



發行單位：財團法人罕見疾病基金會
發行人/李宗德 社長/曾敏傑
編輯顧問/鄭慧卿
編輯群/楊永祥、陳怡仔、張雅惠
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
林炫沛 林錦川 胡務亮 陳莉茵
蔡元鎮 吳義春 鍾英峰 許綾殷
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) 2521-0717~8
網址：www.tfrd.org.tw
電子郵件信箱：tfrd@tfrd.org.tw

頭條新聞



本會兩項合作成果出爐 玻璃娃娃強化 罕病食譜上菜

►►本刊訊

罕見疾病基金會經過多年策劃與努力，一年前籌募研究經費壹佰萬元，結合林口長庚醫院與台北榮總醫院進行的兩項合作案終於出爐，並分別於日前舉行成果發表會，向社會各界說明計劃成果對於罕病病患及家屬的助益。其中由林口長庚醫院執行的「週期性注射Aredia®藥物實驗計劃」，證實此治療對於參與該項計劃的二十餘位成骨不全症病患（玻璃娃娃）具顯著療效，同時由台北榮民總醫院執行的「先天代謝疾病醫療及飲食手冊編撰計劃」亦順利完成，將直接助益苯酮尿症、高胱胺酸症、高血氨症、楓糖尿症及白胺酸代謝異常病患的飲食照護。

玻璃娃娃藥物實驗計劃成果記者會於三月三十日上午在林口長庚醫院舉行，並由長庚兒童醫院林泰延院長與本會曾敏傑執行長共同主持，小兒遺傳科林如立醫師在會中說明計劃成果，並逐一展示病患在實驗前後骨質密度的差異，數據顯示病患體質密度確有明顯改善，並逐漸接近正常人之骨質密度曲線，而且提早治療效果愈佳。會中病患代表現身說法

目錄

Contents

- 1 (頭條新聞) 本會兩項合作成果出爐
- 3 (活動報導一) 玻璃娃娃不再易碎
成骨不全症Aredia®治療成果
- 6 (活動報導二) 罕見疾病食譜出爐
美食專家陳鴻上菜
- 10 (焦點話題) 生活無障礙—從罕病
納入身心障礙者保護法開始
- 14 (追蹤報導) 罕病法修訂動向
- 16 (了解罕病系列) 法布瑞氏症
別小看四肢疼痛
- 19 (研究新知) 第二屆博碩士論文
獎勵研究成果摘要
- 22 (螢火蟲家族) 銅心銅力齊努力—
威爾森氏症病友聯誼會成立
- 24 (愛心齊步走) 點燃生命之火
慈善募款手拉手
- 26 (幕前幕後) 春天回來了！
- 29 (學術小耳朵) 人類遺傳學會年會
紀事
- 30 (捐款芳名錄) 91年1月至3月
- 32 (訊息窗口)



發表治療心得與成果，並有多位玻璃娃娃表演才藝，衷心的感謝醫師、醫院與基金會；玻璃娃娃關懷之友協會鄭淑勻理事長也代表所有病患致贈感謝狀予長庚醫院與本會，以表達病患謝忱。本會曾敏傑執行長代表主辦單位，感謝諾華公司以「贈藥買二送一」方式贊助本項計劃，並希望諾華公司能及早申請將該藥認定為罕見疾病用藥，以便納入全民健保給付範圍，造福更多玻璃娃娃。而台灣諾華公司也承諾在送審罕見疾病用藥認定的兩個月期間，將免費提供參與本項計劃病患所需的藥物。（>>詳細報導請見本期會訊第3頁「活動報導一」）

當日同時為長庚兒童醫院九週年慶，記者會後長庚兒童醫院與本會共同舉行一項學術研討會，邀請國民健康局翁瑞亨局長、中央研究院生物醫學所陳垣崇所長、長庚醫院林如立、李宗料及侯家瑋醫師，分別就罕病政策、肝醣儲積症及成骨不全症之治療提出報告，會中計有百餘位醫事人員與病患家屬參加。本會曾敏傑執行長會後表示，鑒於本項藥物實驗計劃結合長庚、馬偕、中醫附設醫院、台中榮總、藥商與民間團體的成效良好，另一項針對Fabry Disease（法布瑞氏症）疾病藥物實驗計劃，將在本會與Genzyme公司的支持下，結合台北榮總、馬偕與台大醫院共同展開，預期可進一步協助更多罕病病友。（>> Fabry Disease資訊及病友故事請見本期會訊第16頁「了解罕見疾病」）

三月三十一日本會與台北榮總營養部、小兒部共同舉行「先天性代謝異常之治療及飲食手冊」成果發表會，邀請美食專家陳鴻與許昭薇營養師共同示範，現場製作可供五種代謝異常疾病享用的

的低蛋白食品，當日到記者會表達關懷的來賓尚有王雪峰立委、林重謨立委、衛生署食品營養處陳樹功處長、中央健康保險局李麗華副理等。陳鴻於會中談到，她姊姊的小孩患有地中海型貧血，因此他特別關心罕病病患的需要，這次製作特殊食品對他來說是一項新的挑戰，也希望未來能有機會再為此類別具意義的活動代言。

本計劃主持人榮總營養部章樂綺主任表示，過去罕病病患的飲食需求沒有受到營養專業社群的重視，這次在罕病基金會的支持下，針對本土食材進行分析，將可提供病患家長最直接的飲食幫助。為增加營養專業社群對罕病病患飲食需求的重視，當日並在台北榮總院區舉行一場代謝異常疾病飲食研討會，由本會、榮總小兒部與營養部聯合主辦，並由中華營養膳食學會協辦，計有近兩百位營養師參加。報告人為牛道明醫師、蔡立平醫師與林明潔營養師，與本會謝佳君營養諮詢員，本研討會並獲得如新集團Pharmanex華生生技事業處、台灣必治妥施貴寶股份有限公司及台灣亞培股份有限公司的贊助。（>>詳細報導請見本期會訊第6頁「活動報導二」）

展望未來，罕病基金會除了協助罕見疾病病友共同需求之外，將進一步落實到協助單一病類的方案，並以生命週期發展的觀點推展服務項目，由就醫逐漸擴大到就學、就業與就養，目前已接受教育部補助與台北市勞工局委託，著手進行罕病病患教育和職業環境之改善。 ■



玻璃娃娃不再易碎！

成骨不全症Aredia®治療計畫 攜手突破67.5公分的天空

▶▶ 本會南區遺傳諮詢員 林雅玲

◎計劃背景

骨質密度低是先天性成骨不全症(玻璃娃娃)患者終生的夢魘，因為骨質密度低，使得患者骨質疏鬆、骨骼容易斷裂，猶如易碎的玻璃，天天過著步步驚險的生活，甚有些患者只能躺在床上或輪椅上渡過一生，在過去玻璃娃娃只能接受支持性療法或使用骨科手術矯正其骨骼的變形，這些療法對於骨質密度增加、骨折減少及生活品質的改善有一定的限度。

有鑑於此，九十年初，在財團法人罕見疾病基金會的規劃及台灣諾華股份有限公司的部分經費支持之下，由長庚兒童醫院林如立及侯家瑋醫師、台北馬偕醫院林炫沛醫師及中國醫藥學院附設醫院蔡輔仁醫師共同進行「週期性注射Aredia®治療成骨不全症之臨床療效評估」計劃，這一項人體臨床試驗計劃，為國內罹患成骨不全症的病友帶來新的契機，並於計畫屆滿一年的這一天（九十一年三月三十日），在林口長庚兒童醫院K棟12樓，由罕見疾病基金會與長庚兒童醫院共同主辦『成骨不全症（玻璃娃娃）之現況與治療研討會』及『罕病玻璃娃娃Aredia®治療計畫成果報告』記者會。

◎週期性注射Aredia®治療成骨不全症之臨床療效評估



玻璃娃娃俏皮表演繞口令，害羞的模样讓全場靜下來為他們加油（後排由左至右為本會曾敏傑執行長、長庚兒童醫院林奏延院長、玻璃娃娃協會鄭淑勻理事長）。

Aredia®的治療是經由固定劑量靜脈滴注，每個月治療一次，每天需口服一次維生素D及鈣片。長庚兒童醫院醫學小兒遺傳科林如立主任表示，在長庚兒童醫院追蹤治療的15位玻璃娃娃中，其中兩位從只能躺的日常生活，轉成可以坐著；另有四位從只能坐在輪椅上，轉變成可以自行站著，甚至行走。整體而言，所有病患治療以後，最大的改變為骨密度之增加，骨折次數減少，骨頭疼痛減少，病患活動力大增，且在治療期間患者身高、體重皆呈現穩定增加之趨勢。牙齒評估方面，除了一位第三型患者順利長出六顆完整之牙齒之外（之前之牙齒皆因齒骨發育不全而蛀蝕），其餘患者並無特殊變化。



副作用方面，大部分患者在治療的前兩、三次皆有發燒之情形，在使用普拿疼後都迅速退燒，有少數患者會有肌肉、肢體疼痛症狀，除此之外，並無特殊嚴重之副作用。

◎病友現身說法—終於擺脫終身夢魘

在記者會中，參與實驗的病友現身說法，病友小映的媽媽高興地表示，小映在接受18次治療之後，從當初臥床的狀況已逐漸進步到可坐輪椅行動了！而就讀國小四年級的祈祈，也因為接受此次的試驗計畫，骨折的頻率降低了，目前雖然無法自行站立，然而就算單單坐在輪椅或床上，都讓小小年紀的她感到無比的開心，除此之外，二十多位病友對治療結果皆表示有明顯的改善；骨折次數的減少、骨質密度的增加，使得他們在生活品質及行動上逐漸獲得改善。病友們非常感謝罕病基金會的支持，也謝謝醫師們對病童的細

心照顧，有社會大眾及醫療單位的支持，使他們的生命更堅強、更堅韌。

在經歷一年多的臨床試驗計畫之後，玻璃娃娃們希望衛生單位能協助將Aredia®列入衛生署所公告的孤兒藥品項目，並將成骨不全症納入Aredia®的適應症，以保障罕見疾病病患就醫的相關權益。玻璃娃娃的臨床試驗只是開始，未來，成骨不全症治療藥物Aredia®的代理藥商台灣諾華公司，將繼續協助病患在罕病法架構下申請該藥認定為罕見疾病用藥，以便未來納入健保給付，以期嘉惠更多沒有參與此項實驗計畫的病患。

記者會在呂玉芬、呂紹興姐弟倆俏皮的繞口令表演中告一段落，在這場記者會中，玻璃娃娃們充分展現出熱情樂觀的一面，娃娃們始終堅信，只要不放棄，67.5公分的天空，是可以改變的。 ■



攜手突破玻璃娃娃67.5公分的天空（末排左為本項治療計畫的主持人長庚醫院林如立醫師）

＜疾病介紹：先天性成骨不全症＞

先天性成骨不全症（Ontogenesis Imperfecta，簡稱OI），罹患此症患者因先天性膠原纖維病變，使得骨質薄脆，骨骼強度耐受力變差，容易骨折，在日常生活上需小心翼翼，深怕一不小心會被撞碎，猶如易碎的玻璃，所以被俗稱「玻璃娃娃」。

先天性成骨不全症為一種遺傳疾病，男女罹病的機率相同，症狀為易骨折、常合併藍色鞏膜（眼白呈現藍灰色）、齒質形成不良、聽小骨硬化而造成漸進性失聰等，病人的智力通常是正常的。成骨不全症又因骨折發生程度不同而分型，可由較輕微的骨質疏鬆到頻繁的骨折，甚至胎兒在子宮內即發生骨折或出生時即骨折。

在臨床上依基因病變、遺傳模式及臨床表徵，將先天性成骨不全症細分為四個分型：

◎ 第一型

為體染色體顯性遺傳，但大多為新的基因突變造成，患者的雙親並無異常，其特徵為藍鞏膜（Blue sclera）、骨骼脆弱（大都在五歲以後發生第一次骨折）、身材矮或生長遲緩、可能會有聽力障礙、部份患者會有脊柱側彎、齒質不良的情形，此型成因可能與第一型膠原纖維（Type I procollagen）產量不足有關。

◎ 第二型

可能是體染色體隱性遺傳，此為極嚴重型，大多在子宮內即產生多發性骨折且為死胎或新生兒期即死亡，其特徵為藍鞏膜、多發性骨折、胸廓短、子宮內發育遲緩等，此型成因與第一型膠原纖維不足或缺陷有關。

◎ 第三型

為體染色體隱性遺傳，非單一基因病變造成，其特徵為嬰兒期的藍鞏膜會隨年齡增長而變淡、身材矮小、長骨與脊柱會因骨折及骨骼成長不良而變形、齒質發育不良、三角形臉，此型成因與第一型膠原纖維的基因成分 $\alpha 2$ 形成缺陷有關。

◎ 第四型

為體染色體顯性遺傳，症狀最輕微的一型，其特徵為藍鞏膜會隨年齡增長而消失、骨折在嬰兒期時發生或無骨折、輕微的骨質疏鬆、O型腿、齒質發育不良等，此型成因與第一型膠原纖維的 $\alpha 2$ 成分發生結構缺陷有關。

目前為止，並無治癒先天性成骨不全症的方法，臨床上以支持性療法為主，即預防骨折的再發生、利用骨科手術矯正變形的骨骼、使用輔助器協助患者的日常活動等。在藥物上，可長期使用抑鈣激素（calcitonin）、氟劑、活性維生素D3、鈣片以增加骨質，減少骨折發生，但療效有限，近來國內醫學界嘗試以雙磷酸鹽化物（bisphosphonate，商品名Aredia®）治療，效果不錯，患者骨質密度顯著增加、行動能力大幅提昇。 ■



玻璃娃娃們：說好了一起努力喲！



罕見疾病

食譜出爐

美食專家陳鴻上菜

您可曾想過，一個每天限制蛋白質攝取量20-30克的孩子，他們可以吃些什麼？
面對同學的美食誘惑，病童卻要斤斤計較自己的飲食，還要埋頭掩飾日復一日單調的菜色.....

先天性代謝異常之治療及飲食手冊 成果發表

▶▶ 本會研究專員 張雅惠

三月三十一日上午十一時，於台北榮民總醫院舉辦之「先天性代謝異常之治療及飲食手冊」成果發表會，由「財團法人罕見疾病基金會」、「台北榮總營養部及小兒部」共同舉辦，「中華膳食營養學會」協辦，為先天性代謝異常病友的治療飲食，開創了一個嶄新的契機。而當天滿桌令人望而垂涎、食指大動的美食佳餚，終於讓這群病友們不再顧忌地「什麼都可以吃啦」！

罹患「先天性代謝異常」的病患，需要終身嚴格的控制食物攝取，否則將導致嚴重的肢體障礙，甚至死亡。然而，目前國內常見的食品大多未經過專業的食品成分分析，亦缺乏相關成分內容之諮詢服務，更沒有適當的治療飲食食譜以協

助病患有效控制飲食。因此，罕見疾病基金會首開先例地提供經費，委託台北榮民總醫院營養部及小兒部，自民國89年十二月起為期一年的時間，共同研究編撰一套完整而適用於罕病病患的醫療飲食手冊，現階段內容包括五種代謝異常疾病：苯酮尿症（Phenylketonuria, PKU）、楓糖尿症（Maple Syrup Urine Disease, MSUD）、高血氨症（Hyperammonemia）、高胱胺酸尿症（Homocystinuria）及白胺酸代謝異常（Disorders of Leucine Catabolism）。

記者會吸引了許多病友、家屬、專業醫師、營養師、政府相關人員與媒體等前來參加，而營養師、美食專家與現場來賓的互動亦相當熱烈。



記者會佳賓合影，由左至右為：林重謨立委、如新集團江惠琳總經理、榮總營養部章樂綺主任、美食專家陳鴻、榮總許昭薇營養師、本會曾敏傑執行長、衛生署食品營養處陳樹功處長、榮總小兒科黃碧桃主任、健保局台北分局李麗華副理、本會陳莉茵董事。



記者會在中午十二時二十分圓滿落幕，透過本次記者會中的「先天性代謝異常疾病治療飲食」製作示範，與營養師及美食專家陳鴻的介紹，希望能提供病患家庭及專業醫事人員完整的醫療飲食準則，並透過媒體的報導，使社會大眾能夠更加了解「先天性代謝異常疾病」之醫療與飲食照護。同時，當天於榮總中正樓13樓會議室，亦舉行一場「先天性代謝異常之治療及飲食手冊」成果發表研討會，會中針對上述五種病類的病因、診斷及病症，邀集相關的醫師與營養師等專業人員，進行學術和臨床上精闢的闡述及討論。

先天性代謝異常疾病病患，自呱呱墜地並確診罹病的那一刻起，擔任照護者的父母親，就開始煩惱：「該怎麼給孩子吃？」。「楓糖漿尿症」病患和其他同樣屬於蛋白質代謝異常的病患一樣，需要終生食用特殊配方奶粉，林媽媽說：「這種奶粉的味道很不好聞！你想想看，他得吃一輩子！」，而「高血氨症」病患家長吳媽媽則表示，關於孩子的治療飲食，有時候醫生也無法確切地說出控制的方法；她常常恨不得自己就是專研「先天性代謝異常疾病」治療飲食控制的專業營養師，或是變作能將無味菜色化爲一桌色、香、味俱全佳餚的廚師。現場還有病童家的家長表示：「孩子常會偷吃東西，我們又經常要擔心他們不服從家長與醫護人員的建議。外食的不便，還有與同儕間的飲食不同，孩子可能會因此受到歧視，像這些問題，都讓我們做家長的傷透了腦筋」！

主辦單位瞭解到這些病友家屬們的困難，爲了一解這些病友們鮮得美食的嘴饞之情，在當天的記者會現場，特別邀請到「美食專家」陳鴻與榮總許昭薇營養師，一同爲病友們端出道道健康美食，並生動地介紹五本治療飲食手冊。「阿鴻

上菜」果然不同凡響，現場不論是大朋友、小孩子，都爭相目睹這位手藝好、人緣佳的超人氣代言人。陳鴻不時的請教現場示範的營養師，「替代食材」對於病友蛋白質攝取量上的好處，以及該如何計算食材的比重多寡，才能符合先天性代謝異常病童們的需要，解決了病友家屬在飲食控制上「質」與「量」的難題。

由於這五種疾病，都是「蛋白質」的代謝機制出了問題。所以，必須小心控制飲食中關於蛋白質「量」的攝取。「今天現場示範的點心，都是蛋白質含量很低的點心，十分適合這類病友的需求」；許昭薇營養師悉心地解釋食譜內容及操作示範，而且本次使用的都是在市面上可以買到的簡易食材，因此，父母親再也不必擔心該到那兒找食材。在介紹完一道道平凡但獨特的治療飲食食譜後，阿鴻說自己曾經嘗遍千百道菜，惟獨罕見美食這些「要好吃又要能控制疾病」的菜，還真是頭一遭！

沙琪瑪、水晶餅、水果凍、甜湯圓、炸蔬菜丸及鳳梨涼糕，一道道精緻又符合病友需求的美食盡在眼前。阿鴻與營養師親切的招呼現場的大、小朋友們，請大家「別只是用看的，儘管安心動手吃吧！」，只見大夥圍著大圓桌團團轉，左手一塊糕點，右手一塊沙琪瑪，嘴裡還嚐著桌上同時盛盤的小點心，看著孩子一邊吃一邊說好吃的模樣，這群病孩子的父母親，總算放心地讓他們大快朵頤了！現場的家長們滿懷欣慰的說：「這些飲食指導手冊，對我們來說比救命的藥還重要」！本次發表的五本「先天性代謝異常治療飲食手冊」，將進行臨床的試用，在針對國內病友的需求進行調整之後，將正式印刷提供病友家長參考。■



魔法手冊 專業食療—營養師細說分明

▶▶ 本會營養諮詢員謝佳君 整理

◎前言

本會與台北榮民總醫院於日前聯合發表「先天代謝異常疾病」治療飲食手冊，共適用五種蛋白質代謝異常的疾病，分別是：高胱氨酸尿症、白氨酸代謝異常、楓糖尿症、苯酮尿症、高血氨症。這五本手冊的內容，共分為三大部分。主要提供五種病類所需的低蛋白食譜，包括「主食類」、「蔬菜類」、「點心類」等，特色之一是詳細整理了病友可食用食物的「食品資料庫」，收錄「加工調理食品」、「市售零食飲料」、「調味香辛料」等貼心的飲食建議，家長可依據病患所需挑選出可食用的食物種類，並計算出各類食物中含有的「胺基酸含量」、「蛋白質含量」及「熱量」等。另外，還收錄有專科醫師及營養師們，對該疾病之診斷、治療、營養照顧及注意事項等，是一本結合「專業」與「實用」的完備手冊。

◎治療飲食手冊內容

本飲食手冊是針對罹患「先天性代謝異常疾病」之患者所設計，手冊內容分為「疾病介紹、診斷、治療及營養照顧」、「可食用食物資料庫」、「低蛋白食譜」三大部分：

1. 疾病介紹、診斷、治療及營養照顧

本章由專業醫師、營養師共同撰寫，針對疾病的生化原理、遺傳機制、發生率、診斷方式、臨床症狀、治療及癒後狀況以及營養照顧目標、飲食指導範例；病患家長、師長對於病患之疾病與飲食注意事項、病患外出旅遊須知等，本章都有詳細的介紹說明。



主辦單位與病友手持五本手冊接受媒體採訪。

2. 可食用食物資料庫

本章由專業營養師撰寫，依據患者病情所需，整理出可以食用之食物種類，並標示出各類食物每100公克中所含胺基酸量、蛋白質量、熱量等，以供病患參考。至於所有食物之食用種類與食用份量，仍需經營養師設計，依照標準份量計算使用。

3. 低蛋白食譜

本章由專業營養師撰寫，由於罹患「先天性代謝異常疾病」的病患，最好儘早使用低蛋白食品，尤其是在病患年紀愈小時就開始使用，其效果與適應力愈強。病患的父母親甚或兄弟姐妹，對於此類特殊食品的接受態度，也是相當重要的，應盡量避免過度表現出此類食品的味道或口感與一般食物不同，事實上，本手冊中介紹的低蛋白食物與一般食物並無不同，病患的家人或親友也可能會喜歡這些食物。



◎結語

這五種罕見代謝疾病的治療原則大致相同，首先，要限制患者飲食中特定蛋白質成分的攝取量，但並非完全不供應，因為身體仍需要少量以維持正常的生長及發育。血液中特定蛋白質組成分子過量或適量取決於驗血測試，而楓糖尿症另可由檢測尿液得知，飲食治療過程亦會根據其值做適度調整。較不同的是高血氨症患者，其終生要服用降血氨藥物，並配合飲食中限量的蛋白質及足夠的熱量。

控制無法正常代謝之蛋白質攝取量的飲食方式則需要終生維持，高蛋白質食物如肉類、魚貝類、家禽類、蛋類、奶類、起司、豆類、果仁類、吐司麵包、蛋糕等都是被禁止食用的。患者每日飲食除了要限制攝取含有特定胺基酸成分的蛋白質食物以外，飲食中並非完全不攝取，飲食治療中必需攝取適當蔬菜類、水果類及主食類（如米飯、米粉、冬粉和米苔目等），再配合食用特殊奶粉，以取得成長發育所需的營養。 ■



台北榮總許昭薇營養師與美食專家陳鴻共同示範製作「粉絲沙其瑪」，台上台下提問、試吃，氣氛熱烈。

用粉絲作沙其瑪

特殊食譜試吃第一名！

低蛋白沙其瑪（7個）

材料

粉絲（乾）	65 公克
糖	35 公克
麥芽糖	40 公克
葡萄乾	少量
沙拉油	480 毫升
水	75 毫升

作法

- 1.油燒熱，將粉絲（不必先泡水）放入炸至白色。
- 2.將糖、葡萄乾與麥芽糖混合，加入75毫升的水，置於小火上
煮至黏稠（滴糖液於水中，可凝結不散開即可）。
- 3.糖液趁熱與炸好的粉絲混合均勻，然後加入葡萄乾。
- 4.接著平鋪於鐵盤，待冷切塊即可食用。

營養師的話

- 1.沙其瑪含糖量較高，所提供的熱量較高，適用於熱量的補充。
- 2.一人份吸油量約10公克。

營養成份【1個】

熱 量：165 卡
 蛋白質：0.01 公克
 脂 肪：10 公克
 醣 類：19 公克
 【苯酮尿症】苯丙胺酸：微量
 【白胺酸】【楓糖尿症】白胺酸：微量
 【高胱胺酸尿症】甲硫胺酸：微量
 【高血氨症】蛋白質代謝產生氨量：微量

生活無障礙——從罕病納入身心障礙者保護法開始

身心障礙者保護法第五次修正，揭開了罕病患者權益的新紀元。

我們不只是病人，有醫療的需求，更是公民，有公平參與社會生活的權利！

►本會研究企劃專員 陳怡伶

罕病權益新紀元

身心障礙者保護法原名「殘障福利法」，於民國六十九年制定公布，為去除「殘障」一詞附屬的歧視與烙印，民國八十六年更名為「身心障礙者保護法」（簡稱身保法）並修正部分條文，以結合政府及民間資源共同扶助身心功能缺陷導致的弱勢。

基於身心障礙者作為公民的合法權利，該法規定政府應整合衛生、社政、建設、教育、勞工等相關各級機關規劃，並推動醫療、居住、交通、教育、工作的無障礙環境，而企業雇主、民間機構、教育單位、醫療體系等亦負有責任，因此，整體的制度規劃由身心障礙者之「全人需求」出發，朝向個別化、社區化，並明確規定政府分工、經費來源、罰則及獎勵等。

民國九十年十月身保法第五次修正，將「經中央衛生主管機關認定，因罕見疾病而致身心功能障礙者」納入身心障礙者範圍，揭開了罕病患者權益的新紀元，彰顯其身分不只是病人，有醫療的需求，更是公民，有公平參與社會生活的權利！民國八十九年公布的罕見疾病防治及藥物法，已確保罕病患者急迫的維生和就醫的權利，而從身保法將罕病患者納入範圍開始，病友就學、就業、就養的無障礙生活更有保障，在此之前，罕病患者除了染色體異常及新陳代謝異常病症，多半是以肢體障礙、重要器官失去功能、多重障礙等障礙別取得身心障礙者相關福利。

罕病患者的「新身分」

是否罕見疾病患者即等於身心障礙者？身保法立法宗旨是為了保障「參與社會及從事生產活動功能受到限制或無法發揮的個人」，罕病病患則須經過醫師鑑定，確因患罕見疾病而影響社會適應力或智能發展者，方能取得身心障礙手冊，作為相關福利申請與使用的憑證。

根據「身心障礙者鑑定作業辦法」及相關規定，經中央主管機關認定因罕見疾病而致身心功能障礙者，其障礙等級區分如下：

1.極重度

（1）因罕見疾病而致身心功能障礙，而無自我照顧能力，亦無自謀生活能力，需賴人長期養護者。（2）因罕見疾病，而智商未達該智力測驗平均值以下五個標準差，或成年後心理年齡未滿二歲之極重度智能不足者。

2.重度

（1）因罕見疾病而致身心功能障礙，而無法獨立自我照顧，亦無自謀生活能力，需賴人長期養護者。（2）因罕見疾病，而智商未達該智力測驗平均值以下四個到五個標準差（含）之間，或成年後心理年齡在三歲至未滿六歲之間之重度智能不足者。

3.中度

（1）因罕見疾病而致身心功能障礙，而於他人監護指導下僅可部分自理簡單生活，於他人庇

護下可從事非技術性的工作，但無獨立自謀生活能力者。（2）因罕見疾病，而智商未達該智力測驗平均值以下四個到五個標準差（含）之間，或成年後心理年齡介於六歲至未滿九歲之間之中度智能不足者。

4.輕度

（1）因罕見疾病而致身心功能障礙，而可部分獨立自理簡單生活，以及從事非技術性或簡單技術性工作者。（2）因罕見疾病，而智商未達該智力測驗平均值以下二個到三個標準差

（含）之間，或成年後心理年齡介於九歲至未滿十二歲之間之輕度智能不足者。

無障礙「新生活」

身心障礙者政策以身保法為基礎，另有特殊教育法、就業服務法、職業訓練法等相關法規，地方政府亦制訂了輔助執行之規定，以下彙整六個簡單表格說明身心障礙福利在醫療、教育、就業、家庭、交通等五個面向的支持系統，罕見疾病身心障礙者現在也可以享有同樣的權益。

表一 身心障礙者就業支持系統

	福利措施	內容摘要	實施概況
職業重建	職業訓練生活津貼補助	參加政府主辦或委託職業訓練，受訓三個月以上者，訓練期間每人每月生活津貼一萬元，最高以六個月為限	澎湖縣及連江縣無，各縣市補助水準不一；內政部調查顯示九成以上未曾接受職訓
	個別化職業訓練及就業服務	設立或獎勵職訓及就業服務機構，協助就業時應先辦理職業輔導與輔導評量，再進行就業服務、追蹤及輔導再評量	極少數縣市未針對身障者提供就業輔導
就業機會	創業貸款與貸款利息補貼	透過創業貸款及貸款利息補貼，協助身障者自力更生	僅連江及金門縣無，北市有視障者特殊補助
	公益彩券經銷商之申請	年滿十八歲已婚或滿二十歲具工作、行為能力者申請，優先遴選成為經銷商	為避免人頭戶，發行銀行對申請者有初步篩選
	承購、承租市場攤位之優先權	優先購買或承租公有公共零售商店或攤販、停車位，政府並應提供低利貸款	少數縣市有辦理
	理療按摩、按摩業管理及執業許可	保障視障者從事按摩業之權益，並輔導其從事理療按摩工作	幾乎都有辦理，還有十五個縣市有示範點
	支持性就業服務	有工作能力但不足進入競爭性就業市場之身心障礙者，由支持性就業輔導員協助就業	多縣市提供或委託辦理
制度管理	庇護性就業服務	具工作意願但能力不足以進入競爭性就業市場者，由主管機關及目的事業主管機關設立或獎勵庇護工場或商店	多縣市提供或委託辦理
	基本薪資保障	進用身障者應同工同酬，且正常工作時間所得不得低於基本工資	少數縣市無積極作為，現平均月薪為25,881元
	機關定額進用與超額進用補助	員工總數在五十人以上者，進用身障者人數不應低於百分之二；百人以上者應進用百分之一以上，違者繳納差額補助費，超額進用者予以補助。	肢障義務進用機會較多，但大部分身障者工作地點在十人下小型工廠
	就業基金專戶管理	前項差額補助費，由縣市勞工主管機關開立專戶儲存，辦理促進就業權益事項	時有挪作他用、運作不良之情事

表二 身心障礙者醫療支持系統

福利措施	內容摘要	實施概況
早期療育	嬰幼兒健康檢查、身心發展遲緩兒童之早期療育	各級政府皆有辦理
醫療費用優待補助	各級政府對傷病醫療、復健及住院看護費用補助	限中低收入，多縣市未辦理
社會保險保費補助	全民健保等社會保險自付保費之補助，極重度及重度由政府全額補助，中度者補助二分之一，輕度者補助四分之一	各縣市普遍執行
輔助器具費用補助	未納入全民健保給付範圍時由各級政府依障礙等級補助	義肢、電子耳、生活及復健輔器補助較普遍

表三 身心障礙者教育支持系統

福利措施	內容摘要	實施概況
教育代金	學齡重度障礙者未就讀於國小、特教學校或特教班者，就讀社福機構者每月六千，在家自行教育者每月三千五百元	僅高雄縣、台東縣、澎湖縣、台中市未提供此項補助
學雜費用減免	身心障礙學生或其子女就讀國內高中上學校者，學雜費依障礙等級而減免 稚園學費減免	各縣市政府皆有學雜費減免、少數未提供書籍費用及幼稚園學費減免
獎助學金	大專院校之特教學生可依規申請獎助金 供視障者專用項目	一般性獎皆有，部分縣市提

表四 身心障礙者家庭支持系統

福利措施	內容摘要	實施概況
經濟補助	中低收入生活補助	家庭總收入未達當年度每人每月最低生活費用二點五倍，且未超過台灣地區平均每人每月消費支出一點五倍者發給每人每月二千至六千元
	托育養護與費用補助	經地方政府轉介收託於機構者依其家庭經濟狀況予不同比例托育養護費用補助
	國宅貸款與貸款利息補助	買商店或攤販、停車位，政府與承貸銀行應共同議定承作本貸款利率，其與國民住宅貸款優惠利率之差額由政府補貼
	稅捐減免	身障者及其扶養者之所得稅免稅額、免貨物稅、身障者使用車輛免徵牌照稅
生活照顧	居家服務、社區照顧	提供日常生活需他人協助之居家服務或短期暨臨時托育服務
	承購、承租國宅及停車位之優先權	身心障礙者申請購買或承租國宅及停車位，政府應保留名額優先核准
	安養監護制度	保障身障者於其照顧者年邁時之生活
	財產信託制度	
	電訊轉接服務	保障聽語障者之通訊
文化精神育樂服務與費用優待	媒體反映身障者生活；設立並獎助各障別讀物，影視作品之字幕及手語；舉辦並鼓勵身障者參與文藝體育活動	地方政府成立綜合福利服務中心，文化育樂服務非常態辦理

表五 身心障礙者交通支持系統

福利措施	內容摘要	實施概況
交通費用優待減免	身障者及其監護人、必要陪伴者搭配國內交通工具半價或全免，並優先搭乘	公車及機票半價，台鐵及台汽半價再半價，搭乘台北捷運設籍台北縣市者購千元儲值卡四折
專用停車位、識別證核換發之管理	公共停車場應保留百分之二作為專用車位，車位未滿五十個者至少保留一個	各縣市均辦理，部分停車免付費
無障礙環境	新建公共建築物、活動場所及公共交通工具應規劃設置無障礙設施及設備	部分縣市有基金專戶、復康專車服務

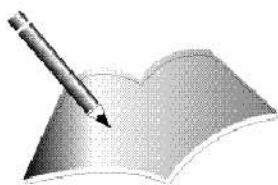
結語

罕見疾病得以納入身保法範圍，傳達了立法院及社會各界對罕見疾病的關懷。對罕病患者而言，生命週期裡的就醫、就學、就養等各項需求有了更豐富的資源，身心障礙者生活津貼更舒緩了一些家庭負擔。對本會而言，政府及民間機構提供的各項身心障礙福利服務相當多元，但各病症發生的年齡、症狀、影響的身心功能及程度等情況差異極大，未來將積極進行對病友的個案管理，並媒合各項社會資源以協助病友。

為罕病患者權益新紀元稱慶之際，法制之落實仍須各界共同努力，例如，罕見疾病的討論過去多是在衛生醫療領域，其防治及藥物、特殊維生食品之主管機關為衛生署，身保法將罕病身心障礙者納入範圍後，政府各目的事業主管機關（內政部、衛生署、勞委會、教育部等）、身心障礙各層級主管機關（內政部社會司、直轄市及各縣市社會局）、執行的公私單位是否了解其特殊性？既有的福利服務是否適合於罕病身心障礙者？因應各種罕見疾病迥異的症狀是否需要特殊

的處遇體系？這些問題未來仍值得觀察，也需要民眾及相關團體共同監督。

本會期許除了持續政策倡導工作之外，也將進一步推展對病友就學、就業、就養的服務。首先，「螢火蟲家庭訪視計劃」的執行，是為深入關懷病友及家庭，了解其需求，並協助取得福利資源，以增強家庭支持體系。再者，在就學方面，本會獲教育部補助，預定於今年四月至六月執行「台北市國民小學罕見疾病病童就學環境改善計劃」，到國小病童就讀的學校或班級宣導罕見疾病的知識，讓老師同學都能更了解罕見疾病而友善地對待病童，也歡迎有需要的病童家長電話聯絡本會申請協助。另外，就業的部分，本會日前接受台北市勞工局委託，著手「罕見疾病身心障礙者就業需求」之研究，已進行初步的病友訪談，將在六月發放問卷給每一位十五歲以上的病友，屆時仍需大家幫忙填寫，多多反應意見，一起讓相關政策更符合需求！生活無障礙，從罕見疾病納入身心障礙者保護法開始！



罕病法修訂動向

九十一年一月三十一日，衛生署國民健康局召開罕病法修法會議，我們樂見去年本會所召開的修法座談之建議大部份已被採納，這也證明社會各界關心的方向相當一致，但審議委員會委員組成的代表性、罕病全數納入重大傷病等仍是未來努力之處。

►► 本會研究企劃組組長 楊永祥

依據「罕見疾病防治及藥物法」（以下簡稱罕病法或本法）第三十七條規定，該法實施一年後行政院需提出檢討建議，以利修法工作之進行。本會於去年即召開修法座談會提出相關建議，衛生署國民健康局為廣納各界意見，於九十一年一月三十一日並召開罕病法修法會議，當日與會人員包括：衛生署國民健康局、食品處、藥政處、法規會及中央健康保險局等官員，民間代表則有各區優生保健中心、財團法人罕見疾病基金會、中華民國人類遺傳學會、台灣弱勢病患權益促進會等相關團體。此次會議決議之修正條文共計十二條，已提送衛生署罕見疾病審議委員會進行審議，而審議委員會也於二月二十一日召開，並針對相關修正條文進行討論。

在主管機關部份，本法主要規範範圍為罕見疾病的藥物及防治，主管機關當然為行政院衛生署，但為顧及罕病病患醫療以外的權益保障，故建議增列第二條之一「主管機關應協調相關機關或單位，協助罕病病患之就學、就業及就養」。其用意是責成衛生署於討論罕病相關議題時，協調社政、勞政等部會共同參與，此制不失本法為醫療法之立法初衷之外，亦符合身心障礙者保護法去年修正時將「因罕見疾病而致身心功能障礙者」納入身心障礙者範圍之宣示——罕見疾病不只是衛生醫療的問題、病患的合法權益、以及公平參

與社會生活之機會，更需要跨部會的協調來確保。而衛生署罕見疾病審議委員會也決議通過，但將其改增列至第十一條第二項，其條文內容為「中央及直轄市主管機關於罕見疾病病患發生就學、就業或就養問題時，應協調相關機關或單位協助之。」

本法第四條規定：「中央主管機關為審議罕見疾病有關事項，應設罕見疾病及藥物審議委員會....」，此次會議期以更加健全審議委員會之功能性以及符合病患之需求。對於審議委員會委員的組成方面，建議明訂加入罕見疾病病患或家屬之團體代表，以確切傳達病患之需求。此一部份，審議委員會決議修正為「....委員會委員，由政府機關代表、醫事學者專家、社會公正人士「或」罕見疾病病患或家屬之團體代表組成.....」。另外，審議委員會現行主要任務係執行罕病藥物認定、補助、研發之審議，但因為罕病病患維持生命所需，除藥物之外，特殊營養品的補充亦是重要的一環，故建議增列其任務包含維持生命所需之特殊營養食品之認定、補助、研發審議（罕病法第五條），審議委員會也原則上同意。

另外，為加強對罕見疾病個案之照護，並反應病患及其家庭之實際需求，會中建議修訂本法第八條：「...必要時經徵求病患或其法定代理人



同意，得派遣專業人員會同病患團體人員訪視，並告知相關疾病之影響，提供諮詢及協助照護事宜」。如此一來，一方面能顧及病患的隱私權，也能使罕病病患及其家屬獲得罕病遺傳諮詢、心理諮商、福利資源轉介等一連串完整的服務。審議委員會也同意修正，其修正條文為「中央主管機關接獲報告或發現具有罕見遺傳疾病缺陷者，必要時經徵求病患或其法定代理人同意，得派遣專業人員訪視，並告知相關疾病之影響，提供諮詢及協助照護事宜。」

至於第十三條有關國際醫療合作的部份，鑑於實施一年來，部分病友反應所需具備之證明文件過於嚴苛，無法因應罕病治療需求的急迫性，建議予以放寬。會議決議相關之申請程序、協助方式、補助金額及其他應遵行事項之辦法，由中央主管機關定之；而放寬至國外進行國際合作之具備證明文件，因涉及專業考量，擬併審議委員會討論。而委員會則決議維持原相關證明文件，並同意補助之申請程序及應遵守之事項，由中央主管機關訂定之。

由於罕病法內容主要分為「防治」及「藥物」兩部份，其獎勵事項亦應同時納入「防治」及「藥物」兩部份，方能符合原初之立法精神。故建議修正第二十五條：「中央主管機關得獎勵罕見疾病之防治.....」，且直轄市及縣（市）主管機關得比照辦理。此一部份，委員會無異議通過。其他部份，包括：增列防範罕病用藥之偷渡條文（第二十八條）及罕病藥物查驗登記之防範條文（第十五條）、中央主管機關必要時得協調醫療機構，從事罕見疾病之檢驗與治療（第十二條）等..，審議委員會也一致決議通過。

綜括二月二十一日審議委員會所決議的內容來看，我們樂見去年本會所召開的修法座談之建議大部份已被採納接受，這也證明社會各界關心的方向相當一致。不過還是有些許不足之處，例如，在審議委員會委員組成的代表性上，此次決議雖然同意加入病患團體代表，但在修正的條文上（「或」而非「及」）似乎還是未能完全保障到病患團體之代表性，主要原因仍在於部份委員擔心後續的連鎖反應。過去醫療相關委員會均未明訂病友團體代表參加，顯示病患團體的正面角色未獲得充分認識。

再者，罕見疾病重大傷病卡之核發認定，目前重大傷病採正面表列型式，二十多項給付項目包括病名及症狀，而罕見疾病因其特殊性與複雜性，未明列給付範圍之罕見疾病，需要以其他症狀或病因申請，同一病症未必都能取得資格，所以病患希望健保局能以病名核發。而本會也極力為病患爭取該項權益，希望將經審議委員會公告認定之罕見疾病接納入重大傷病卡的認定範圍之內。目前已獲得余政道等立委支持，擬修正罕病法第三十三條，增列「依本法第三條第一項，且經本法第四條所定委員會認定，或經中央主管機關指定公告為罕見疾病患者，準用全民健康保險法第三十六條規定」，即將所有經衛生署公告認定之罕見疾病病類，全數納入重大傷病的給付範圍。另一方面，根據報載，健保局為了減少罕病病患的就醫負擔，也正研擬擴大現行重大傷病之認定，目前全案已送衛生署審議中，最快下半年，罕病病患可能全數納入重大傷病。不論未來是以法律條文或行政命令定罕病為重大傷病，這都是本會所積極樂見的，也是罕病病患及其家屬的一大福音。

法布瑞氏症〈醫師叮嚀〉

別小看四肢疼痛——

► 臺大醫院神經部醫師 楊智超

法布瑞氏症為一種罕見之遺傳性疾病，罹患此病的病患是因負責製造a-galactosidase (a-GAL)酵素的基因缺陷引起。由於缺乏這種酵素，使得一些脂質(lipid)，特別是globotriaosylceramide (GL-3)無法被代謝，因而堆積在全身許多細胞內的溶小體(lysosome)內。當GL-3堆積在血管內皮細胞內時，會造成嚴重的後果，而這也是本病對腎臟、心臟與腦血管造成併發症的主要原因。其堆積物也會造成周邊神經病變，臨床上會造成手腳相當的疼痛。

由於本病的基因位於X染色體上，因此對男性的影響會較大（因為男性只有一個X染色體，女性則有二個X染色體）。在美國約有四萬分之一的男性罹患本病，而且是不分種族的。女性帶原者（一個X染色體缺陷，而另一個則正常）有時可出現疾病的某些症狀，但通常較輕微。

此病傳統的臨床症狀會在兒童或青少年期出現腳部或手部間歇性的疼痛或感覺異常，病人有時會描述像燒灼的感覺，而這種痛有時痛到相當厲害，讓病人無法進行手邊的工作。其疼痛持續的時間從數分鐘到數天都有，有時會重覆性的出現。患者通常在溫度較高或季節變

化時較易出現疼痛，也有許多人在運動或上完體育課後會更痛。這種疼痛常被誤診為風濕病、幼年性關節炎、關節痛、生長痛或是心因性疼痛，甚至被認為是裝病或小孩不肯上學所編出來的藉口。此病通常直到成人後才被診斷出來。在一項研究中發現，平均被診斷出本病的年齡為29歲，另一項在澳洲從1986至1990年的研究也發現被診斷的平均年齡為28.6歲，而無法及早診斷的主要原因，則是因為本病的病徵常被誤診。

另外一項病徵為在下腹、大腿、陰囊、外生殖器的皮膚上出現紫黑色的皮膚病變，稱為血管角質瘤(angiokeratoma corporis diffusum)。皮膚病變通常隨年齡增大而增加，但也不一定出現。耳朵、口腔黏膜、結膜、指甲也會出現病變。

GL-3會堆積在組織中並造成血管阻塞，在中樞神經系統會造成中風，在心臟會造成心律不整或心肌缺氧，在腎臟會造成腎功能退化，甚至需要洗腎。通常直到成年（約20 - 30歲）才會出現這些症狀，不過GL-3的堆積卻是在出生或更早就開始進行。有些病患甚至早在16歲就會出現腎衰竭，顯示本病病程的變化無常。