到文思泉湧的時刻，可以在一個很恐懼、很無助的時刻；低頭不語，開始催眠，開始對談，開始失去靈感，就一股勁畫…畫…畫！

反正在這個時刻裡，沒有別人的眼光和過多的判斷，只有一個目的，它永恆，那就是一放鬆！我想在私人的隱密中，自我的身苦病痛，外人附加沉默與溫柔，都會鎖閉在病友的生存空間中，揮散不去，繪畫班可以抒發的也就是這個情緒。藉由老師教導的方式中，讓內在看看更多的

外在，另外再加上一點點基礎技巧的運用。

有些病友很猶豫要不要報名，我總是一再鼓勵，其實不需要要求自己勇敢去面對什麼，只需要每個星期六來走走看看，老師和同學們都會是陽光灑落的窗口，在這個過程中，有很多意外的驚喜等待著。

因為繪畫，我們逗留了一段永恆。邀請你也加入一次又一次的心靈奇遇。■

心靈繪畫班報名專線02-25210717分機113



# 種子志工關懷萌芽

◎本會研究企劃組組長 陳怡芬



九十三年度罕見種子志工培訓於四月十七、十八日兩天舉行，有三十六位「種子」完成學習準備，認識本會的發起與使命，了解醫學概念，約定屬於自己的倫理守則，並誓言要為罕見疾病病友和家庭真誠服務。

本會志工培訓的對象被稱之為「種子」，是預備為罕見疾病病友和家庭散佈歡喜的尖兵，也是帶動社會關懷的前趨。今年度培訓的志工從十二歲到四十四歲都有，將在二個月實習後，正式授證成為本會志工隊的一員，由長久投身罕見疾病志願服務的大隊長杜台興帶領，為病家實現更多美好的夢想。

兩天培訓的課程內容有：建立使命、醫療工作坊、服務工作坊、經驗傳承、無障礙服務與體驗等等，每一項都是大伴兒精選的志工必備知能，就連相見歡和午后精神操，也是與未來的服務內容和精神相結合。第一次扮演播種耕耘的角色，直到活動開始前一秒，心裡都還是很不安，不斷猜想：「台下的人聽得懂嗎？場地可以嗎？需不需要加點什麼？」

結果，每個課程都是大成功！滿意度調查表每一項都是滿分，種子們寫著：「……隨著課程

一樣一樣的進行，心理的感動也越來越滿……」  
「今天接觸到罕見疾病，充滿震驚，有些影片片段，都要忍住一些眼淚，但也了解將感性眼淚化為理性而熱忱的志工服務。」——我想，我們都找到了在這裡投注心力的理由。

最讓每個人感到震撼的，是「無障礙服務與體驗」，小腦萎縮協會的黃玉春秘書長教導怎麼協助不方便的病友，還有憑著「褲腰帶神奇的力量」徒手拉起比自己重的人；當每個人坐著、推著輪椅闖關，體會病友走大街、上廁所、升降坡、買東西、提款……的感受，才知道依賴別人的辛酸，路人的冷暖眼光，點滴刻劃心頭，不會忘記。

這次的培訓不只凝聚了一批種子志工，也讓幸運參與其中的工作人員重新體會，什麼是愛、希望、服務。■

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

本會志工每年招募培訓一次，  
沒來得及參加的你，歡迎與我們聯絡，搶先報名明年度的精采體驗！  
洽詢專線：本會分機123

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

# 血小板無力症 這一生的紅色警戒

◎本會遺傳諮詢員 陳冠如編譯／馬偕紀念醫院小兒遺傳科 林炫沛主任審稿

血小板無力症(Glanzmann Thrombasthenia)是一種先天性凝血異常疾病，患者受傷時，血液無法正常凝結，而有血流不止的危險，需要細心的照顧與治療。

## 致病機轉

血液凝固的機制十分複雜，是由細胞生物訊息傳遞來控制一連串的生物化學變化，而醣蛋白二型及三型複合體（glycoprotein IIb/IIIa platelet surface fibrinogen receptor complex）為血小板表面的受體，主要功能在於連結纖維蛋白原（fibrinogen），使血小板彼此連結聚集。

血小板無力症之致病原因為醣蛋白二型及三型複合體發生功能缺失，造成血小板無法聚集，因而造成血液凝固不易。此病症屬於體染色隱性疾病，其致病基因位於第十七對染色體上的GPIIb或GPIIIa基因，只要其中一個基因發生異常，就會產生疾病。

## 症狀

臨床上，血小板無力症可依據醣蛋白二型及三型複合體缺乏的程度而區分為三種類型：第一型為最嚴重之類型，其醣蛋白二型及三型複合體幾乎完全缺乏，低於正常值的5%。第二型症狀嚴重程度屬中等，第一型則較輕微，醣蛋白二型及三型複合體為正常值的5-20%。第三型症狀最輕微，醣蛋白二型及三型複合體活性約為正常值的50%以上。

一般而言，患者於出生後，即發生黏膜及皮

下出血現象，皮下出血大多無害，並不會造成疼痛或具有危險性；而黏膜出血則較難控制，通常發生於孩童換牙或咬到舌頭或兩頰，不明原因的鼻出血更是經常發生。少數情況下，腸胃道出血及顱內出血也會發生，因此必須經常透過各種檢查，來監測患者是否有其他身體部分不明出血；對於女性患者最危險之處在於月經來潮，經血過多為女性患者最常面對的問題。

## 診斷

因血小板無力症不易與其他血液疾病，例如血友病或凝血因子缺乏等做區分，鑑別診斷必須依賴各種血液之生化檢驗。血小板無力症患者的血小板數目及形態並無異常，凝血酵素原時間（Prothrombin Time, PT），活化的部份凝血酵素時間（activated partial thromboplastin time, aPTT）皆正常，但出血時間比正常人延長，以及血小板會有無法正常聚集的現象。

## 治療

治療血小板無力症最重要的是在第一時間控制血流不止的現象，方法主要有二。（一）使用藥物治療：如針劑Amicar™或口服劑Cyklokapron™等，女性患者可使用口服避孕藥以減輕經血過多的情況。（二）輸打血小板：通常使用於患者嚴重出血時，為避免患者經常輸血小板所產生的免疫問題，必須使用白血球濾過的血小板。同時，患者必須施打B型肝炎疫苗，以避

免多次輸血所造成的感染。

在平日的預防照護方面，患者必須注意避免服用任何影響凝血功能的藥物，如阿斯匹靈類或其他抗免疫反應的藥劑。此外，避免各種大小外傷，患者必須多注意自身安全，並隨時注意身體健康。血小板無力症患者若經治療及細心照料後，一般預後十分良好，家人與患者齊心對抗病魔，仍可擁有健康正常的生活。

## 病患故事

# 不讓人看見我流淚

◎本會前活動公關組組長 潘美緣

佩纓罹患的是全台灣目前可能只有兩個案例的「血小板無力症」，血小板數目完全正常，卻幾乎不具任何功能。因此，任何一個小小的內傷或外傷出血都有可能危及她的生命。

佩纓愛笑她說：「別人都會覺得我很酷，因為我從來不在外人面前哭。要哭回家自己哭，因為別人不會懂得你的眼淚！」

交不到朋友，是佩纓成長路上心中烙印很深的落寞。童年時，去同學家裡玩耍，第二天原本要好的手帕交卻跟她說：「我爸媽叫我以後不要再和妳玩了，因為妳會傳染！」低頭看著自己身上因為碰撞而造成的皮下出血，全身青一塊、紫一塊的淤青，令人觸目驚心，佩纓無法清楚向人解釋，因為連她自己也不知道真正的答案，只能含淚無語。望著同學們跳格子、跑步、開運動會，不能融入團體生活的痛和寂寞，使得她不由得感到憤怒、沮喪與悲傷。

一次嚴重的胃出血，讓佩纓去鬼門關前走了一遭；疾病像不定時的炸彈，隨時來挑戰生命的底線。然而，佩纓和家人始終都不明白，究竟是

怎麼一回事？因為沒有醫生能夠確切的告訴他們「清楚的病名」，童年時期，爸爸甚至還常指責佩纓，是因為她亂摳鼻子，才導致三不五時鼻出血。為了確認自己的罕見疾病，幾經輾轉周折，好不容易才將殘障手冊、重大傷病卡都申請了下來，得到應得的就醫權益，生活就自此平順許多。

佩纓的努力悄悄地造福了另一位患者，一個十幾歲的小女生，對方因此不必再歷經這些波折，就能順利享有相同的權利與福利。當佩纓從台大醫生那裡聽見這個消息，她心裡升起想要見對方一面的念頭：「天啊！我竟然還有同伴……」她想要關心對方，想要知道小女孩並沒有被放棄，想要一起打氣和鼓勵！佩纓想告訴他們：只要存有希望，生命必不孤單。■

▼佩纓勇敢站到鏡頭前，說出罕病病患成長的孤單







# 罕病臨床研究網

## 美國新制 厚植醫療發展

◎本會研究企劃組專員 陳玉青

2003年9月28日，美國國家衛生院（National Institutes of Health，簡稱NIH）宣佈建立「罕見疾病臨床研究網」（Rare Diseases Clinical Research Network）。

NIH回應2002年罕病法（Rare Disease Act of 2002）的其中一條文，指出：「NIH需支持建立臨床研究訓練的區域中心，其工作內容是為了進行罕見疾病的診斷、預防、控制及治療」。因此，NIH內的罕見疾病中心（Office of Rare Diseases，簡稱ORD）、國家研究資源中心（National Center for Research Resources，簡稱NCRR）等相關機構，提供此研究網超過五年五千一百萬美金的資金，網絡中包含有七個罕見疾病臨床研究諮詢中心（Rare Diseases Clinical Research Centers，簡稱RDCRCs）和一個資料科技中心（Data and Technology Coordinating Center，簡稱DTCC）。

### 各中心互為夥伴

國家研究資源中心的執行長Dr. Vaitukaitis指出：「因為罕見疾病病患分布於不同的環境中，所以罕見疾病研究是需要不同專業的整合，以及分享彼此的研究資源及病友族群。」因此，為了增強罕病研究者和病友支持團體間的合作和資源分享，此研究網的工作重點在驗證疾病風險、疾病嚴重性和臨床結果，進而鼓勵發展更新的罕見疾病診斷、預防及治療方法，以促進罕病病患生活福祉，並減少未來罕見疾病的發生率。

每個臨床研究諮詢中心都是一種聯盟式的夥伴關係，連結美國國內及國際間的罕見疾病病友

團體和研究機構，除了進行整合性的研究之外，臨床研究諮詢中心還會訓練新的罕見疾病研究人員和為罕見疾病研究提供一個公開的窗口。

### 美國罕見疾病臨床研究網之分布

美國七個罕見疾病臨床研究諮詢中心和資料科技中心，鑽研領域各有不同，分布的地理位置偏重於美國東北部，以下簡要介紹各中心。

1. 休士頓Baylor醫學院：位於德州，主要研發蕾特氏症（Rett syndrome）、安琪曼氏症（Angelman syndrome）和小胖威利（PWS）這三種疾病的最新療法及診斷。
2. 波士頓Boston大學醫學院：位於麻州，其血管性臨床研究小組以血管炎為主要研究。
3. 辛辛那提兒童醫院醫學中心：位於俄亥俄州，罕見肺臟疾病的臨床研究小組。
4. 國家兒童醫學中心：位於華盛頓特區，尿素代謝循環疾病臨床研究中心。
5. 克里夫蘭臨床基金會：位於俄亥俄州，克里夫蘭骨髓功能障礙臨床研究中心。
6. 羅徹斯特大學：在紐約州羅徹斯特，專長為中樞神經系統的發病與診療，以發展週期性麻痺、非失養性肌肉疾病、偶發性運動失調等為研究重點。
7. 紐約州康乃爾大學維爾（Weill）醫學院。
8. 南佛羅里達大學H. Lee Moffitt癌症中心暨研究機構之資料科技中心（DTCC）。

由於遺傳、基因微陣列、臨床、實驗及顯影等相關領域的資料系統不同，因此，每個臨床研究諮詢中心和資料科技中心合作，發展出一套通用的資料庫管理系統，內容包括資料元素、資料標準以及資料結構等要項，這個資料庫的使用不僅能使學術界與臨床界的資源網絡相互連結，也能達到資源流通的一致性，以及未來資料採用擴展的便利性。

### 期許我國政策跟進

相較於美國此一重大發展，國內目前對於政府相關政策討論，集中在業務推展、減少資源重疊與浪費、整合醫療與相關社政資源等議題，對於建立一個整合性的罕見疾病資源網絡，尚未有明確的共識。

我國罕見疾病政策之主管機關衛生署國民健康局，在罕見疾病防治及藥物法施行後，首先設立了一家「罕見疾病藥物物流中心」及二家「特殊配方營養品供應窗口」，緊接著辦理「遺傳諮詢中心」認證制度，至今累計已有十家醫學中心通

過此一審查。整體來看，在醫療資源及臨床服務方面已見網絡形成，而在研究資源與資訊整合的腳步上，相較於美國以國家預算建立臨床研究網絡，已明確界定各單位任務，並由政府提供預算支應，我國相關體系的發展仍值得期待。■



### 我國「遺傳諮詢中心」概況

為確保遺傳疾病諮詢、診斷及治療之品質，行政院衛生署國民健康局自2001年起辦理「遺傳諮詢中心認證」。評核基準包括-

- (1) 組織與管理：醫學院附設醫院或衛生署評鑑合格之醫學中心、具獨立部門及固定編制。
- (2) 專業專責人員：醫師、遺傳諮詢人員、檢驗人員、營養師等。
- (3) 服務項目：產前遺傳服務、臨床遺傳服務、遺傳檢驗服務等。
- (4) 歷年成果：政策推展、教學、個案通報及追蹤等。

### 【遺傳諮詢中心服務窗口】至92.12.31認證通過名單

|                |                   |
|----------------|-------------------|
| 台灣大學醫學院附設醫院    | 02-23123456 #6708 |
| 台北榮民總醫院        | 02-28712121 #3292 |
| 馬偕紀念醫院         | 02-25433535 #2547 |
| 長庚紀念醫院林口分院     | 03-3281200 #2547  |
| 臺中榮民總醫院        | 04-23509615       |
| 中山醫學大學附設醫院     | 04-24739595 #2203 |
| 中國醫藥大學附設醫院     | 02-22052121 #2128 |
| 成功大學醫學院附設醫院    | 06-2353535 #4740  |
| 高雄醫學大學附設中和紀念醫院 | 07-3121101 #6465  |
| 花蓮慈濟綜合醫院       | 03-8563092        |



◎本會前研究企劃組專員 洪嘉玲

# 淺談幹細胞治療

## 幹細胞治療深具潛力

人體的很多地方都有幹細胞，它具備衍生出各種細胞類型的能力，而自身仍維持著衍生的狀態。幹細胞研究之所以振奮人心，很重要的是為許多還不能醫治的疾病，帶來身體部分組織或器官替換或修補的可能性，但是，誘發幹細胞分化出人們所期望的細胞類型，技術的發展還有許多障礙要克服。

臍帶血中富有的造血幹細胞(stem cell)是人體製造血液及免疫系統的主要來源，臍帶血移植與骨髓移植十分類似，部分科學家認為前者的潛力可觀，因為造血幹細胞含量比骨髓或週邊血液幹細胞的含量高很多，增生能力亦較好；此外，臍帶血的白血球組織抗原（HLA）持異性較低，通常捐贈者與受贈者間，白血球組織抗原不需完成吻合即可移植，且臍帶血中所含幹細胞的免疫功能尚未發育完全，較不會產生排斥作用。

在各項實驗性療法研究過程中，種種的限制也逐漸被發現，例如：臍帶血移植結果，對於癌細胞的攻擊力和免疫力均較低；另外，臍帶血量不多，幹細胞有限，目前較常應用於四十公斤以下的孩童；而移植後白血球恢復的時間較骨髓移植慢，所以目前在治療上，仍無法完全取代骨髓移植。

美國國家骨髓捐贈協會（National Marrow Donor Program）公布以幹細胞移植可治療的疾病包括：癌症疾病、先天性代謝異常疾病、血液病症、自體免疫病症等等，範圍很廣。目前臍帶血移植主要是在於治療「血液疾病」，像是「再生性不良貧血」和「白血症」等。

## 臍帶血移植須經審核

國內臍帶血移植尚在「人體試驗」階段，衛生署規定臍帶血人體試驗範圍，可包括親屬和非親屬之間的移植，而至今僅核准台大醫院、台北榮民總醫院及林口長庚醫院三家醫院實施人體試驗。另根據醫療法第五十六條規定，臍帶血移植應由醫療機構擬具人體試驗計畫，經過衛生署醫藥審議委員會通過，才能施行。

目前國內臍帶血移植成功的案例已有非親屬臍帶血移植，甚至用兩代非親屬臍帶血移植體重超過四十公斤的例子，剛開始移植成功的報導總是媒體的焦點，只是在手術之後的一個月、一年、五年甚至十年後，患者的情況卻不見得被知道，其中不乏因急性感染或排斥而離開人間，或是生活功能反不如從前的例子，鎂光燈不再照耀的真實情境，或許是病患和家屬可以多作預備的。

## 臍帶血保存效益停看聽

並非所有的臍帶血都具有保存價值，要確認「質」與「量」雙重條件符合後才需繼續保存。「質」指的是臍帶血要健康、細胞活性要夠，如果產程太久、受到感染、有家族遺傳性疾病、或經母體傳染的疾病等都會影響到臍帶血的健康。「量」指的是臍帶血蒐集後，必須血量及幹細胞數達到標準後才有臨床應用的價值。

目前台灣捐贈臍帶血庫包括中華血液基金會、慈濟基金會及和信治癌中心醫院，捐贈者都是無償捐贈，不需付費保存。而自存血庫為民間各家臍帶血銀行，各家保存方式與設備皆不盡相



同，但均需注意是否符合衛生署公告的「臍帶血收集及處理作業規範」，舉凡臍帶血幹細胞的收集、處理、貯存、移植或供研究用途等過程，均應詳細記載。

若您有意為孩子儲存臍帶血，不妨再考量未來自己或他人受益的可能性。美國最大的私人臍帶血銀行統計，過去五年內有兩萬個臍帶血儲存，僅有十四個被取出使用，也就是利用機率不到萬分之十！在臍帶血儲存所費不貲的前提下，衛生署較鼓勵產婦無償捐贈，且不指定用途，以提供給需要的病患進行移植之用，以發揮救人的功效。

針對罕見疾病來說，由於多屬於基因遺傳疾病，因此自存的臍帶血在「質」的考量上是少有價值的，儲存家人的臍帶血也可能是同樣的情

形，較可能以公益捐贈配對成功者來作移植。家中已有罕見疾病病患者，另一要考量的是經濟負擔，目前國內臍帶血儲存的行情，保存二十至五十年，一次付清大約要六至八萬元，而每年繳費的話，累計起來至少要十萬元。而移植臍帶血治療，目前並不屬於健保給付範圍內，動輒百萬元的醫療費用，實在不是一般人負擔得起的。

## 幹細胞應用挑戰不斷

幹細胞療法帶來了曙光，儘管來自於倫理、宗教、政治、法規的阻礙不斷，人類追求新知的信心卻未曾卻步。雖然現今科學技術的發展，距離成熟的臨床應用還有相當距離，確是許多疾病患者與家庭的希望所在。在幹細胞療法安全應用於罕見遺傳疾病之前，商機與人心的拉扯、醫學與生命的拔河，需要你我智慧看待。■

### 你不能不知道

Q：什麼是幹細胞？

A：簡單的說，幹細胞是一種未分化的細胞，可經由細胞分裂，其中分化成為執行各種不同功能的細胞，具備「多能性」。而且幹細胞一分為二時，其中有一個能維持繼續衍生的狀態，可作為「再生根源」的能力。

Q：幹細胞在那裡？

A：在人體的骨髓、臍帶血、週邊血都含有幹細胞，甚至近幾年還發現脂肪組織和乳牙中也存在幹細胞。各式幹細胞當中最受注目的是胚胎幹細胞，被認為保有衍生體內任何類型細胞的能力，科學家可藉由人工受精剩下的胚胎中取出培養。

Q：幹細胞治療應用在什麼疾病？

A：並不是每一種疾病都適用幹細胞治療，您可與醫師討論。目前幹細胞移植可治療的疾病以血液疾病為主，而美國國家骨髓捐贈協會所公布的「可能」應用範圍，則包括黏多醣症、尼曼克氏症、乙型地中海型貧血等罕見疾病。

Q：每個人都要儲存臍帶血嗎？

A：幹細胞移植是一項持續發展的醫療科技，像是臍帶血儲存相關商品的推出，更是讓人們的期望升高。若您有意儲存寶寶的臍帶血，有幾點提供您思考——（1）臍帶血的品質三大指標為細胞數量、細胞活性且不受污染，採集及保存方式應能確保；（2）目前移植技術，250毫升的臍帶血約足夠體重40公斤以下患者使用；（3）市場臍帶血庫提供保存期限多以二十年計，而器官衰老相關疾病多在五十歲以後出現；（4）公益臍帶血庫接受民眾捐贈，保存給需要的不特定人員使用，不失為利人利己的選擇！



# 喚起靈魂無限

◎中華小腦萎縮症病友協會會員 許瑞榮

中華小腦萎縮症病友協會自九十一年起推廣「聽析輔導」，病友、家屬、工作人員在共同研習心靈照護技巧中，學會傾聽自己並協助他人，企鵝家族一個個從裡到外改頭換面！此文作者在多年學習後成為講師，這是他在四月二十六日至三十日由協會主辦之「清新心靈解脫實驗班」超越自我的歷程分享！

我想從知道有Amy老師這一號人物談起。記得那是兩年前五月的一個禮拜六，那時正在看診，也與病友克勤相約前往療養院教授病患源氣功，那時隱約知道，待會兒協會理事長會帶一位「心靈大師」與大家認識，但終究因緣際會而錯失交臂。不過現在回想起來，當時並沒有準備好心甘情願、誠實面對。所幸，Amy老師一路走來始終如一，從創辦「企鵝家族心靈科學-戴尼提研習實驗營」以來，堅持她的目標，減緩小腦萎縮症病友的苦痛。

印象最深刻的是，農曆年節為期四天密集的課程，這幾天的上課不但使我更愛我自己，也更尊重自己，變的更加有自信。這是為什麼呢？上課中並沒有談論關於如何擁有自尊及自信的理論，是什麼使其變化呢？原來只要能增進精神上的覺醒，讓人重獲精神上的真理與單純，使人成為一個真正的「人」，那麼他原本的本性就顯現出來，而能力也會與日俱增。

而這個只是理論而已，接下來我想要談談事實，我的體會是——頭腦緊繃快速解除。唱歌可以盡情大聲。喝水、吃東西嗆到的機率大幅降低。可以打麻將。感覺到活著真快樂。活著有自

信、有自尊、有良好的親和力、真實性和溝通，人際關係進步很多。

因為理論可以理解，效果又有真實性，又耳聞「聽析」能夠切斷根源，因此更加深要處理的決心，在此時身體、心靈和靈魂，都處在前所未有的最佳狀態，也因為是心甘情願、誠實面對獲益良多。我的心得和收穫是——

- 一、對於靈魂無限的力量佩服讚嘆萬分。
- 二、對於解決問題疑問排除，原來全都是來自自身的領悟，而非來自旁人的建議或指導。
- 三、多麼爽快的領悟，原本緊繃在病痛處的一團黏稠物，頓時煙消雲滅，消失的無影無蹤，如今整個腦袋清爽如雲。
- 四、感知大腦前額後面有一種被回填的充實感。
- 五、如今眼睛已較能聚焦，行車較不會蛇行，只能以進步神速來形容。

以往憑藉著不屈不撓的三心二力（決心、信心、耐心；毅力、意志力）想達成的目標，終於在Amy老師堅強意圖改善的念力下有實現的一天，也希望藉由自身的改變，能喚起更多人「許瑞榮能，你也能」的熱情和必勝的念力設定。■

# 創意減重便當 小胖威利最愛

◎本會醫療服務組營養諮詢員 謝佳君

五月三十日下午，「小胖威利的減重便當——創意、美味的噲聲大賽」熱烈登場，知名主廚為病童設計滿足味蕾更具健康概念的菜單，數十個小胖威利病友家庭歡喜共聚。

## 亞太主廚精心料理 美鳳姊公益加溫

這次活動聯合了罕見疾病基金會、亞太會館、台北馬偕紀念醫院營養課及小胖威利病友聯誼會共同主辦，並由富達證券、台北城中扶輪社、輝瑞大藥廠提供贊助。活動特別邀請藝人陳美鳳擔任主持人，她本著熱心的慈悲心懷，特別排開繁忙的工作，完全公益支持本活動！

愛孩子的美鳳姐，看著這些髮色淺淺、體態渾圓又熱情貼心的小病童們，更展現了她過人的耐心，忍不住用力地抱抱他們，給他們最溫暖的鼓勵！亞太會館的超級主廚趙鳳山和陳秋麟現場示範如何製作可口又低熱量的餐點，美鳳姊以她親和又幽默的主持風格，不時地請教主廚們料理的技巧，讓家長在家也能輕鬆上菜。

## 家長學習照護新知 病童獻吻感恩

大快朵頤後就是票選時間啦！小朋友們高舉著代表兩位主廚的紅黃牌子，同時拼命為自己支持的便當拉票。結果二個便當都一樣受歡迎，由小病童們獻上錦旗與禮物，感

謝主廚們精心的設計與製作。

票選活動之後，進行交流時間，由遺傳專科蔡立平醫師與簡穎秀醫師，營養師蔡一賢及丁敏玉，和家長們暢談病患的飲食原則；另外，病友家長劉先生於今年四月曾參加在紐西蘭舉辦的小胖威利國際研討會，也藉此機會將心得與訊息和其他病友家長分享。

對這些小胖威利的家長來說，在本會一場場精心設計的活動中，可以面對面地溫馨交流、彼此鼓勵支持，都是他們在撫育病兒的過程中，最大的支持來源！身為大家長的罕見疾病基金會更衷心期盼在每一次病友相逢的時刻，都能見到家長與小胖威利們健康又歡樂的笑靨！■



▲美鳳姊捧著便當請病童票選最愛，秦慧珠會長（左二）也開心品嚐

# X染色體脆折症家庭五度相聚

◎本會醫療服務組遺傳諮詢員 林佳儀

四月十八日於台北市立婦幼綜合醫院所舉行的X染色體脆折症家庭聚會，是本會自民國九十年以來第五次參與之該病患的家庭聚會，希望能在此次聚會中，蘊釀出互助團體的籌組力量。

X染色體脆折症(FXS)是僅次於唐氏症，造成遺傳性心智發育遲緩的第二大原因。根據國外的調查，平均每250位女性及750位男性就有一位是此症的帶因者；而歐美的統計資料顯示男性發生率約1/4,000，在女性為1/8,000；在亞洲地區雖無確切統計報告，但發生率較歐美地區低。致病之FMR-1基因在一九九一年尋獲，由於該基因的CGG序列重複且過度擴增，導致DNA高度甲基化(methylation)而無法產製其蛋白。FMR-1基因所產製的蛋白是腦部認知功能正常執行所必須，缺少這種蛋白質除了會導致認知功能的障礙外，也常合併過動或自閉等行為問題，患者成年後對生活事務無法獨立自理，常是家長們心中永遠的牽掛。

此次聚會的發起人——台北市立婦幼醫院小兒科蔡立平醫師，特地邀請奇美醫院分子解剖科曾慶誠主任、高醫小兒科趙美琴主任以及南部的病友一同與會，為顧及南部病友當日往返之車程，特將活動設計為跨中午用餐時間之聚會。由於許多與會家庭中有年幼孩童同行，故於講堂之隔壁另闢一處遊戲空間並安排志工協助照護孩童安全。

本會陳莉茵常務董事以社團法人中華小腦萎縮症病友協會為例，向與會者闡述病友團體的重要性與成功運作的要件，並強調無私奉獻的前瞻性及重要性。當她提及當年成立罕見疾病基金會的緣起與歷程時，大家莫不為當時創辦者們的毅力與決心動容，心中也萬分佩服。她一再鼓勵大家：「相互扶持，維護友誼，以信任為基礎，營造團體智仁勇的文化，立志為團體與社會所用，再造生命的價值！」。

病友家庭間同舟共濟的共識在心中逐漸地發酵。再接下來的綜合討論與經驗分享中，與會家庭們相互推選出主要幹部，正式成立「X染色體脆折症病友聯誼會籌備會」，提供彼此間聯繫的橋樑，並號召更多同樣情況的家庭加入，也為將來正式成立的病友會奠下基石。而本會將本著一貫的立場，積極協助他們早日籌組聯誼會。■



# 莎希米亞十年不忘使命

◎台灣海洋性貧血協會 提供

九十三年七月十七日當天本會舉辦十週年慶、醫療講座暨宣導活動，活動當天特地邀請衛生署陳建仁署長、國民健康局專員、台灣諾華Stefan總經理、訊聯生物科技蔡政憲總經理等貴賓出席，共襄盛舉，活動內容豐富，包含了協會十週年回顧、醫療講座、話劇演出等。

台灣海洋性貧血協會於民國八十三年籌備成立，係由重度海洋性貧血症患者和家屬，以及一群熱心的醫護人員與志工奔波努力，並有賴前衛生署張博雅署長、前健保處葉金川總經理與前衛生李明亮署長鼎力支持，得以順利成立。轉眼已成立十年，協會之宗旨在各位會員及志工之幫助下順利陸續進行中。

林理事長與杜媽媽將協會十年的點滴作整體的重點回顧。會中特邀請陳鵬升醫師專題演講，

主題是「全國孕婦海洋性貧血篩檢計劃對北台灣重度海洋性貧血罹病情形的影響」。經過了十年的努力，預防重度海洋性貧血成績斐然，但仍然無法達到全面防治的目標。陳醫師報告北台灣自一九九三年以來海洋性貧血納入全國性篩檢後，仍有重度海洋性貧血病患出生的原因，以及基因突變的情況。「漏網之魚」的話劇演出，是由病友及家屬演出病友家長的心路歷程，真實而深切的情感獲得全場的共鳴。

十週年的慶祝活動不只是讓會員、社會大眾共同來驗收協會十年的努力與成果，更重要的是邁出未來的方向與目標，而再專業的醫療專題演講與感動人心的話劇演出，都是為了喚起社會大眾及醫護人員的重視，期望預防重度海洋性貧血症寶寶出生，社會和無數病家的重擔不再。■

## 歡樂旅遊 記憶大放送

螢火蟲家族的大小朋友，  
您滿意北關農場之旅嗎？  
覺得回味無窮，迫不及待想與人分享嗎？  
歡迎投稿至基金會，稿件刊登於下期會訊，  
請寄：研究企劃組 [rp02@tfrd.org.tw](mailto:rp02@tfrd.org.tw) 分機122  
邀請你一起分享今年夏天最美好的記憶！



# 與小胖威利一起 向世界說HI!

◎林炫沛醫師專訪

本會研究企劃組組長 陳怡?



馬偕醫院小兒遺傳科林炫沛醫師榮任國際普瑞德威利氏症候群組織（IPWSO）理事，代表亞洲地區出席五月間在紐西蘭的國際年會，表達台灣對相關醫療與社會的努力成果之外，更參與工作守則與年度計劃的討論，為提昇全世界的小胖威利（此症病患別名）的權益投注心力。

## 責無旁貸 為病家代言

專訪中，林醫師談起這個任務，有著濃厚的使命感，他說：「我是『台灣一體』的代表！」IPWSO理事會的成員大部分是病患家長，林醫師認為他們都比醫療專業人士更了解小胖威利，而那份熱切與摯著，更是該組織成功的重要關鍵。林醫師認為他不是最好的代表，只因環顧台灣的一般情況，家長未必能夠參與國際事務，語言也是顯見的障礙，他的任務就是為台灣的小胖威利「代言」。

參加IPWSO年會的人來自世界各國，而小胖

威利的權益發展在洲與洲之間、在國與國之間、在不同種族與宗教之間，可說是天差地遠。參與國際交流的關鍵之一，就是突破環境所塑造的固有價值觀，從不斷的溝通當中拉近彼此的理解，才能建立共識。

林醫師舉了個例子，在工作計劃討論時，福利國家瑞典的人們就像是活在天堂，很難理解長期戰亂的以色列還在黑暗中摸索，前者提出來的目標和方案，對後者來說，簡直是天方夜譚，爭議往往就這麼發生了。適切地表達自己代表區域的情況，還要正確接收世界各地代表的訊息，語言能力和善意是缺一不可。林醫師的結論是態度：「Not dominate, but assist.」——不能先入為主，而是相互接納。

## 奇妙的六天 開啟國際視野

講到對自己的期許，林醫師表露出責無旁貸的俠義氣度，而問起怎麼與這個國際罕病組織相遇的歷程時，氣氛立即充滿了友善熱誠的童心。林醫師形容那是「奇妙的六天」！

小胖威利病童的家長陳先生是那把鑰匙。

陳先生從孩子診斷為小胖威利開始，就很積極地上網查資料，主動聯絡國際病友組織，經常與林醫師討論。二年前，陳先生帶來IPWSO在義大利舉辦年會的消息，經過一個月快馬加鞭的準

備，林醫師終於排除萬難參加了這場盛會。

林醫師回憶，當時出席的國家代表有冰島、挪威、德國、英國、美國、智利等等，亞洲地區除了他個人，還有來自日本和馬來西亞的朋友。大家二十四小時都在義大利的罕病中心（簡稱BIRD，首字Baschiroto為發起人之姓），無時無刻都在談小胖威利，讓他見識到IPWSO組織成員投入之深。當時也是IPWSO常務理事的潘密拉（Pamela Faith Eisen）說：「只要有需要，那裡都去！」不管在世界那個角落，讓病患知道有人在關心，看見可以學習的典範，是責任，是沒有任何理由延遲推拖的。

另一個令林醫師深受震撼的，是IPWSO有組織、有方法的運作模式。來自世界各地的會員來到年會，都要紮實地討論憲章內容，而理事再據此修正目標與工作計劃。制度之外，與會者坦誠相對的態度更是難能可貴，每天開會到十一、二點，吵也要吵出全體同意的方向。林醫師讚嘆，這個團隊裡人人是菁英，沒有誰迴避誰！是相當值得參與學習的地方。

## 國際友人推崇台灣成果

九十三年十一月八日至十三日，潘密拉和美國普瑞德威利氏症候群協會（PWSA）執行長珍納李（Janelee Heinemann）遠道來台。林醫師帶著二位國際友人，在台北舉行研討會與小胖威利病友會面，在高雄醫學院附設醫院與醫學院學生座談，往台南參訪成大醫院診斷檢驗實驗室，並與本會一起拜會中央健康局說明生長激素療法的必要性。馬不停蹄的造訪，讓病家知道小胖威利也可

以身材標準、享受生活，也開啟了專業人員在飲食指導、身心發展等各方面的關注。

珍納李返美後，於其協會會訊撰稿讚揚，台灣「小而美」的團隊成效相當卓越，他們看到，醫師和醫護人員的角色不只是治病，還協助病家在社會、心理、甚至社會制度上的福祉，這些工作在許多國家是由家長來擔任。另外，罕病基金會成立不過五年，罕病法案通過方滿三年，小胖威利相關醫療照護的推展神速，也是世界罕見的成就。因此，珍納李公開推舉台灣作為IPWSO的亞洲代表，而經過多次多方的協調，IPWSO正式邀請林炫沛醫師成為理事會的一員。

## 隨時與病家站在一起

林醫師對罕病病患的關懷一向用行動表示。看診時，對每個病患都細心問診、叮嚀；巡房時，不論多早、多晚、多少病患，基本功夫一步也不少；病友團體活動邀請，他準時到場且全心參與，林醫師的活力和專業，再度受到肯定，成為國際罕病組織的唯一亞洲代表。他依然以病患福祉為念，謙誠地把榮譽歸於機緣，深切期許自我：「在這個時間點上，站在這個位子上，就要全力以赴。」



▲PWSA執行長珍納李分享寶貴經驗

# 惜惜台灣 惜惜罕病病友

◎本會活動公關組組長 徐秉琦

「十全十美 惜惜台灣」——綠色和平電台台慶及關懷罕見疾病音樂晚會，於四月十八日的晚間，在台北縣政府廣場熱情登場。除了慶祝十週年台慶之外，還呼籲民眾關懷罕見疾病。為使電台聽友從認識罕病到關懷罕病，活動前特別邀請本會董事陳莉茵接受專訪，與聽友們分享罕見疾病基金會創立的艱辛，及罕病患者勇敢活出生命價值的真實故事，持續播出二週，不僅感動無數聽友的心，更激起聽友們幫助病友的具體行動。因此，活動當天，許多民眾特別在重重人群中，尋覓罕見疾病基金會的活動攤位，二話不說即在捐款箱中投下他們的愛心。而工作人員所準備的各項義賣品，也都受到民眾的熱情支持。■

## 婦幼衛生展 新生兒篩檢邁前

◎本會活動公關組組長 徐秉琦



為了讓民眾了解台灣早期推動婦幼衛生工作筆路藍縷的珍貴畫面與重要史頁，台灣婦幼衛生協會與台北市政府衛生局在行政院衛生署國民健康局的指導下，規劃了為期兩週（四月十二日至二十四日）的「親親寶貝——台灣婦幼衛生回顧展」，該展覽並特別邀請罕見疾病基金會等三個民間團體共同參展。參觀的民眾不但觀賞了台灣首度完整呈現婦幼衛生的相關史料，也對最進步的「二代新生兒篩檢」有了更多更深的認識。■

## 扶輪聯青社慶 天籟撼動人心

◎本會活動公關組組長 徐秉琦

台北城中扶輪社、台北北門扶輪社、日本琵琶湖八幡社以及台北聯合國國際聯青社等團體，平日熱衷公益服務活動，更於今年授證典禮及社慶活動中，不約而同選擇本會為捐贈對象。病友組成的罕見天籟合唱團五月五日於城中扶輪社社慶演出，他們溫暖且情感豐沛的歌聲再次感動了全場觀眾，而在邀請全場合唱「感恩的心」一曲中，更見觀眾們眼泛淚光，為他們堅毅的生命力使勁鼓掌！除了誠摯感謝各社團的邀約外，罕見天籟合唱團的成員們，將更努力提昇演出的水準，並用他們的歌聲來感動每一顆心。■





## 小瓢蟲飛舞

## 愛心傳罕見

◎本會活動公關組組長 徐秉琦



桃園楊梅的小瓢蟲托兒所，秉持著創校職志，固定每兩年舉行一次關懷弱勢義賣會，今年以「讓愛傳出去」為主題，於五月八日盛大推出義賣園遊會，並選擇本會為捐助對象，本會工作人員當天也到現場進行宣導活動。活動當天結合了八個企業和工作室，攤位包括了髮型設計師義剪、童書義賣、生活陶藝DIY，日式精緻食品優惠賣…等，活動種類既多樣又新奇，吸引了超過220個家庭共襄盛舉，義賣善款全數捐贈予本會。■

## 談財經看好劇

## 歡樂擁抱病童

◎本會醫療服務組遺傳諮詢員 蕭雅慧

ING安泰人壽長期一直以實質的捐贈支持本會，今年度一項長期性的活動——三十三場財經系列講座，四月二十四日首場即邀請罕病病友小巨人合唱團與長笛天使周勳瑜到場表演，並將在年底的講座舉行公開捐款儀式，將其中五場的售票金額捐贈予本會。

另一個話題是由ING安泰人壽與趙自強創辦的「如果兒童劇團」，五月份合作推出「童戲嘉年華」活動，特別邀請本會小病友們一起去看戲，找一找「隱形熊貓在哪裡」，主角「水果奶奶」可是讓小朋友為之瘋狂的人物呢！ING安泰人壽特將這次活動門票所得五十萬元捐贈本會，希望幫助更多的罕病病患。

初夏的台北市政府親子劇場，滿滿是跟太陽一樣熱情的小朋友，目不轉睛的看著台上的演出，當水果奶奶中場出來跟小朋友說話時，每個小朋友都熱切的大聲回應，好像水果奶奶只對他一個人說話一樣。這齣戲帶給罕病家庭不只是一個開心的夜晚，更要大家都能學習戲中的大熊貓，放開心胸展開雙手，對爸爸媽媽及所有心愛的人大聲說：「抱抱」！■



# 遨遊罕病網際世界

## 本會網站電子報資訊服務

◎本會研究企劃組專員 趙儷淨

一直以來，本會希望能夠在網站上提供大家最完整、最即時的罕見疾病資訊，不只是單向的提供資訊，而是希望可以與大眾在網路上及時互動，因此網站的管理與維護是非常即時性的。除了每日定期更新活動資訊、留言版問題回覆，我們也將每月的活動整理，以電子報方式寄發。本會網站目前瀏覽人次為四萬五千多人，電子報訂戶目前有六百多人，並持續增加中。

### 一手掌握罕病資訊

如果您想知道什麼是罕見疾病，動一動滑鼠，您想要的資訊都可在本會網站上找到——

- ◎「基金會簡介」告訴你本會成立緣起、過程、服務項目及成果。
- ◎「罕見疾病簡介」讓你認識什麼是罕見疾病、

遺傳方式、罕見疾病的種類與疾病介紹。

- ◎您可在「病友福利專區」一手掌握本會對病友的各项補助與政府資源。
- ◎想瞭解罕見疾病相關的法律規定，您可以參考「罕病相關法規」。
- ◎「本會學術園地」裡有本會出版的宣導品、書籍、會訊及影片等。
- ◎當然，如果您願意給予我們任何協助，您可在「如何幫助我們」查詢到相關辦法。

### 網路對話歡迎你

透過網站上留言版的即時互動，我們常接收到病友的求助訊息，當然也包括了非本國籍的病友們。網路無國界，給病友們的幫助也是無國界的。基金會成立的目的，就是希望可以幫助更多



會訊三個月才一期，左等右等，等不及！  
罕病基金會不知道有什麼新活動？  
拆開活動宣傳信的時候，報名已經截止了……

更多更新更熱的消息，就在「罕見疾病電子報」！  
每月五日都有好康好玩好好看的即時資訊！  
內容有：最新消息、活動報導、罕病新知、心靈點滴……



免費訂閱方式：(1)本會網站首頁www.trfd.org.tw 點選「訂閱電子報」填寫資料  
(2)將您訂閱信箱寄給管理員epaper@trfd.org.tw



的病友們，病友們的求助，只要是我們能做到的，我們一定會盡全力去幫助大家。

## 強力搜尋更人性化

目前本會網站上資料繁多，服務成果經年累積，若沒有一個功能強大的全文搜尋引擎，對使用者來說，尋找某些特定資料時會耗費很多時

間。因此我們籌畫網站改版的工作，新網站內容之分類將更清楚，搜尋資料更簡捷，並以使用者導向為出發點，便利捐款人、民眾、病友、企業等不同的使用需求。目前已接近最後完成階段，希望近期內可上線供大眾使用，請大家一起期待新網站的完成吧！■

## 工作人員手札

# 把幸福帶給更多人

◎本會研究企劃組專員 趙儷淨

進基金會工作前，我對「罕見疾病」這個名詞全然陌生，即使自己是從醫學院畢業，也從不曉得，原來「基因」會造成不同的人生！我更從沒想過，發生率遠小於萬分之一的罕見疾病，竟也會發生在自己身邊的親人身上！無藥可醫的病，只能眼睜睜地，任由病況一天天惡化到死亡，造物主的作弄讓我驚覺，生命是那麼脆弱，卻又那麼可貴與可愛！我的人生觀，也因此大大改變，面對自己目前所擁有的，我知福、更惜福，也希望自己能將幸福帶給更多的人。

在基金會的這一年之間我參與許多活動，接觸了許多不同病類的病友們，每一個努力對抗疾病的故事，都令人感動萬分，而跟著病友們一輩子的病痛，也讓我心疼不已。我並非遺傳醫學或社工背景出身，再加上工作內容很少有機會直接面對病友，在醫療及心理層面上能給的幫助有限，而「研究企劃」簡單說就是從問題的根本來著手，尋找問題的源頭，影響的原因在何處，我們就從那裡來解決問題，這份工作讓我必須省思



▲本會研究企劃組成員

著，我能為病友們做些什麼？我做的是病友們需要的嗎？一開始我常不小心陷入價值和意義的迷思，搞不清楚自己是為了什麼而存在，隨著時間還有與病友的接觸後，我得到了解答。

常常可從同事那得知病友的近況，若是好的，我會替他們開心喝采，若是不好的，我也會跟著難過擔憂。網站的留言板近來除了詢問，也有病友和家長鼓勵我們工作人員，或是為受到挫折的病友打氣，看得到真心在交流。而每一次看到我認識的病友們來參與活動，不論他們是否叫得出我的名字，我都會非常高興，因為我知道，他們正努力的活著，正努力寫下他們生命中的精采。看見病友臉上的笑容，我深深領悟，是啊！這就是我存在的價值！■



## ● 中央健康保險局罕見疾病相關公告

|      |                                                                                                                                                                                                                    |
|------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 文號   | 民國93年4月12日 健保審字第○九三○○六八三四○號                                                                                                                                                                                        |
| 主旨   | 公告「全民健康保險藥品給付規定」激素及影響內分泌機轉藥物Hormones & drugs affecting homonal mechanism生長激素（Genotropin）增修給付規定，本規定自九十三年五月一日起實施。                                                                                                    |
| 內容說明 | 主要為給付內容增訂生長激素（Genotropin）用於治療普瑞德威利氏症候群患者，其相關詳細給付規定請上以下網址查詢 <a href="http://www.nhi.gov.tw/07information/bulletin_file/107_0930068340.htm">http://www.nhi.gov.tw/07information/bulletin_file/107_0930068340.htm</a> |

## 資源快報

### 低蛋白食材贈送

先天性代謝異常病友注意囉！本會再度從國外訂購低蛋白粉類，將提供給需要限制蛋白質及氨基酸攝取量的病家試用。數量有限，九月十五日前，歡迎家長來電索取。

（洽詢本會營養諮詢員，分機153）

### 公益作月子料理

社團法人台灣社區托育發展協會為協助特殊際遇婦女因應產後照顧期間之特殊飲食需求，於九十三年度捐助本會三個名額，提供居住於台中市轄區內之病家免費公益作月子餐服務。預產期與居住地符合的病家，歡迎與本會醫療服務組連絡哦！

（洽詢本會遺傳諮詢員，分機151）

## 活動預告

### 第六屆罕見疾病博碩士論文獎助 九月底截止喔！

本會第六屆罕見疾病博碩士論文獎助，申請截止日為九十三年九月三十日，歡迎國內公私立大學院校博、碩士班研究生踴躍申請。

（洽詢本會研究企劃專員，分機122）

### 「失落、成長」工作坊 預定心情出口

面對失去親友而引發的失落，等到悲傷的情緒慢慢擴大成憂鬱時才驚覺無法自拔。病友家屬

們如果有類似經驗，或想要預備處理悲傷情緒與調適，邀請您來參加本會於九月份開辦的「失落、成長」工作坊

（洽詢本會社工員，分機165）

### 就業人員專題研習 敬請專業交流

台北市勞工局補助本會辦理的「罕見疾病身心障礙者就業服務人員在職訓練」，提供相關專業人員交流與學習的平台，已於七月十三、十四日於政大公企中心舉辦，下半年在南區另有一場次，敬請期待！

（洽詢本會研究企劃專員，分機123）

## 封面故事



這是「仔仔」，一雙藍色的眼睛，若有所思的神情。仔仔與人遊戲時總是專心地注視著，拿起書來又立刻完全融入閱讀，認真百分百的可愛模樣，讓他每次一出現，哥哥姊姊阿姨叔叔都不知覺地繞著他轉。為了克服「瓦登伯革氏症候群」帶來的聽覺障礙，仔仔和媽媽一起努力，他們決定超前學習，準備好了才申請進入一般小學。求學之路障礙重重，媽媽說：「不能心軟」。（來源：「小於萬分之一的世界」，國民健康局出版，城邦發行）