

罕見疾病基金會

中華民國九十二年二月二十八日 第 14 期

國內郵資已付
台北雙連郵局
許可證

北台字第1514號

中華郵政北台字第6781號執照
登記為雜誌登記

發行單位：財團法人罕見疾病基金會
發行人/李宗德 社長/曾敬傑
總經理/鄭慧卿
編輯群/楊永祥、張雅惠、陳怡仔
美術設計/采泥藝術印刷股份有限公司
編輯委員/李宗德 陳允平 蔡輔仁 林秀娟
林茲沛 林錦川 胡務亮 陳莉茵
蔡元鎮 吳義春 鐘英峰 頭維德
立案字號/衛署醫字第88022340號
非營利事業統一編號/19340872
郵政劃撥帳戶/財團法人罕見疾病基金會
郵政劃撥帳號/19343551
會址：104台北市中山區中山北路二段52號10F
傳真：(02) 2567-3560
電話：(02) 2521-0717
網址：www.tfrd.org.tw
電子郵件信箱：tfrd@tfrd.org.tw

目錄 **Contents**

頭條新聞

- 1 >> 遺傳諮詢眾推展 篩檢倫理大家談
- 3 >> 遺傳諮詢在國內播種扎根
- 5 >> 罕見遺傳疾病基因篩檢
成效與爭議並見

焦點話題

- 7 >> 我要工作！罕見疾病身心障礙者
就業需求與對策

活動報導

- 10 >> 燭火蟲家族歲末團圓會
- 12 >> 校園宣導出擊 守護罕見生命
- 16 >> 代謝異常病家 營養教室戶外同樂

研究新知

- 17 >> 華人丙酸血症之分子遺傳研究
- 18 >> 滲小體儲積疾病治療新紀元

了解罕病系列

- 20 >> 軟骨頭非我願 性聯遺傳低磷鹽佝
僂症

蠟火蟲家族

- 22 >> 結節性硬化症譲會過年慶
有笑有淚

- 23 >> 來自天堂的音韻

愛心齊步走

- 24 >> 關懷行動剪輯
- 26 >> 病友迎駕：在後台

幕前幕後

- 28 >> 國際代行檢驗服務一年有成
- 29 >> 工作人員手記：對生命永不放棄
- 30 **捐款芳名錄** 91年10月至12月
- 32 **訊息窗口**

頭條新聞



遺傳諮詢眾推展 篩檢倫理大家談

本刊訊

人類基因圖譜接近全面解碼，未來十年，人與生命將以「基因語言」被熱烈談論，對罕見遺傳疾病的病患而言，跳脫疾病家族遺傳枷鎖的殷殷期待已受到重視，國內逐漸發展出人性化的基因診斷以及妥善的遺傳諮詢。

本會在九十一十二月十六日假中正大學台北辦事處主辦「遺傳諮詢與基因篩檢倫理座談會」，此一活動並由行政院衛生署國民健康局補助、中華民國人類遺傳協會協辦，期望透過座談方式探討國內遺傳諮詢服務的未來發展，以及基因診斷相關倫理等問題。會中邀請國內二十多位從事遺傳疾病相關服務的專家學者、病友團體及政府官員擔任講師及與談人，與會者包括各優生保健中心的遺傳諮詢師及護理人員、醫事機構及病友團體的社工師以及醫療技術人員等共計六十餘人。

座談會的上半場以「國內遺傳諮詢師的人才培訓及



認證規劃」為主題。首先由國民健康局林秀娟副局长簡介我國遺傳諮詢制度的施行概況，林副局长詳細地述說過去十年來衛生署對優生保健及遺傳諮詢的政策施為，未來政府將規劃由專業學會辦理認證制度；接著，成功大學護理學系黃美智副教授講述遺傳諮詢之多元化角色，並以過來人的身分期許有志從事遺傳諮詢工作的年輕學員能充實自己，培養心理諮商、健康照護、遺傳學、家族治療等全方面的專才，以提供病患多元的服務。綜合座談則在台大醫院護理部黃璉華主任主持下進行，多位目前致力於推廣遺傳諮詢師培訓的專家學者與大家分享了各校的課程規劃，並肯定遺傳諮詢師未來在醫院的重要角色，在病患需求浮現、人材培育進行同時，專業認證制度應加速規劃以便有效因應。

下半場探討的主題則為「台灣基因診斷的現況以及相關倫理議題」。空中大學生活科學系唐先梅副教授講演「晚發型罕見疾病病患對基因診斷的觀點」，該研究以小腦萎縮症及亨丁頓舞蹈症為對象，調查發現醫事人員之態度相較於病患及家屬更為謹慎保守，普遍認為基因診斷對象年齡宜在十八歲以上，而心理諮商及追蹤輔導是必要的配套措施。台北榮總神經內科宋秉文醫師接著報告了美國亨丁頓舞蹈症病患家族接受基因篩檢的心理影響，並分享他在國內晚發型罕見疾病基因診斷的經驗，並深入剖析基因診斷所面臨到的倫理問題。學術報告之後的座談則由本會曾敏傑執行長主持，參與的病友團體均積極表達他們對基因診斷及篩檢的需求，林秀娟副局长則表示政府未來將考量各項需求之重要性以有效配置有限資源。

遺傳諮詢專業正在持續提昇，無疑是病患的一大福音，本次座談會的舉辦不僅提供了各方專家溝通的平台，也讓有志從事者多方面了解國內的現況與未來的發展方向。同時，遺傳疾病醫療服務前輩的經驗分享與病友團體所表達的關切，再再喚起與會人員內心的使命感，罕見遺傳疾病之防治可望因為所有人的付出而逐漸成就！■

(深入報導請見本刊第3至第6頁)



國民健康局林秀娟副局长全程參與綜合座談，一一回覆病友團體的意見。

多位醫師及學者出席此次盛會與本會曾敏傑執行長（至右者）交換意見。



行政院衛生署國民健康局 主辦單位：財團法人罕見疾病基金會
中華民國遺傳學會



遺傳諮詢在國內播種扎根

○ 本會研究企劃組專員 張雅惠

在過去，民眾對於遺傳疾病的發生與因應，總是無法掌握最充足的知識，但是近年來，基因生物科技欣欣向榮的發展、優生保健法修法的議題眾所關注，隨著基因體醫學時代的來臨，從科學家、醫師到民眾，尤其是準備生兒育女的爸爸媽媽們，都十分關切小小的基因對健康的大大影響。

中心分布各地

隨著基因體醫學新時代展開，每個初生生命所承擔的遺傳疾病是否可能發生、如何預防、何時診斷、怎麼調適……等風險更為人所知，「遺傳諮詢」團隊扮演的角色愈來愈舉足輕重，病患及家屬要獲得正確的診斷，需要專業人員的協助，例如收集家族史和健康資料進行評估，安排會診並解釋檢查結果，並在持續追蹤中落實優生保健等。

國內第一家遺傳諮詢中心在七十三年成立，目前全台各地共有七所醫學中心和教學醫院設立，各中心主要的業務方向為「遺傳性疾病診斷服務網絡之整合」，以及「優生保健（法）業務、罕見疾病防治業務與（遺傳）諮詢專業之連結」，而臨床工作的內容包括有一——

1. 臨床醫療與諮詢工作：辦理婚前或優生健康檢查、產前遺傳診斷、辦理遺傳疾病之檢驗。
2. 教學工作：負責推動國內醫學遺傳學教學工作，以及協助培訓相關人員。

3. 研究工作：與國內外機構進行相關合作計畫。

團隊積極發展

為確保服務品質，並強化服務網絡，行政院衛生署國民健康局九十一年起辦理遺傳醫療諮詢中心認證，定期審核評鑑各中心服務成效，其評鑑標準主要依據組織與管理（15%）、人員配置（35%）、服務項目（35%）、歷年成果（15%）等四方面。人員配置是極為重要的一部分，完整的遺傳諮詢團隊應包括遺傳專科醫師、臨床細胞及生化遺傳學家、護理人員、營養師、心理復健師、及社工師等，並強調必須至少有二名以上的專任遺傳諮詢人員。

實際運作上，國內雖已有數個教學醫院或醫學中心備置這些人員，但成員難以團隊運作，且無法完全以遺傳疾病患者為服務對象，遺傳諮詢人員與社工人員的分工亦未確立——前者應職司遺傳疾病之醫療諮詢及追蹤，後者的主要服務範圍是病患緊急醫療及社會救助事項。由於服務罕見遺傳疾病所需要的專業醫療知識，實倍於社工人員所能具備，訓練良好的遺傳諮詢師（員）不但可以減輕病患家庭及社會的負擔，更可提供病患家族未來生育時所需要的各項資訊，避免生命傳承發生遺憾，是遺傳諮詢團隊重要而亟待發展的一部分。



各校開設學程

對於遺傳諮詢專業人員之培訓，政府在七十三至八十年間共補助二十餘位人員出國進修，然數量遠不及全國對於遺傳諮詢人員的殷切需求，近年國內已有三所學術單位先後開設遺傳諮詢相關學程。

陽明大學遺傳學研究所於九十學年度首先開設遺傳諮詢學分班課程，其課程設計主要是參酌中華民國人類遺傳學會的「遺傳諮詢師甄審要點」，二年來招收具有醫學、護理、生化、心理、社工、遺傳等相關學經歷背景之學員為數不少。而陽明大學遺傳學研究所亦將在九十二學年度，開辦「遺傳諮詢學組」，招收一般生與在職生，以培育國內專業遺傳諮詢人員，並在論文完成之後授與碩士學位。

繼陽明大學之後，台灣大學醫學院的分子醫學研究所也將開辦碩士學程在職進修專班「遺傳諮詢組」，讓目前從事相關工作的人，能從基礎的分子生物學、基因體醫學到臨床方面的諮商倫理技巧，獲得豐富紮實的教育，並在論文完成之後授與碩士學位。此外，長庚大學醫事技術學系亦開設有「遺傳諮詢學程」，提供給在校學生修讀，透過課程提供遺傳學理論與遺傳疾病的診斷、檢驗、諮詢實習等基礎知識，希望藉此開拓醫事檢驗技術人員的專業素養，甚至培育未來的遺傳諮詢師種子，課程修畢後，發給遺傳諮詢學程證書。

透過相關課程的開設，從現在起，有心往此一領域發展的人，再也不需要大費周章的遠赴國外取經，而遭受語言與時間的種種限制，實乃是

一大福音，對於國內殷切的遺傳諮詢的發展可說是注入一劑強心劑。

網絡深扎民間

現階段，台灣的罕見疾病防治機制仍處於萌芽期，遺傳醫療團隊仍待諸多條件配合，本會鑑於遺傳疾病防治及優生保健的教育工作刻不容緩，在九十年度結合行政院勞委會永續就業工程計畫所提供之人事經費補助，以罕見疾病基金會為基點，設立「全國罕見疾病永續服務管理中心」，並於北、中、南各區配置遺傳諮詢員及病患服務員，連結起病患與在地醫療院所的人員、空間、設備等。

在相關制度與人員培訓臻於成熟之前，本會此制是遺傳諮詢制度發展的一股助力，或可說是拋磚引玉的作法，宣示遺傳諮詢服務需求的重要性，集合民間的力量逐步實現罕見疾病全國服務網絡。「遺傳諮詢」是一個全人、全家庭的全方面醫護團隊，期待遺傳諮詢人員培訓及認證的開展，帶領罕見疾病防治與宣導工作邁入新的里程碑，未來每一位病友都能夠順利取得醫療資源，並能夠選擇終止疾病世代延續的苦痛。■

遺傳諮詢課程訊息

★ 陽明大學遺傳學研究所

(02) 2826-7089 卓爾珊

<http://www.ym.edu.tw/ig/>

★台灣大學醫學院分子生物學研究所

(02) 2312-3456轉5701 李莞伶

<http://www.mc.ntu.edu.tw/department/molecular/>

<http://med.mc.ntu.edu.tw/~molecule/>

★長庚大學醫技系

(03) 328-3016轉5086 朱大成

http://mip.cgu.edu.tw/domt_cals12_13_1.htm



罕見遺傳疾病基因篩檢 成效與爭議並見

○本會研究企劃組專員 陳怡仔

人類的許多疾病與基因缺陷有關，隨著基因解碼，診斷與治療都有了新希望，國人常見的大腸直腸癌、乾癬等疾病的多個致病基因已被發現，罕見遺傳疾病當中，造成海洋性貧血的基因群早在二十餘年前就已經被定序，此外，裘馨氏及貝克氏肌肉萎縮症、小腦萎縮症、亨丁頓舞蹈症等單基因疾病，國內亦已發展出成熟的檢驗技術，可在生育前診斷父母是否帶因，掌握遺傳的可能性，或是在產前篩檢出胎兒是否患病以及早因應，解開疾病家族世代傳承的謎咒。

海洋性貧血產前診斷成效顯著

海洋性貧血的產前診斷，可說是基因研究知識運用在醫學上最成功的例子之一。由於血紅蛋白鏈合成量降低或完全無法製造，影響到血紅素及血液攜帶氧氣的能力，海洋性貧血患者終生需要定期輸血、施打排鐵劑才能維持生命，同時體內器官可能因此纖維化、功能退化。台灣每一百個人就有六個可能是帶因者，夫妻若為同型帶因者，則每次懷孕有四分之一的機會其胎兒為重症患者。

早年沒有全民健保，病家往往被龐大的醫藥費壓得喘不過氣，近幾年來，醫療費用有全民健保分擔，身心障礙者資格可取得生活教育等費用的減免或補助，經濟壓力已減少很多。即使如

此，台灣省關懷地中海型貧血協會林桓聖副總幹事表示，「照顧」仍是家庭沉重深痛的苦擔，中部就有一個案例是夫妻在病童一出生後就各奔東西，留下阿公獨力照顧，每星期五天、每天八小時排鐵劑的注射過程，阿公就整夜在一旁注意著，長期睡眠不足也累出病來。

正因為每一個海洋性貧血患者所耗費的社會與家庭成本很大，目前全民健康保險孕婦產前檢查已將海洋性貧血篩檢（MCV、MCH）納入給付範圍，若準爸爸和準媽媽檢查結果有帶因之處，則需進一步抽取胎兒檢體比對缺陷基因，衛生署國民健康局補助此部分每案1500元。病友團體與政府共同推動篩檢二十餘年來，通報的重症患者已由每年三、四十例減至個位數字，成效相當顯著。

病家期盼篩檢補助及福利支持

本會日前舉辦的「遺傳諮詢與基因篩檢倫理研討會」上，海洋性貧血、肌肉萎縮症、小腦萎縮症、亨丁頓舞蹈症等病友團體代表均重申基因篩檢的必要性，並提出二項訴求：（一）社政單位應充分協助患者之就學、就業、就養等需求，減少得知帶因或預知未來發病對病家的衝擊；（二）期待衛生署提供全面且全額的檢驗補助，並辦理檢驗單位之定期評鑑，為檢驗品質加一層保障。



基因篩檢可能衝擊婚配生育、家庭關係、生涯發展等多方面，病家多認為醫界、學界討論倫理規範同時，福利體系應發展病患及其家庭的支持措施，當社會接納度高且提供充足資源，基因篩檢少了後顧之憂，也就沒那麼多爭議了（本刊上期相關報導請點閱本會網站）。本會曾敏傑執行長表示，各界對基因篩檢倫理的討論相當重要，現階段，就業、保險等層面的基因歧視還不普遍，未來可篩檢的病症與其患者數量增加、費用減低、檢驗正確性提升，影響層面勢必擴大，必須樹立明確規範保障病家權益。

針對第二項訴求，行政院衛生署國民健康局林秀娟副局長表示，政府相當重視罕見疾病及各項遺傳疾病之防治，面對醫界、病友及社會各界的期待，國民健康局將在有限的優生保健之公務預算內，考量需求及成本效益務求有效分配。目前各大醫學中心之遺傳疾病產前基因篩檢費用，政府均有所補助，海洋性貧血及肌肉萎縮症等二項疾病且不受檢驗單位之限制。

此外，中華民國肌肉萎縮症病友協會於二十一年度推動「基因篩檢醫療補助」計劃，全額補助裘馨氏及貝克氏肌肉萎縮症病患之直系親屬進行篩檢，目前已有173個人、40多個家族受益，今年將持續推動。

體認基因科技的能與不能

相較於費用，台灣省關懷地中海型貧血協會更關心檢驗的正確性，該會魏淑楨理事長表示，近來連續幾個篩檢結果正常但出生發現是重症病童案例，個案的責任與和解已進入司法程序，但

所引發的信心危機卻是餘波盪漾，病家生育一個健康寶寶的希望頓失依靠，希望能有正式制度保障檢驗品質。

台北市立婦幼醫院蔡立平醫師回應，每一位醫事人員都衷心希望新生兒健康，但必須承認，抽取檢體過程中來自母體的污染、技術本身的限制等等風險實難百分之百避免，目前已有政府認證、檢驗單位及人員品質控管等多重保障，但事與願違的可能性應為醫病雙方共同體認，也是未來共同克服的目標，其看法獲得大部分與會人士肯定。基因飛躍生命科學實驗室黃建豪研究員接受採訪表示，檢驗正確性除了程序上的監控，經驗傳承更是重要，目前遺傳科別在院所內很少被重視，臨床醫學的研究資源亦不穩定，人員流動率相當大，與其將篩檢失誤案例的政策焦點放在規範標準，不如研討如何支持相關技術的累積發展，更能提昇檢驗品質。

事實上，對致病基因的了解大多仍在學術研究階段，能應用到診斷上的很少，能發展出臨床治療的更少，就像是拿到了傳說中的武林秘笈，讀到文字是一回事，還要許多時間才能融會貫通，練成神功。在我們對基因醫學寄予厚望之時，應同時體認其能與不能，而透過不斷的討論，促使此一新銳知識朝向人們所期待的方向發展，並共同解決過程中種種衍生的問題。

國內遺傳疾病基因診斷項目請查詢台大「遺傳疾病諮詢服務窗口」

<http://home.mc.ntu.edu.tw/~hwu/new/disease.htm>



我要工作！

罕見疾病身心障礙者就業需求與對策

○本會研究企劃組專員 陳怡仔

燕子，肌肉萎縮症患者，全身只有手部以上可以自主行動，沒有父母，沒有兄弟姊妹，縣政府社工員一直說服她住進養護機構，她說：「我還有聲音，我可以開發電話行銷，我要工作養活自己！」阿雲，小腦萎縮症患者，病發後走路速度一快就要跌倒，她覺得自己會拖累同事，所以辭去了電子工廠小主管的工作，在庇護工場加工零件。她說：「有工作已經很好了，我已經三十幾歲，不能再靠家裡了。」

這是無數罕病病友的寫照，與眾不同的身體限制了生涯發展，小時候煩惱的是健康與就學，成年，「就業」一躍成為最大問題。工作為的是賺取經濟所得，更是生命尊嚴和自我肯定的來源；然而，疾病造成的身心障礙，使得工作機會難尋，要期待雇主體諒、同事幫忙、待遇合理、符合興趣……都是可遇不可求的夢想。

就業需求調查出爐

究竟有多少病友想工作卻找不到工作？遭遇了什麼就業困難？想要從工作得到什麼？希望有什麼樣的工作？需要那些協助？罕見疾病身心障礙者的就業需求一直沒有完整的數據可以指稱，針對罕病病患而設置的方案和資源更是付之闕如，因此，本會於去（九十一）年進行「罕見疾病身心障礙者就業需求之研究」，由國立空中大學

唐先梅教授擔任計劃主持人，獲得台北市勞工局全額補助，希望能了解罕見疾病的（一）就業現況、（二）就業之障礙與困境、（三）就業需求及相關因素、（四）就業與家庭經濟之關係。

期間進行二十個病友的訪談和焦點團體、三次專家及相關團體座談，並在各病類協會及聯誼會全力協助下，郵寄問卷回收率達到二成，其中符合有工作能力、年齡在15至65歲之間的「勞動力」有226筆，呈現出就業需求的樣貌。

罕病勞動力有六成失業

在就業動機方面，受試者有69.9% (n=158) 想工作，所持原因依次是經濟壓力、學習成長、獨立自主、成就感、認識朋友、社會參與等；另外三成不想工作，最主要的理由是身體無法負荷。整體而言，工作動機主要在於「經濟壓力」，「自我成長」與「社會參與」二方面略低；訪談也發現若經濟無虞，病友可能選擇在家休養，另外由擔任義工或參與家庭等活動，獲得自我成長和社會關係的滿足。

調查發現就業問題嚴重，罕病勞動力有56.0% (n=126) 現在沒有工作，其中有三成從未工作過，近七成三個月內曾經嘗試找工作，失業期間

已經超過五年者也有二成。沒有工作的原因以「身體無法承受」最多，其次是「行動不便」、「工作機會少」、「不知道那裡有工作」、「無專長技能」等，可見生理限制之外，還缺乏就業資訊、技能訓練等協助。

體力是最大困擾

罕病身障者之情況相較於整體身心障礙者，障礙等級偏重，多重障礙所占比例偏高，工作機會更為有限；整體而言，實際或期待從事的工作均以體力為重要考量，傾向於穩定、內勤及事務性的職務，例如「事務工作」、「自營生意」及「專業人員」。在待遇方面，與身心障礙者相近，平均每天工作9小時，每週工作5.4天，每週50小時；每月薪資平均25793元，這樣的收入水準之下，有八成表示可以支應個人生活費用，四成的受試者是家庭的主要經濟提供者，生計負擔不輕。（參見表一）

有五成受試者反應工作上「體力」的困擾，其他依次是「病情變化影響工作」、「定期就醫需要請假」、「薪水」、「升遷及發展」等項目，也有無障礙空間與交通等行動上的限制；即使如此，就業者相當珍惜目前的工作，只有不到一成表示不滿意，而想“換頭路”的比例也只有三成，工作滿意度極高。

歧視仍然普遍

病友最常遭遇的三項就業困難是「在病症發生或加劇後，因不能勝任原來的工作，而自行辭職」、「自信不足，而不敢應徵工作或接受面試」、「因為疾病而導致學習的工作技能受到限制」，各項皆有二成五的比例。值得注意的是，不少病友曾經因病而遭到拒絕雇用或被要求辭職，

海洋性貧血重症患者阿育忿忿地說，有個病友去速食店應徵，「他想說這個病要告訴人家，本來沒說，有工作，就一旦說了，反而就說你不用來好了」。因此，大部分接受訪談的病友都選擇隱瞞，苯酮尿症患者阿成就是一個例子，作了十年的門市人員，該是小主管的年紀卻還在便利商店之間流轉，因為怕生病的事被當作偷懶的藉口，硬撐著薄弱的體力值夜班，結果造成幾次嚴重發作，全身發抖、意識不清的樣子嚇壞了同事和老闆。

面對這些困境，既有的就業服務仍有相當努力空間，本次調查中超過六成的罕病身障者完全沒有使用過正式的就業協助，透過政府或民間團體找工作的只有一成五，近二成六參加過職業訓練者當中有半數表示不滿意，主要是因為受訓職種缺乏工作機會、訓練內容不實用或程度不夠、沒有考慮疾病特殊需求。此外，訪談亦發現長期配合醫療過程、病程發展的不穩定等限制亦是此一群體的特殊性，往往因為服務提供者對疾病缺乏了解，導致就業媒合的職務和職種不合適，或是有工作環境危及健康、薪資待遇不合理等問題，過程中，雇主、病友及就業服務人員均感到挫折。

服務依發病年齡而異

本研究分析個人、家庭、疾病、支持系統等相關因素，發現病症所造成的影响在個案之間差異頗大，難作為就業需求類型化的依據，服務方案應依發病年齡及獨立工作能力而作調整。

症狀在成年後才發生的罕病身障者，因其最大障礙在重新認知機能限制並轉換職業種類，較適用「支持性就業」，就業服務員持續的諮商陪伴

是克服重返職場之有力支持，而對雇主說明其疾病狀況及醫療條件，可避免雇主不必要的誤解而增進雇用意願。幼年致障者欠缺自我認知和社會概念，難以參與一般性就業體系，可由支持性就業體系取得較完整的支持服務，改善人際互動能力，獨立工作能力較差者尚需要保護性的場域。

專為身障者設置的工作場域即「庇護性就業服務」，符合障礙程度較高、外觀明顯異常者的需求，可避免他人歧視的傷害，但即使是罹患同一病症者也難在單一方案得到滿足，較適宜個別病友團體小規模試辦，由政府提供財源及設備之補助。

現階段罕見疾病初納入身心障礙範圍，就業需求的獨特性逐漸浮現，未在整體身心障礙就業政策中長程考量範圍內，宜持續了解其與各身心障礙類別就業需求之競合，以確保權益。本研究對於促進既有資源之成效有幾項建議——

- (一) 提升就業服務人員對罕見疾病之認識。
- (二) 痘友團體中介及支援系統：病友團體與罕病身障者互動緊密，可適當扮演罕病身障者、醫療體系與就業服務體系之間的中介角色，提高相關資源使用率，並對服務人員提供必要的醫療諮詢，同時支持罕病身障者及其家人之心理適應，以提高服務效果。
- (三) 加強社會大眾教育宣導：增加罕病身障者的社會接納度。

基於研究發現，本會於九十二年度規劃「罕見疾病身心障礙者就業促進先導計劃」，就醫療專業性扮演輔助角色，以個案合作的方式，一方面陪伴罕病病友心理調適期，一方面提供就業服務人員醫療諮詢，以個案研討會及成果座談會與相關單位交流意見，同時搭配有相關人員教育訓

練。目的為增進就業服務的效果，再者增進就業服務體系對罕病之普遍認識，三則凝聚罕病就業服務走向的共識；期能集社會各界之力成就罕病就業服務網絡，讓更多成年罕病病友有工作、有尊嚴。■

台北地區病友及就業服務機構若有就業相關需求，請洽詢本會分機21。

【表一】
罕病身障者與整體身障者就業相關情況比較表

| 面向 (一) 類別變項 | 項目 | 罕病身障者* 整體身障者** | |
|----------------|-------------|----------------|-------|
| | | 百分比% | 百分比% |
| 身心障礙等級 | 極重度 | 10.8 | 14.01 |
| | 重度 | 42.0 | 13.86 |
| | 中度 | 35.0 | 36.97 |
| | 輕度 | 12.1 | 35.16 |
| 身心障礙類別 | 肢體障礙 | 34.4 | 59.41 |
| | 多重障礙 | 19.4 | 5.15 |
| | 其他 | 16.3 | 0.19 |
| | 罕見疾病 | 15.6 | 0 |
| | 聽覺或平衡機能障礙 | 8.2 | 9.19 |
| 就業與否 | 就業 | 44.00 | 79.08 |
| | 無業 | 56.00 | 20.92 |
| 職業類別 | 事務工作人員 | 15.30 | 11.63 |
| | 專業人員 | 10.20 | 6.88 |
| | 技術員及助理專業人員 | 9.20 | 6.78 |
| | 服務人員及售貨員 | 9.10 | 11.34 |
| | 技術工及機械設備操作工 | 4.10 | 28.14 |
| | 非技術工及體力工 | 4.10 | 25.90 |
| | 農林漁牧工作人員 | 2.00 | 4.12 |
| | 民意代表、企業主管 | 1.00 | 5.20 |
| (二) 連續變項 (單位) | | 平均數 | 平均數 |
| 每週工作時數 (小時) | | 50 | 49 |
| 每月薪資 (元) | | 25793 | 25881 |

資料來源：*本研究；**內政部等，八十九年臺灣地區身心障礙者生活調查結果，2001。

螢火蟲家族歲末園遊會

吃喝玩樂樣樣有 闖關驚喜大不同

○ 本會病患服務組社工員 許心馨

12月21日一早，十三種罕見疾病的病友與家屬，一共七十個家庭、二百多人齊聚台灣師範大學，大手牽小手參加一場融合電腦教學與娛樂活動的歡樂豐年季，這也是本會與肌肉萎縮症病友協會、台北市勵殘福利促進協會、國立台灣師範大學特殊教育系及資訊教育系等多個團體，連續第二年共同舉辦跨病類的歲末團聚。

全家大小 歡喜逗陣

罕病病患長年承受殘疾的痛苦，受限於健康、經濟壓力和空間障礙，很難自由自在地參加各式活動，鮮少走出戶外享受陽光，五光十色的娛樂像夢一樣遙不可及；家屬們也因全心奉獻於



師大特教系義工哥哥姊姊巧扮兔寶寶逗樂病童。

照顧工作，將大多時間花在病友身上，往往是心力交悴、身心俱疲，一年難得出幾次門。任教於師大資訊教育系的李天佑教授，也是肌肉萎縮症病友家長，深刻體會病友休閒與家屬喘息的需要，在他的號召之下，學生和罕病相關團體都一起來造夢、圓夢，為病友與家屬策畫舉辦這場繽紛熱鬧、溫馨滿分的園遊會，讓跨病類的病友齊聚一堂，享受一場歡樂與笑聲交織、心情與微笑無盡的冬日宴會。

滿漢全席 溫馨上桌

炒米粉、烤鴨、海鮮白菜、紅燒牛肉、蘿蔔酥、水果拼盤...像是“辦桌”一樣的豐富，這些可都是病友和家屬一早就親手準備的佳餚。以往的活動通常由主辦單位準備餐點，這次，特別用「一家一菜」的形式，由參加的家庭帶來拿手好菜，讓大伙像在家用餐一樣輕鬆自在，還有康詩丹郡社區媽媽熱心準備的義大利麵和糕點，吃得到溫馨人情味。另外還有素食區，這可專門為吃素及代謝異常的病友所準備的，經過本會營養諮詢員謝佳君的細心考量，學問大不同！先天性代謝異常的病友皆能大口享用。

闖關精彩 舞動細胞

園遊會以闖關遊戲為主軸，中午一到，17個

攤位無不使盡全力迎接病友上門挑戰。為了讓每一個病友都玩得開心又安全，各單位無不費盡心思設計道具，減低病友肢體上的不便，遊戲內容更是兼具教育性與娛樂性，成功闖過十二關還有一份小禮物哦！

師範大學學生擔任義工，穿上精心設計的兔女郎與日本娃娃等服裝，穿梭會場照顧病友，許多小病友看到那麼多逗趣的大哥哥、大姊姊，忍不住開懷大笑。特殊教育系精心設計的試膽大會，「鬼屋」裡傳來陣陣尖叫，出口處一群小病友爭相告知鬼屋的可怕，一邊笑得沒合攏過嘴。「往後看！往後看！」——資訊教育系同學正利用數位相機與電腦設備製作卡片，將課堂所學實際運用在活動上，病童和媽媽留下不滅的笑容，瞬間歡樂轉為永恆回憶。

台北市勵殘福利促進協會特別請台北市立體育學院設計一套「身心障礙者體適能」，以踩高蹺、滾鐵圈等方式鼓勵大家鍛鍊健康體力。本會推出「運氣大考驗」，年紀小的挑戰水果樂透大輪盤，大孩子和家長努力地用BB槍瞄準氣球，看誰能把大獎拿回家。肌肉萎縮症病友協會巧心設計「步步為營」與「落入圈套」，小胖威利聯誼會有趣的「遊戲宮」，先天及代謝疾病關懷之友協會擺下「戰豆」陣勢，台灣海洋性貧血協會有「西巴逗丫丟丟樂」，小腦萎縮症病友協會提供「拼湊美麗的企鵝家族」遊戲……陀螺、飛鏢、乒乓球等滿場飛舞，牽動每一個人的笑容。



● 加油，聖誕老公公陪你過三關。

翻箱尋寶 競標樂趣

歲末除舊佈新的同時，是否發現有許多東西買了沒用、丟了可惜呢？為響應環保過生活的政策，主辦單位請大家提供二手貨，用以物易物的方式讓每一件物品找到愛它的主人，皮包、CD、水果蠟燭、玩具應有盡有！許多病友可是一眼認出「甲意」的新伙伴，立刻拿在手上深怕被人搶走了，「舊愛新歡」跳蚤市場真是名符其實。

壓軸的競標大會三點才登場，號稱不要一塊錢就可以把大獎搬回家，一早就有人嘰嘰咕咕的打探神秘禮物。節目高潮迭起，特殊教育系同學不顧面子裡子大跳鴨子舞，逗得全場哄堂大笑，還有魔術高手粘立人先生即興演出，神奇的表演看得所有人目瞪口呆，這才宣布競標遊戲開始！台上大包小包的獎品，就看能誰收集來最多的鑰匙、最多的擁抱……，為了拿到錄放影機、烤箱等大獎，家家都賣力的動員。「咦，怎麼有小朋友在哭？」原來是沒拿到禮物呀，沒關係，歡迎老朋友、新朋友明年同一時間再來挑戰哦！■

校園宣導出擊 守護罕見生命

○本會病患服務組社工員 許心馨

○本會醫療服務組組長 陳冠如

罕病兒在父母細心的呵護下長大，或許個子較小，或許智能發展較慢，或許行動不便，但終究要離開父母的身邊，進入校園，展開人生的學習路程。在家庭訪視和病友聚會中，我們發覺外觀或機能的異常，往往使得學齡時期的病童遭受師長或同儕的誤解及排擠，還有少數的案例是因為無障礙空間、醫療照顧等條件無法配合，只好在家自行進修。

有鑑於罕病病童就學之路艱辛，本會在九十年度首次嘗試走入校園，宣導罕見疾病的概念，為現在和未來的罕病兒營造一個安全、友善的就學環境。為什麼小胖威利吃不飽？黏多醣寶寶怎麼長不高？結節性硬化症的癲癇發作時該怎麼辦？……我們透過話劇、帶動唱、機智問答等方式，生動活潑地傳達罕見疾病的遺傳模式、症狀及處理方式，讓小朋友與師長認識病童與一般人生活裡的相同與不同，以接納、關懷代替排斥、疏離。

本會病患服務組與醫療服務組的同仁組成宣導團隊，經由活動前晤談與事後追蹤，瞭解父母的期望以及校方的困難，並共同研商解決方案，減輕家長的壓力與老師的負擔。一年來，「走唱生涯」足跡遍及大台北地區15個學校，參加人數約6,800人，歷經大大小小的宣導戰，努力扮演家

長與學校的橋樑，小朋友的熱心、老師的用心、家長的放心，這「三心」就是我們最好的回饋。看倌們照過來，看看我們宣導團隊是如何轉身變為「孩子王」！

教師篇：特教工作坊

老師是友善校園的園丁

在走訪國小校園過程中，我們深刻體驗到「老師」在病童成長環境的重要性，熱心開放的老師，往往能夠喚起班級同學的關懷行動，提供病童友善的學習環境。雙蓮國小的全校性宣導中，該校特教組組長吳希哲表示很同意這樣的想法，並引介本會參與台北市政府教育局之「國小情緒障礙暨嚴重行為問題處理工作坊」，負責執行「罕見疾病的認識與輔導」等課程，九十一年十月至十一月間，共進行了八場次，有一百五十餘位國小特教班及普通班老師參與課程。

課程主要以講演方式進行，由本會醫療服務組組長就罕見疾病做概括性介紹，包括疾病介紹及遺傳觀念介紹等等；接著邀請遺傳專科醫師剖析校園中較常見的罕見疾病，如小胖威利、X染色體脆折症、黏多醣症等。為了讓老師們輕鬆學習，活動中特地安排感性之旅，播放罕見疾病病童的記錄片及新聞帶，領入真實的生命故事，並

由本會柯青芬副執行長引導老師閱讀「絕地花園」一書，探討病童學習及生活的議題。

課程最獨特之處是病友的現身說法，出席病友包括三好氏遠端肌肉無力病友楊玉欣、結節硬化症病友家屬陳妍秀以及中華玻璃娃娃社會關懷協會鄭淑云理事長及玻璃娃娃們，深刻慷慨的分享，讓老師們更了解罕病家屬及病患的心情。

此工作坊是本會與特教老師的第一類接觸，不僅僅是單向提供老師們罕病的知識與資源，從老師們身上，我們也發現了特教老師特有的關愛與執著，或許罕病兒童不一定會來到這些老師的班上，但老師們積極學習埋下的種子，將為罕病病童開創更寬廣的學習環境。今年度，本會更規劃易操作而有趣味的教材，持續深入校園執行「罕見疾病病童就學環境改善計劃」，更期望與老師們再度接觸，共同為罕病兒童的教育努力。

歡迎國小教師、病童家長提出宣導活動申請，洽詢電話：本會分機16。



班級篇：莒光國小 結節是十五萬選一的緣份

八場班級性宣導，分別是永安國小、錦和國小、大豐國小、莒光國小、吳興國小、雙溪國小、長春國小及大新國小，有一般性宣導，也有針對病童罹患的特定病症進行的。

莒光國小的小薇罹患結節性硬化症，腦部的結節會不定時異常放電，影響智力之外，還曾經引起癲癇發作，同班同學嚇壞了，都不喜歡和她交朋友——小薇的母親不捨地說著這些遭遇，請託我們讓小朋友瞭解這個罕見的疾病。為了讓同班同學瞭解小薇患了結節硬化症的苦痛，我們絞盡腦汁編寫了全新劇本。

十二月十日，宣導團隊扮演起結節硬化症的病人與同學，透過話劇方式演練癲癇發作的狀況與處理方式，設計了「一護」（保護頭部）、「二解」（解開上鈕釦）、「三不」（不要移動位置、不要撬開牙齒、不要餵食）的口訣。最後登場的「守護天使」活動，說明這種稀有的疾病會造成注意力不集中、過動或自閉的傾向，這結節性硬化症的罹患率只有十五萬分之一，是值得珍惜的罕見緣份，孩子爭相舉手要作小薇的天使，還發表自己要作到的照顧責任，成功傳遞了尊重個體差異的觀念。

華光國小任務成功！

全校篇：敦化國小 黏寶寶有母愛慈暉照耀

七場的全校性宣導，分別是台北市的敦化國小、孔廟讀經班、福德國小、光復國小及雙連國小，台北縣的竹圍國小自強分校，桃園縣同心圓幼稚園等等，每一場大型宣導皆獲得熱烈掌聲，累積好口碑，其中就以敦化國小的宣導經驗最為動人。

黃媽媽的長子永強罹患黏多醣症第四型，由於構成骨骼、血管、皮膚的黏多醣過量堆積在體內，身材比較矮小，頸椎特別脆弱，所幸完全沒影響到智力，聰明、大眼睛加上小個子，同學們為他取個綽號叫「柯南」！永強上國小的第一天，黃媽媽即透過「敦化電視台」讓全校師生知道校園裡多了一位不一樣的小朋友，雖然個子小，但是非常聰明、機靈，就像柯南一樣！永強於是成為這個卡通偶像的化身，小朋友知道永強行動不方便，都熱心擔任守護小天使。現在永強已經三年級了，有些一、二年級新生看到永強卻直呼「玻璃娃娃」，戲謔的口氣讓小小心靈蒙上陰霾，黃媽媽看在眼裡、痛在心裡，主動與基金會聯絡，希望讓全校師生重新認識罕見疾病。

十月二日一早，「敦化電視台」擠滿了永強的同班同學，大家在輔導老師陳嘉謀老師的安排下擔任現場觀眾，當永強一進來時，立刻受到熱烈歡迎，在同學的簇擁下一言不語但充滿笑容的永強坐上中間寶座，擔任整場活動的最佳主角。為了符合黃媽媽的期望，我們利用「螢火蟲為什麼不發光」的表演傳達基本的罕病遺傳概念，再透過生動活潑的話劇表演，區分「黏多醣寶寶」

和「玻璃娃娃」的差別，黃媽媽再以感性的話語感謝大家。

活動最後在合唱「螢火小天使」的歌聲中結束，過程中，校方的積極配合，永強眼神流露的成熟，黃媽媽的樂觀積極，一項項烙印在宣導團隊的心裡。

家長迴響

給別人勇氣的「柯南」

○ 永強的媽媽 歐玲君

永強是個黏多醣症第四型的孩子，小小的身軀、不到九十公分的身高、越來越與身高不成比例的大頭和那成熟的臉，這樣的差異是顯而易見的，當永強到了就學年齡時，這些不同似乎想躲也難，所以我選擇讓永強勇敢的迎向燦爛的陽光，讓大家認識他，而不消極的躲在陰影下暗自哭泣，日後也證明我的做法的確是明智之舉。

當永強小學一年級時，他便經由學校老師的「巧妙」介紹下，一夕之間成了全校的風雲人物，每個小朋友都爭着「柯南」的真面目，永強班上同學更成了最有愛心的小天使，這個光環使得每個同學似乎都背負了神聖的使命感，心甘情願為永強服務，而且覺得很光榮。

這樣特別的孩子心思總是早熟且又敏感得令人心疼，但我也常常覺得永強像是上天派來教化我的天使，每每從他身上便會透露出一些訊息，教人既感動又感嘆。他一年級時寫了一篇短文，雖然只有短短幾句話，卻教人為之動容，題目是



美媽媽請同學作幫助永強的小天使。

「我最快樂的一件事」，他這樣寫著：「有一天我和弟弟到公園練習腳踏車，弟弟說我們已經很厲害了，就來比賽吧！比賽的結果是弟弟贏了，我一點都不難過，我看到弟弟高興，就是我最快樂的一件事。」他那小小的身軀，怎能有如此大胸襟，我真以他為榮。

二年級時剛巧課文介紹只有上半身的身心障礙者肖尼，老師便借此機會來和班上同學討論永強，以及他對別人以異樣眼光看他時，他如何去面對等問題，永強皆以令人意想不到正面的態度去面對。過了幾天後，他突然告訴我說：「媽媽，我知道我出生的目的是什麼了，就是給別人勇氣。」初聽此言，我簡直不敢相信我的耳朵，他竟能在小小年紀，就體認到自己生命的意義和目的，且是如此高貴的情操，真替他感到高興與不捨。

永強現在三年級了，弟弟今年剛上一年級，面對的都是新班級、新同學，我想去永強的班上介紹他，讓大家認同他，我也想在弟弟的同學對

永強發出疑問前，及早讓他們對永強有正確的認識，以免對弟弟有不良的影響。就在這時候，我恰巧從會訊上看到了罕見疾病基金會有這項服務，便打了電話，學校也相當配合。

當天永強的全班同學陪他一起上學校電視台，每個人都與有榮焉，興奮極了，永強對於這個安排也很安心，因為有那麼多同學陪他，事後這批新的小天使們更是盡忠職守的扮演好他們的角色。至於弟弟，我事後問他說：「你對哥哥上電視台有什麼感覺？」他回答我說：「很神氣」，這一刻，我想我的擔心可以隨著基金會的到來而煙消雲散了。

這一切無非希望永強一路上可以走得平坦些，少一些障礙，畢竟有形的路他走得已經夠辛苦了，心理的路何妨先替他斬荊劈棘，讓大家的愛充滿在他的周圍，而大家的愛，永強也真的感受到了，否則他不會懂得給別人「勇氣」，不是嗎？為人父母者，夫復何求？■

法布瑞氏症病友聯誼

本會將於3月8日星期六為法布瑞氏症病友舉辦活動，溫馨聯誼還邀請相關醫療專業人士與您面對面溝通。（洽詢電話：本會分機16）

尋找拼湊夢想的雙手

閒來無事想學些什麼？只要你是罕見疾病病友，雙手靈活有耐心，就有機會免費學習拼布藝術，名額有限，報名要快哦！（洽詢電話：本會分機14）



代謝異常病家 營養教室戶外同樂

○本會營養諮詢員 謝佳君

本會於九十一年度展開一系列的「罕見上菜」營養教室，陸續邀請代謝異常疾病及羅素西佛氏症（Russell-Silver Syndrome）病友一同「嚐鮮」，應中部病友之要求，繼八月份的小胖威利活動，本會十一月二十三日與台中榮總優生保健諮詢中心及營養部再次聯手舉辦「先天性代謝異常罕見上菜」，藉以聯絡病友們的情感，也提供家長們營養照護的妙方。

活動於視野遼闊的室外場地舉辦，邀請了需要控制蛋白質攝取量的楓糖尿病、高血氨症、戊二酸血症，以及肝醣代謝異常的肝醣儲積症等四種病類，共十一個家庭參與。首先由台中榮總優生保健諮詢中心徐山靜主任開場致詞，緊接著徐主任和小兒部許嘉琪醫師分別向家長們介紹四種罕見疾病，並且依照各病友的情況不同，給予個別諮詢時間，讓家長可以按照小朋友的狀況來發問，得到解答。

走出戶外，氣氛輕鬆愉快，小朋友與陪伴的志工盡情玩耍，家長們也可以專心上課。午間，台中榮總營養部的萬居仁組長、郎惠芬營養師及兩位大廚，端出了精心焙製的餐點，運用低蛋白

澱粉(如：澄粉、地瓜粉、太白粉)以及蔬菜水果等市面上的簡易食材，作出了芋頭丸子、菜包、蘿蔔糕、芋頭餅、蔥花煎餅、薯丸甜湯、腸粉等低蛋白點心，十多樣的美味擺了滿滿兩大桌。

大家一邊享用滿漢全席，一邊聆聽營養師現場示範的澄粉麵糰做法，看著平淡無奇的麵糰，在大廚的巧手之下化為一個個造型不同的包子，在場的婆婆媽媽們紛紛挽起袖子，連小朋友也來嘗試DIY的樂趣，比一比誰捏的漂亮。一位媽媽表示，雖然現在小朋友還是嬰兒，只能喝特殊牛奶，看到這些低蛋白點心，加上營養師的營養成份計算教學，「不知道小朋友長大以後可以吃什麼」的擔心減少了一些，心裡也踏實些，同時，參加活動可以認識相同病類的家庭，有了經驗上的交流分享，對於疾病控制也有進步。

看著現場家長們認真的作筆記、躊躇發問、按計算機練習計算食物成分，可以體會出父母親疼愛小病友的心情，以及對於飲食照護的迫切需要。新的一年裡，本會還會舉辦相關營養活動，活動訊息將會公佈於本會網站，屆時歡迎大家踴躍參加!■（洽詢電話：本會分機12）