



華人丙酸血症之分子遺傳學研究

<罕見疾病基金會第三屆博碩士論文獎助論文>成果摘要

◎ 陽明大學遺傳學研究所碩士 劉又寧

丙酸血症為體染色體隱性遺傳疾病，為先天性代謝異常疾病中常見之有機酸血症之一。患者臨床症狀之異質性很高，常見的臨床症狀為嘔吐、低張力、白血球減少、高酮體（ketosis）和高血氨（hyperammonemia）等，為丙醯輔酶A羧化酶缺失造成。

研究設計及發現

丙醯輔酶A羧化酶是一粒線體酵素，若此酶發生機能障礙則會導致丙酸在血液中大量堆積。丙醯輔酶A羧化酶由兩種次單體 α 及 β 蛋白鏈構成， α 及 β 蛋白鏈分別由PCCA及PCCB基因譯解出來。本研究中分析六個無血緣關係的丙酸血症家庭，共七名華人丙酸血症患者之PCCA及PCCB基因，突變分析與STR（微衛星標誌）分析，結果顯示在華人丙酸血症患者所發現的PCCA基因的c.1193C>T及PCCB基因的c.491C>T、c.560_561delinsA、c.580T>C、c.601G>A與c.1301C>T可能為造成丙酸血症的致病突變；此外，香港華人丙酸血症患者PCCB基因上發現的c.491C>T突變及南方華人丙酸血症患者中發現的c.1301C>T突變可能有方舟效應（founder effect）（編註：基因突變與其鄰近的Marker（標記）代代相傳至後代的現象，由此推測

所發現的突變可能是源自於同一祖先）。

成果應用及限制

本研究結果可應用於丙酸血症帶因者之偵測與丙酸血症家庭的產前診斷，將來亦可進一步進行功能表現實驗，探討結構與功能之間的關係，以及基因型與表現型的關聯性，期能應用於此症治療可行性之研究及預期其治療預後的情形。■

罕見疾病基金會第四屆博碩士論文獎助得獎名單

姓名／學校名稱／就讀科系／指導教授
陳仲麟／台灣大學／法律學研究所／林子儀 新生兒篩檢的隱私權保護
羅一中／中正大學／心理學研究所／黃光國 家人一體一價值觀和人際義務感的自我意識和面子的基礎—以罕見疾病病童的照護母親為例
林玄原／台灣師範大學／生物學研究所／李桂楨 脊髓小腦運動失調症(SCA)致病基因之族群遺傳及分生研究
陳怡如／陽明大學／臨床護理研究所／余玉眉 小胖威利家庭之生命敘說研究

歷屆得獎名單及作品請查閱本會網址：
<http://www.tfrd.org.tw/modules/publisher/effort/910821.htm>



溶小體貯積疾病治療新紀元

○本會醫療服務組組長 陳冠如



高雪氏症病患蕭仁豪親自感謝酵素療法的研發者Dr. John A. Barranger(左起第三、第二位)，接受治療後英挺的樣子與五年前判若二人。

去年年底，兩場重量級學術研討會陸續在台北舉行，分別是十一月十四日至十六日在圓山飯店舉行的「第五屆亞洲溶小體貯積疾病國際研討會」、十二月十一日在台北榮總舉行的「先天代謝異常疾病酵素補充療法研討會」，主題皆與溶小體貯積疾病（Lysosomal Storage Disorders）有關。

溶小體(Lysosome)是人體細胞內重要的胞器，是細胞內許多代謝作用進行的場所，溶小體內具有超過五十種的水解酶，包括蛋白質水解酶、醣脂類分解酶、碳水化合物水解酶等，若其中一個水解酶因為基因缺陷而造成酵素功能喪失，就會異常堆積代謝物質而造成疾病。衛生署法定公告的罕見疾病中，高雪氏症（Gaucher Disease）、法布瑞氏症（Fabry Disease）、黏多醣症（Mucopolysaccharidoses）、龐貝氏症（Pompe's Disease）及尼曼匹克症（Niemann-Pick Disease）

皆屬於溶小體貯積疾病。

開發龐貝氏症酵素替代療法

「第五屆亞洲溶小體貯積疾病國際研討會」繼於新加坡、日、韓等國舉行後，首次在台灣登場，由中央研究院、中華民國人類遺傳學會、美商健臻公司及本會共同主辦，從日本、澳洲、香港、韓國、新加坡等各地聚集而來的專家學者、臨床醫師、藥商及病友共計一百六十多餘人共同參與，會中除了歐美地區專家學者自海外帶來最新的研究成果外，台灣醫界專家們也驕傲地與國際友人分享台灣相關治療的發展歷程。

會中，國際學者針對尼曼匹克症候群、高雪氏症及法布瑞氏症之酵素取代治療成果進行經驗分享外，長庚神經內科羅榮昇醫師報告台灣本土法布瑞氏症家族的研究成果，台大基因醫學部胡務亮醫師分享溶小體貯積疾病的診治經驗，而新科院士中研院生物醫學所陳垣崇所長則提出龐貝氏症最新的酵素取代療法，陳院士說道：「龐貝氏症此一致命性的肌肉退化遺傳疾病，用酵素替代治療已進入臨床研究階段，初期結果非常令人振奮，預計國際性的臨床試驗將於明年初開始進行。台灣亦將參與該項計畫，這對台灣在研究與治療的軟硬體技術層面皆是一大肯定，若是治療此類疾病酵素能盡快上市，不啻為患者福音。」



見證高雪氏症聖戰勝利

不同於前四屆，此次邀請了非醫療界學者及病患代表出席。本會執行長曾敏傑教授主講「病患眼中的真實世界」，向國際友人介紹本會的過去事蹟與未來規劃，分享推動罕見疾病法制及教育宣導的經驗，並以一位病患父親的身份感謝致力於研究罕病的學者及醫師們。

還記得罹患高雪氏症的蕭仁豪小弟弟嗎？1998年夏天，他挺著大肚子攤坐在輪椅上，承受著體內出血及骨頭病變的痛苦，用虛弱的身體向大眾訴說罕見病患的醫療困境，蕭家母親攜著公兒的手，向社會懇求專款捐救命藥。1999年，在醫師及基金會的協助下，開始進行酵素替代治療。研討會當中，仁豪現身說法，以中文及簡單的日語向外賓打招呼，歡迎一群來自世界各地研究治療罕見疾病的專家，感謝各界讓他及家人的生命得以重生，並與研發高雪氏症酵素取代療法的Dr. John A. Barranger一起拍照留下歷史見證。

法布瑞氏症贏在起跑點

「先天代謝異常疾病酵素補充療法研討會」由陽明大學基因體研究中心主辦，本會、中華民國人類遺傳學會、台北榮總教研部及美商健謙公司共同協辦，共有學者專家六十多人參加。

大師Dr. R. J. Desnick主講溶小體貯積疾病酵素取代療法的發展，生動地說明細胞可比作大房子，溶小體是裡面的一個小房間，「受體」即酵素進入小房間的窗口；過去溶小體的重要性雖被

發現，但酵素藥物苦於找不到適當的入口充份作用，治療效果有限，如今隨著「受體媒介途徑」(mannose-6-phosphate receptor-mediated pathway)的研究而達到顛峰。Dr. R. J. Desnick表示二十一世紀是治療遺傳疾病的新紀元，無論是飲食控制治療、酵素取代療法、基因療法或是幹細胞移植，遺傳疾病的治療方向將更多元化。

台灣已進行的先天代謝異常疾病酵素補充療法當中，法布瑞氏症可說是進展極先進的一種。彰化基督教醫院小兒部林清淵主任、長庚神經內科羅榮昇醫師、台大神經內科楊智超醫師、高雄榮總皮膚科宗天一醫師等醫師分別發表演說，交流法布瑞氏症的本土研究及臨床發現。隨著酵素治療藥物 Agalsidase-alpha 及 Agalsidase-beta 納入健保給付藥品，國內已有為數不少的法布瑞氏症患者受惠，本會執行長也到現場感謝醫師的努力，也期望醫學界、政府衛生單位及民間機構能夠相互合作，繼續為病患的生存權益努力。

照亮遺傳疾病生路

兩場研討會圓滿閉幕，揭示了台灣罕見疾病研究的起步。這十年來醫界的努力、政府及民間資源的投入，使得許多罕見疾病病患就像仁豪不再絕望無助，醫療科技與人權的提昇漸與先進國家並駕齊驅，我們期望罕見遺傳疾病醫師和專家持續熱情及理想的火苗，照亮更多生路。■

性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症

軟骨頭非我願

◎ 本會醫療服務組提供

人體缺乏礦物質會導致骨骼的礦物質化(mineralization)不良，這種情形若發生在成長中的孩童，會造成生長減慢、骨骼遲緩等情形，而這樣的症狀稱為「佝僂症」。佝僂症有鈣缺乏、維生素D吸收不良、磷缺乏等各種類型，其中，「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」(X-Linked Hypophosphatemic Rickets)是長期缺少「磷」而造成肌肉衰弱及骨骼畸形發展的罕見遺傳疾病。

一般人都知道缺乏「鈣」會造成骨骼疏鬆，但卻很少人知道「磷」也同樣重要。磷除了是形成骨骼的必備成分之外，還可幫助吸收葡萄糖、甘油、運送體內脂肪酸、協助代謝能量及平衡血液的酸鹼度，由此可見此一礦物質的重要性！人體80%的磷存於骨骼和牙齒內，與鈣結合成磷酸鈣，其餘的20%則存於軟組織與體液內，體內鈣和磷的吸收與調節均受副甲狀腺及維生素D的影響，缺磷而造成的「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」的主要症狀有：

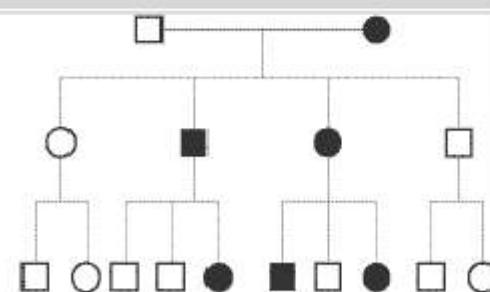
- 1.X光檢查中可看到骨端擴大呈杯狀、骨樑粗大。
- 2.下肢彎曲、髓關節內彎、膝關節內彎或外彎，嚴重者在胸廓肋骨會有佝僂症串珠(rachitic rosary)。
- 3.骨頭軟弱易疼痛、肌肉無力容易跌倒及發生自發性骨折。
- 4.輕至中度的發育不良，生長遲緩，成人身高多

在130到160公分間。

- 5.腎小管與胃腸道對磷的吸收減低，新骨形成的速度緩慢。
- 6.有些患者齒齦腔大、琺瑯質發育不全、齒齦與齒根周圍感染、長牙遲緩。

通常患者在嬰兒早期的發育正常，但到六個月的時候，血清的磷值降低，若採用大量維生素D則可以明顯改善骨骼發展和畸形現象，但發育遲緩及血清磷值過低的情形仍無方法可改善，必需配合磷酸鹽的治療，並定期追蹤做血液和X光檢查以調整服藥的劑量，另外，可在醫師評估下進行骨科治療，施予矯正或手術改善下肢畸形。■

遺傳模式



- 男性罹病者，症狀通常較女性患者嚴重。
缺陷基因不會傳給兒子，但會傳給每個女兒。
- 女性患者，症狀通常較男性患者輕微。
- 正常男性。
- 正常女性。

<患者故事>

硬骨氣不怕病來磨

念國二的寧寧除了個頭小之外，很難察覺跟其他同學有什麼不同，其實藏在她身體裡的骨骼可是又軟又脆弱。

寧寧剛出生時並無異樣，但滿周歲就能看出明顯有O型腿，當時醫生認為她年紀還小不適宜做矯正只需追蹤觀察。後來寧寧因為腎小管出了問題，在住院照X光時發現骨頭末端影像模糊，顯示骨骼鈣化出現問題，進一步再做血液與內分泌檢查後，這才確定罹患了罕見的「性聯遺傳低磷酸鹽佝僂症」。此後，寧寧就成了藥罐子，每天得定期定量補充體內缺乏的磷與維他命D。

有問題解決就是了

許爸爸在寧寧兩歲時赴美進行學術研究，也帶著她到紐澤西州作治療。在這一年當中，寧寧每天穿矯正鞋調整彎曲變形的雙腿，服用一種添加水果口味的補充磷用藥。返台後，許家從美國帶回這種藥，雖然它不像台灣醫院自行調劑的磷酸鹽溶液那樣的難以下嚥，但要每天費功夫準備，以溫開水將藥泡勻後放入冰箱儲存，再讓寧寧帶到學校去，隨身攜帶著瓶瓶罐罐也挺麻煩。

另一個困擾寧寧的問題是關節長期磨損引發疼痛，最嚴重的是雙腳內旋三十五度，嚴重畸形而影響走路平衡，骨科醫生建議動手術，但許家媽考慮開刀的後遺症而遲疑不決。隨著成長，寧寧的問題一個個接踵而來，許爸爸說：「哪個家庭沒有問題，寧寧的疾病雖然少見，但也就是

一個問題嘛，有問題解決就是了。」

眾人合力求來「磷」藥

堅定面對挑戰的許爸爸積極上網蒐集資料，在英國病友的分享中，許爸爸得知磷酸藥物有一種新的錠劑，可直接服用，不需要以水泡開來使用，去年年中即開始着手藥物的引進。當時衛生署尚未將此藥物納入公告範圍內，也無法得到健保的給付，許爸爸便尋求本會、衛生署藥政處及進口代理商吉帝藥品等多方協助，希望以自費的方式購買此藥物。

然而，進藥的過程並不如想像中順利，國外製造廠商設有最低數量的出貨限制，寧寧所需要的劑量還未達門檻，許家爸媽決心取得藥物並幫助更多需要的病友，在藥政處的同意下，一次購買了較多數量，多餘的部分則交由基金會管理。現在，寧寧使用此新劑型的磷酸鹽五個月了，解決了難喝的藥物問題，而衛生署已將此藥品列入公告罕見疾病用藥中，並提供健保給付，病友們可在醫師的指示及協助下順利使用（註）。

雖然未來有許多未知……長期使用磷酸鹽造成的影響為何？藥物的效果如何？要如何改善身高？許家沒因此停下腳步，為了預防將來疾病所帶來的骨骼硬化問題，許爸爸、許媽媽和寧寧一起加入學習「太極拳」的行列，不管如何，一家人都會攜手闖過每個難關。■

（註）藥名為K-Phos No.2，健保代碼2000063100，錠劑，成分：Potassium Acid phosphate 305mg、Sodium acid phosphate anhydrous 700mg。



結節硬化聯誼會週年慶 有笑有淚



○本會病患服務組社工員 許心馨

「結節硬化症聯誼會」在各界的支持下，於民國90年11月17日成立，病友及家長們彼此互相支持、鼓勵，讓更多隱藏在角落的病友們有尋求資源與協助的管道，也有個共同發聲的園地，讓社會大眾聽到他們共同的辛酸與苦處。

秀出網站 展現一年成果

經過一年的經營，聯誼會所連絡到的患者從34位增至70位，分佈全國各地，91年11月16日（星期六）假雙連教育中心舉辦週年活動，除了北部病友、家屬踴躍出席外，在高雄的病友家屬也不辭勞累前來參加盛會。

整個活動藉由網站介紹、醫療座談及分享的方式展現一年來的努力，病友家屬同心合作建構了網路發聲園地，在週年活動中展現成果，獲得所有與會人士的肯定與認同。聯誼會建構的小瓢蟲網站之完整性與功能性，可說是罕病病友團體中最具代表性之作，藉由網路管道將活動訊息、組織緣由、認識TS、交流園地...等相關訊息有系統的e化傳播，更多一般大眾認識結節性硬化症，病友及其家屬也可獲得立即性的活動訊息與最新醫療資訊。

追跑跳躍 病童樂翻天

結節硬化症的病友目前的年紀大多在學齡前後，正值好動，追趕跑跳滿場飛奔，雖然有基金會的同仁擔任臨時褓母，但完全無法牽制他們興奮的心情，玩遍會場的場景看在家長的眼裡一則喜、一則苦，喜的是小病童如一般健康孩童一樣享受歡樂，苦的是前幾天病童可能才剛從醫院出院，現在的活潑模樣不知能維持多久。

台上，病童跳舞表演，一起歡樂的唱生日快樂歌；一旁，有家長忍不住偷偷掉淚，為自己和別人的孩子擔憂，如聯誼會會長蔡淑玲所說：「兒身結節苦，娘心千千結」。

結節在身 就學就業待援

由於結節可能長在心臟、腎臟、腦部等器官，造成不同的症狀和障礙程度，也可能有智能發展遲緩的現象，病情較嚴重的病友往往卻步於就業的門檻，甚至因為癲癇遭受拒絕入學之命運。會場有家長聲淚俱下講述病童在學校和工作上的艱辛，希望透過聯誼會的運作，政府能夠注重病友就學、就業權利，提供受教與工作的機會。



聯誼會會長謝淑玲女士感謝病友與家屬能勇敢站出來，為自身權力奮鬥不懈；未來聯誼會將著力找尋新病友，並推廣結節性硬化症之基因篩

檢、TSC資料建立及翻譯，以及器官捐贈，希望醫生及團體秉持關心與支持，讓病友的福利服務及醫療照顧更加完善。■

來自天堂的音籟

○中華玻璃娃娃社會關係協會

玻璃娃娃「天使合唱團」成立一週年了，這一年來這群娃娃練得好辛苦！然而他們唱得好快樂、也好驕傲！12月22日是玻璃娃娃第一次舉辦正式的音樂會，而且還選擇在專業的劇場，全場將近一千名觀眾共同分享與見證生命所散發的光與熱。

合唱團苦練一年多，實在很辛苦，成員們克服交通、身體的不便，每個星期六固定到國民黨

中央黨部練習唱歌。這個合唱團有太多的不一樣，例如：學歷不一樣（有的小學沒畢業），經歷不一樣（有的根本沒出過社會），身體狀況不一樣（有的身高不超過一百公分），年齡不一樣（從10歲到50歲多有），程度不一樣（有的連五線譜都看不懂），但是每一次的練習都是一種突破，每一次的演出都會讓我們信心增強。

歡迎對唱歌有興趣的罕病病友身心障礙者或一般社會人士加入合唱團，讓天使合唱團能把歌聲帶給更多需要幫助的朋友們。（意者請逕洽協會，電話：02-25224036）■

眨眼之間

○中華民國運動神經元疾病病友協會

口不能言，手不能寫，全身癱瘓到僅剩能眨動的眼皮，你還能做什麼？罹患運動神經元疾病（又稱漸凍人）的陳宏老師在口不能言，手不能寫的情況下，僅以眨眼與外界溝通，完成了著作「眨眼之間」。

91年12月12日，圓神出版社舉辦了「眨眼之間」新書發表會，這本書的出版，讓台灣也有了

一本屬於漸凍人的生命之作，代表了病友們在被禁錮的形體之外，仍有一個自由翱翔的思緒，和一顆開闊寬廣的心。

會場中播放了陳宏老師在病榻上創作的影像，隨著一幀幀照片的流轉，在每個人的臉上滑下了一顆顆晶瑩的淚。燈光亮了，來不及拭去的淚痕，依舊淌在每一張微笑又堅定的臉上，這些淚並非是為了哀戚生老病死而流，而是為了陳宏老師對生命的熱情與超凡的態度而動容。（對該書有興趣者請洽詢協會：02-28201357）■

關懷行動剪輯

○本會公關專員 洪聖惠



潘桑昌總裁(右)將「聽老闆的就錯了」一書版稅全數捐贈本會。

91年11月19日

安泰總裁著書 版稅捐助罕病

這一天，各行各業的巨頭齊聚一堂，天下文化高希均社長、元智大學許士軍教授、ING安泰石寶忠總經理、達一廣告徐一鳴董事長、本會陳莉茵常務董事等「獨立思考」、「敢與眾不同」的名人，共同慶祝ING安泰人壽潘桑昌總裁再度推出新書作品「聽老闆的，就錯了！」。

本書由潘桑昌口述，講述近年來ING安泰的併購故事，

由刁明芳小姐纂寫，字裡行間透露潘總裁獨到的處事管理態度，與讀者分享生涯故事，潘總裁更慷慨將版稅捐贈給本會。（該書可以上網閱讀 <http://www.bookzone.com.tw/event/patrick-way/index.asp>。）

活動當天，也是ING安泰保險營業員的玻璃娃娃（成骨不全症）鄭煌清上前獻花，他說：「潘總裁是我們營業員心目中的神啊！」本會陳莉茵董事延續本書「make a difference」的主軸，娓娓道來自己的孩子有個與眾不同的基因，也給了她與眾不同的人生，一路走來，有心酸更有堅持。罕見疾病基金會正是由一群積極堅持的團隊，走出了自己的路，今後也將持續努力。

91年11月2-19日

遠傳電信 員工義賣歲末送暖

你第一次體認到自己有能力付出，是什麼時候？歲末，遠傳電信全體員工為公益動起來，從內湖、板橋、台中到高雄，在人力資源服務部林憲輝協理的發起下，總共募集二千餘份的義賣物資，從二手衣、小甜點到裝飾品等應有盡有，甚至有一位熱心的主管，支付該部門同仁認購的義賣品金額。透過義賣活動，大夥把家裡的用不到的物品拿出來便宜賣，既可增進員工之間的情感，又能做善事，所募得的款項悉數捐給本會，溫暖需要幫助的病友。



91年12月9日

東森慈善 拍攝病童紀錄片

對某些孩子而言，長大是個昂貴而奢侈的願望。行政院衛生署國民健康局、本會、東森慈善基金會共同完成五部罕病兒童紀錄片「只要我長大」，並舉辦試片記者會，邀請社會大眾一同走進罕見病童的生命。這一系列紀錄片以五個孩子的生命歷程為主軸，傳遞的是孩子的願望、孩子的心聲，以及孩子為我們上的一堂人生大課。

十歲罹患肌肉骨化症而四肢僵硬的宣臻，不喜歡讓人看到身上突出的硬塊，滑板車流行的時候，她花了半年躲起來自己學；一般人作來輕鬆容易的陽球，她在家練習了成千上萬次，這個小女孩著實堅強得讓人心疼。罹患結節性硬化症的孩子魯怡君九歲了，小腦袋瓜裡



「只要我長大」試片會上，東森慈善基金會董事長林美玲（右）送禮物給病童宣臻。

長了結節，使她的智能僅發展到三歲的階段，成長趕不上流逝的歲月，魯爸魯媽只能默默守在身邊，看著別人家的孩子一步步的成長、茁壯，根本不敢想像怡君的未來，魯爸說：「一般人們對孩子的基本要求，放在怡君身上都是不合理的對待」。此外還有成骨不全症柏伶、楓糖尿病湘婷、先天性水胞症佩菁等罕病病童真實的記錄，播出後受到熱烈迴響，請注意東森新聞台及幼幼台持續重播中。

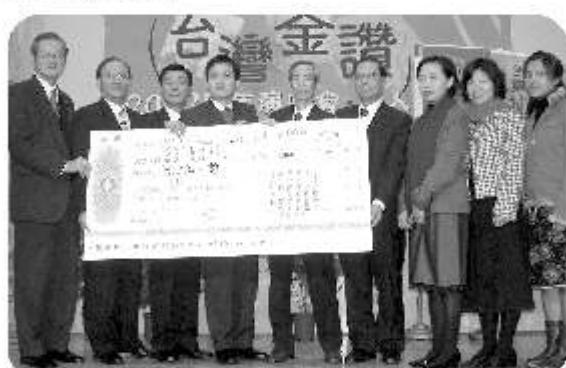
91年12月19日

統一藥品 關懷新生寶寶健康

統一藥品旗下的婕若琳潤膚除紋霜發起「歲末增暖意，把愛傳出去」慈善義賣活動，在人潮往來的京華城，婕若琳代言人林葉亭捐贈數款親自設計的孕婦裝，義賣所得捐給本會作為二代新生兒篩檢的推廣費用。今年度，使用者每購買一條婕若琳除紋霜，統一即捐贈五十元支持本會二代新生兒篩檢，與罕見疾病基金會共同維護寶寶的健康。



91年12月31日



台灣金讚 散播歡樂散播愛

金融發展聯盟由陽信商業銀行、板信商業銀行、華泰銀行、聯信商業銀行、高銀商業銀行和三信商業銀行共同組成，委託華視在台北市立體育場田徑場舉辦2003跨年台灣金讚演唱會，並捐助罕見疾病基金會、羅慧夫顱顏基金會、兒童燙傷基金會。

91年12月31日

肯邦贈愛 病友回饋人生故事



也是病友的楊玉欣擔任肯邦設計師節晚會主持人。

肯邦國際股份有限公司連續八年舉辦「台灣設計師節」，展現美髮人不只創造美麗也懂得付出，在歲末寒冬獻出愛心，接受贈與的公益團體有身心障礙者文藝發展協會、伊甸社會福利基金會以及本會，同時也提供演出以回饋。

當天在國父紀念館的活動包含肯邦美髮人夢工廠畢業成果展、輪椅國際標準舞等演出，在本會的半小時表演中，罕見天使楊玉欣擔任主持並

獻唱詩歌；遠在高雄的泡泡龍（先天性表皮分解水皰症）病友劉佩菁，在母親林錦貴女士的陪同下，用一雙萎縮脫皮的雙手為來賓們演奏鋼琴；罹患小腦萎縮症而失去平衡感的朱克勤先生，則騎著他的「法拉利」三輪腳踏車出場，說出他對生命的熱愛：「生命是很公平的，只要你敢跟它要，它就會給你。」

肯邦公關Erika看過表演後表示因此對生命有了新的體驗，或許經濟不景氣，人們對生活現況不滿，但看過病友們的表演，覺得應該學會樂觀知足：「我們是幸運的，從他們身上，我學到更多，學會付出就能得到幸福平安。」

病友迴響 在後台

○小腦萎縮症病友 朱克勤

12月30日，活動的前一天。電話那頭傳來陳姊微叱的聲音：「明天你一定要把『法拉利』弄到台上！」我諾諾的回答：「可是車子不好安排．．．」，還想賴掉，不想傷腦筋，也擔心跌跌撞撞的騎殘障三輪車上台，而且我已經習慣了「發瘋可以，造反無罪」的任性生活。



12月31日，早上10點到下午3點，我和「泡泡龍」劉佩菁、劉媽、漂亮的主持人楊玉欣在後台溝通排演。吃便當時，劉媽媽說：「這飯太硬，佩菁吞不下去。」我問為什麼，劉媽媽回答說佩菁的喉嚨會破掉，我好奇：「那你們在家都煮二份？」劉媽媽說：「工作很忙，那有時間？飯菜都煮的爛爛的，以前吃的很噁心，現在習慣了。」

下午空檔時間，一個簡單的動作，讓我倦意全消。劉媽媽拿出一把小剪刀，在佩菁的臉上輕輕的剪著廢皮，然後用保養油輕輕塗抹。我問：「妳在做什麼？」至此我才從劉媽媽的口中知道，俗稱泡泡龍，學名遺傳性表皮分解水皰症的真相——全身不停脫皮，喉嚨內部，食道管，皮膚越是柔軟敏感處，越是嚴

重，手指腳掌因為表皮不停分解而潰爛，造成生長變形；雙手彈鋼琴表演，疼痛流血，練習時間稍久，長褲粘住臀部皮膚，滿是鮮血；出生嬰兒期，需要抱住不能放下，連續嚎哭幾年……聽完後，我突然覺得自己的一切，在這對母女面前，不值一提。

出場前，玉欣說：「朱大哥，我們一起走出去，好嗎？」我說：「我們速度不一樣，太危險！」非常感謝她的好意邀請，但我更在意的是安全，雖然「態度決定高度」，但是「高度會影響態度」，平常人不放在眼裡的高度，對小腦萎縮症患者來說是高難度。

節目中，玉欣問到我最難忘的事，沒有事前練排，我不假思索的說：「罕見疾病基金會在福華飯店幫小腦萎縮協會成立的記者會」，協會成立後，很多人有了希望，人生再度統一，不再四分五裂了。基金會會執行長像是曾為丐幫幫主的悲劇英雄喬峰，身負沉重的責任，陳姊是古靈精怪、冰雪聰明的龍兒，二個大俠成就了許多不可能的任務。（編註：陳姊指本會發起人之一、現任常務董事陳莉茵女士）

回家前，領了生平第一筆「演出費」，放在口袋裡，覺得人生充實美好，那晚睡的香甜。真的希望，社會上這種「肯幫忙」公司，越來越多。■

92年1月14-15日

馬偕藥劑部 跳蚤市場關懷罕病



馬偕醫院藥劑科王榮玉主任將任藥劑部義賣所得捐助罕見疾病病患。

馬偕醫院藥劑部為慶祝藥師節首度舉辦跳蚤市場，在台北院本部及淡水院區舉辦為期二天的義賣，藥劑部劉惠文主任以「藥品的故事」為題發表演講，宣導用藥常識，本會也藉由這個機會提供罕見疾病宣導單張，讓大家更進一步認識與自己切身相關的遺傳知識。

會場擺滿了向馬偕董事夫人們募集的二手

衣、鍋碗瓢盆、絨毛娃娃，都成了吸引民眾目光的焦點，得到熱烈的迴響。陳智芳藥劑師覺得這次的活動很有意義，藥劑師應該走出藥局、多與社會大眾互動，而且經過這次活動，藥師們也對罕見疾病有了更深一層的認識。

91年1月16日

北銀彩券 得獎人與公益團體齊樂透

樂透彩滿周歲了！當天下午台北銀行在中天電視台舉辦了慶祝活動，同時樂透彩得主第五次集體捐贈，當天共計有29名樂透彩得主，將高達3,110萬的善款捐贈給35個公益團體。

本會三度成為受贈單位，共享樂透彩得主的幸運，獲得匿名陳董、惠珠、招財貓、小天使、

其圓等捐出的善款，原屬弱勢族群的彩券經銷商，也捐出4萬元的營利獎金幫助社會上需要幫助的弱勢朋友。為將公益彩券盈餘回饋社會大眾，台北銀行籌備「公益慈善基金會」，計劃從每年彩券稅後盈餘中提撥30%，辦理各項公益慈善及社會福利相關事業。



國際代行檢驗服務一年有成

○本會醫療服務組組長 陳冠如

對罕見疾病的病患及醫師而言，正確的診斷是遺傳諮詢及治療的第一道關卡，由於病症種類繁多，臨床醫師往往需要依據各種檢驗作為鑑別，而各個檢驗項目具有其特殊性及技術性，必須投入龐大的研究成本以及長年的經驗累積才能提供，在國內學術界及臨床醫學的努力之下，目前僅有少數的項目需倚賴國際的專業檢驗單位。

本會提供補助與服務窗口

行政院衛生署國民健康局積極協助罕見疾病國際醫療合作代行檢驗事宜，罕見疾病及藥物審議委員會於第三次會議決議：「同意送往國外進行國際醫療合作之罕見疾病代行檢驗費用之補助，補助原則為政府補助檢驗費用之百分之四十、罕見疾病基金會補助百分之四十及罕見疾病患者自行負擔百分之二十」，並自九十一年度起委託本會規劃及辦理「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」。

此方案由本會醫療服務組負責，執行事務除了與醫療院所國際檢體外送之行政作業聯繫、款項申報、及核銷等事宜外，尚提供醫療單位及病患有關罕見疾病醫療補助、罕病法及國際檢體代行檢驗之相關諮詢，同時建置並整合國內罕見疾病國際檢體外送資訊，順暢罕見疾病國際醫療合

作管道。透過本會全國遺傳諮詢服務網，遺傳諮詢員協助各大醫院進行國際檢體外送，並積極協助病患充分了解其檢驗的目的及進度，減少顧慮。

國際醫療合作由檢驗開始

統計本會本年度執行成果，服務案件共計二十五件，委託的醫院有臺大醫院、馬偕醫院、台北榮總、台中榮總、成大醫院、高雄榮總等；檢驗項目則包含尼曼匹克症、楓糖漿尿症、尿素循環代謝異常、黏多醣及肝醣儲積症第三型等之酵素分析、基因檢查或代謝物質分析等等；檢驗對象除了罹病者本身，也提供家族中其他人員，如帶因者之檢驗或產前診斷等等。截至目前為止，共有十三位病患在此方案協助下得到確切的疾病診斷！

檢討一年來的成效，本會認為此方案提供了醫師另一項工具來增加診斷的明確性，同時透過代行檢驗促發國際間學術互動；對於病患而言，快速有效的診斷減少了因重複就診的資源浪費，更減輕了經濟壓力。總體而言帶來罕病遺傳諮詢的新突破，也為治療與檢驗開展了一個新路徑。

今年本會再度獲得國民健康局的補助，將持

■ 國際醫療合作代行檢驗服務方案流程





續推展此計畫，未來將著重於執行效率之改善，期望能增加服務數量以嘉惠更多的罕見病患，下一階段，完善的國際醫療服務合作項目仍值得努力，惟有醫療無國界，生命才能無限延伸。

<工作人員手記>

對生命永不放棄

○本會醫療服務組組長 陳冠如

前年，一位罕見疾病病童小如藉由國際醫療合作代行檢驗，確立了診斷，她罹患了尼曼匹克症第三型，爸媽對於檢驗結果早有心理準備，他們決定抱著平常心繼續照顧小如，然而卻有一份遺憾在心頭——小如的媽媽渴望再生下一位健康的寶寶。在常人看來簡單的心願，對罕病家屬而言，卻是痛苦的矛盾與掙扎，因為父母雙方都帶有缺陷的隱性基因，每一胎都有四分之一的機率產下罹病的孩子。

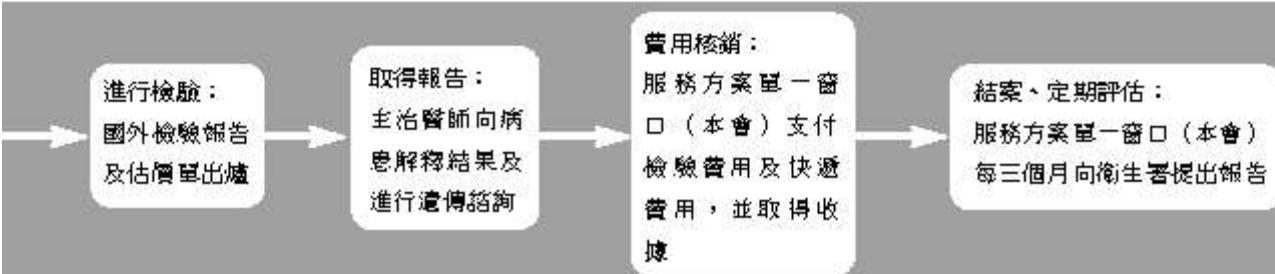
好消息是這樣的疾病可以透過產前診斷提前預知，而壞消息是產前診斷必須在懷孕第八周時進行絨毛膜穿刺，同時，採集到的絨毛膜細胞必須在二十四小時內運達澳洲的檢驗單位。對小如的媽媽而言，必須決定是否冒險嘗試，對我和會內醫療服務組的同事來說，必須盡快了解檢體外送的可行性和時效。

忙碌緊張的協調工作在媽媽決定冒險之後立即展開。我詢問了多家快遞公司是否能夠完成二

十四小時的遞送服務，並進行各種公文的申請，南部諮詢員雅玲則負責安排婦產科醫師進行絨毛膜穿刺，並隨時支持小如的媽媽。在此過程中，遇到許多挫折，快遞公司表示無法在時限內送達檢體、小如娘家不支持……，眼看著懷孕已經進入第八周，大夥兒漸漸萌生了放棄的念頭，醫師們也開始感到失望。那幾天，我總是拿著電話到處拜託：「請幫忙救救這個新生命！」在絕望之中，快遞公司傳來好消息，他們願意安排台北到澳洲的特急件！一切就等我們用盡全力來完成。

檢體寄送的這一天，工作人員無不戰戰兢兢，提高警覺性。一早雅玲開車載著小如的媽媽到醫院，陪伴進行絨毛膜穿刺，取得檢體之後親自護送檢體火速從高雄飛往台北松山機場，再由快遞公司人員接手送到桃園國際機場。檢體送上飛機後，持續與快遞公司與澳洲確認遞送進度，二十四小時比想像要漫長，擔心、緊張的心情比大學聯考放榜還要緊張！

也許是受小如的媽媽所感動，許久沒到廟裡拜拜的我，來到了菩薩的面前，祈求菩薩賜給小如一個健康可愛的妹妹，祈求菩薩眷顧受盡苦難的母親。故事的結局總算沒令人失望，檢驗結果是個健康女嬰，盼望許久的「她」在今年年初哇哇落地了。我看見媽媽的喜悅，更看見醫療團隊及基金會工作人員的努力，服務病友的決心更為堅定，在這一刻似乎明白罕病家屬內心的掙扎與渴望，如果真能幫助他們，我們又豈能輕言放棄。■



●衛生署公告增列罕見疾病之特殊營養食品品目及適應症

中華民國九十一年十二月二日衛署食字第0910074757號

18種適應症之特殊營養食品品目共68項，請查詢行政院衛生署網站(www.doh.gov.tw) / 食品衛生處。

●全民健康保險罕見疾病用藥免事前專案審查品項及作業方式

(一)自九十一年十二月一日起14項罕見疾病用藥免事前專案審查，惟特約醫療院所於保險對象初次使用時，必須具函向中央健康保險局總局及相關分局報備。(二)特約醫療院所必須每年定期於一月、七月兩個時點提供前半年期間實施罕見疾病治療個案之療效評估資料。

(詳細內容請查詢健保局網站<http://www.nhi.gov.tw/07information/bbs/bbs1129.htm>)

●活動預告 螢火蟲家族減壓加油站

照顧病患多年，您是否已經失去自己的生活？本會預定於5月份舉辦照顧者情緒支持工作坊，歡迎多發性硬化症、小腦萎縮症、肌肉萎縮症、亨丁頓舞蹈症、運動神經元疾病病友的照顧者加入，在這裡您將全面放鬆，發掘失落已久的「自己」。(洽詢電話：本會分機16)

●新書上架

(出版品訊息洽詢電話：本會分機23)

「台灣兒童人權評估」

師大周麗端教授等家庭、社會、福利領域學者合力著作，依據聯合國兒童權利公約評估國內現況，本會執行長亦就兒童醫療與工作等特殊權利提出報告，近日寄送各大專院校圖書館，意者請來電洽詢。



「代謝異常疾病醫療飲食手冊」

苯酮尿症、白胺酸代謝異常、高血氨症、高胱胺酸尿症、楓糖尿症等五種疾病照護手冊之已出版，近日將寄送本會病友及各大醫院相關部門。



「罕見疾病社會立法紀念專輯」

八十九年「罕見疾病防治及藥物法」通過，罕病病患者到一線曙光，台灣成為全世界繼美、日、澳與歐盟之後第五個制訂相關法案的地區，意義彌足珍貴。本專輯完整紀錄各界討論，特別邀請參與立法過程的立法委員、官員、本會立法小組成員等提出回顧與展望，並收載多位醫療專業人士、多個學術領域的教授以及病患家屬的觀點，以供後續社會立法運動參考。(每本訂價250元，歡迎訂購。)



「與基因共舞」

本書由蔡輔仁醫師所著，讓你我輕鬆認識罕見遺傳疾病。該書所得捐贈本會推動罕見疾病防治及宣導，每本定價250，歡迎社會各界認購。

