

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
登記免報請登記

Taiwan Foundation For Rare Disorders

財團法人

罕見疾病基金會

會訊

10

第 10 期

中華民國玖拾壹年壹月參拾壹日出刊

罕病基金會再獲肯定 衛生署頒 傑出貢獻獎

鑑於財團法人罕見疾病基金會近年來在協助病患取得罕見疾病用藥上的努力，衛生署於去年12月2日「罕見疾病及孤兒藥國際學術研討會」閉幕式中，由衛生署黃富源副署長代表頒發「傑出貢獻獎」與四十萬元獎金給罕見疾病基金會，表彰本會在孤兒藥議題上的努力成果，並由本會李宗德董事長代表接受；李董事長表示這項榮譽是本會全體同仁共同努力的成果，更是全國各地默默捐款支持本會運作社會大眾的共同成果，未來本會將更加努力，善用每一份捐款來協助罕病病患，以及改善病患及家庭就學、就醫、就業與就養的環境。

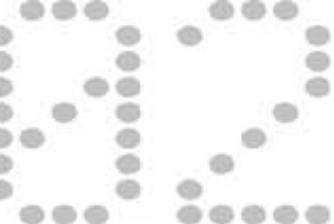
依據「罕見疾病防治及藥物法」第二十五條規定，中央主管機關得獎勵罕見疾病藥物之供應、製造及研究發展，另依「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」規定，該項獎勵以每年定期辦理一次為原則，由於該項獎勵也是罕病法立法施行以來首次辦理，因此格外受到各界矚目，也極具歷史性意義。

目錄 **Contents**

頭條 01 罕病基金會再獲肯定衛生署頒傑出貢獻獎 > 焦點話題 03 罕見疾病人
權無國界台灣推動國際認證石垣 > 罕病系列報導 06 紫質症 > 專文 09 殘障信
託簡介 > 罕病心語 10 踏雪 > 志工心得 11 盲滿/把愛傳出去/寶藏 > 活動報導
之一 13 罕病法修法座談會 > 活動報導之二 15 乳房癌而告娘心千千結：結節
苦何解！祈天路不絕。 > 活動報導之三 20 亨丁頓舞蹈症現況與需求座談會
> 活動報導之四 21 化裝舞會成主角 舞光十射樂翻天 罕病病患舞夢成真 > 活動
報導之五 28 志工培訓報導 > 訊息窗口 29 > 公告 30 > 捐款芳名錄 31

發行單位：財團法人罕見疾病基金會
發行人/李宗德 社長/藍敏潔
主編/楊永祥 採訪編輯/謝無悔
美術設計/采泥藝術印刷股份有限公司
編輯委員/
李宗德 林秀娟 林炫沛 林韻川 胡務亮
陳允平 陳莉西 藍敏潔 張元誠 吳義春
宋輔仁 鐘英峰 江惠珠 許峻殷 林榮鶴
立案字號/南醫醫字第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 台北市中正區中正路 185 號 10F
電話：(02) 2567-3560 電子郵件：tfrd@9999632.hinet.net
網址：www.tfrd.org.tw



罕見疾病基金會自成立以來，即致力於協助病患就醫服務，迄2001年10月止，累計已補助51人次醫療個案（金額達165萬元）、補助47人次藥物協助個案（金額達89萬元）、推動成骨不全症藥物實驗計劃（參與人數達21人、全額為50萬元），除此之外，尚有國際檢體外送服務及生活救助等方案實施中，累計已協助148人次及補助330萬元相關費用。

除了對於個別個案提供醫療及藥物取得協助外，罕病基金會過去更致力推動個別病類所需用藥引進與給付，例如「尿素循環障礙患者」所需之Sodium Phenylacetate與Sodium Benzoate，「重症海洋性貧血患者」所需之LI-Deferiprone口服排鐵劑，「進行性骨化肌炎症患者」所需之Etidronate Injection，「成骨不全症患者」所需之Aredia，「原發性肺動脈高壓症患者」所需之Flolan，與「肢端肥大症患者」所需之Acromegaly等罕病用藥。

第一屆「罕見疾病藥物供應製造及研究發展貢獻獎」頒贈典禮，由衛生署副署長黃富源頒贈，「罕見疾病基金會」——在協助罕病患者申請罕見疾病藥品等事蹟，受到多數委員的肯定，推薦頒給「傑出貢獻獎」。圖右為本會董事長李宗德代表接受頒贈，左為衛生署副署長黃富源。



| 罕見疾病 | 人權無國界

□X□W□□) 國際醫療社群

文=本會研究專員 張雅惠總監製

首屆「罕見疾病及孤兒藥國際學術研討會」於十二月二日上午九時至下午五時，假台北市福華國際文教會館前廳盛大舉行。這是首度由本會發起並規劃的國際性學術研討會，因此充分顯示出台灣的罕見疾病團體，積極與國際醫療社群接軌的行動力與決心。

本次會議針對「罕見疾病政策及法規介紹」、「罕見疾病非營利組織發展現況」及「罕見疾病現況發展分析」三大主軸，分別由美國、日本、韓國、台灣四地，共七位官員與專家學者進行論述報告與討論。

此次研討會開幕式由罕見疾病基金會董事長李宗德主持，並邀請行政院衛生署署長李明亮致詞。李署長在致詞中提到「罕見疾病防治及藥物法」的實施，以及此次國際學術研討會得以順利舉辦，就是政府機構與民間非政府組織充分合作之最佳典範。本次參與人員涵蓋國內外罕見疾病相關政府單位、醫事單位、學術單位、藥品製造商、病友團體及非營利組織等，而此次會議能夠邀集到國內外實際參與罕見疾病相關領域中的各方先進與會，誠屬不易，這也是本次國際學術研討會特別具有指標性意義之處。會中邀請到多位貴賓包括：Dr. Marlene Haffner（美國食品及藥物管理局FDA孤兒藥品處處長）、Rhonda Buyers女士（美國高雪氏症基金會會長）、Dr. Ichiro Matsuda（松田一郎博士；日本人類遺傳學會、日本新生兒篩檢學會會長）及Chang Chang-Gok（張昌谷博士；韓國Dongduk女子大學健康醫學系教授），我國政府官員則包括：行政院衛生署李明亮署長、黃富源副署長，國民健康局翁瑞亨局長及藥政處胡幼圓處長等。

當日與會人士逾兩百人，同時亦有現場報名者，報名的盛況遠超過本會預期，會場討論氣氛更是十分熱烈，這亦表示「罕見疾病防治及藥物法」立法以來，罕見疾病患者已逐漸受到政府、醫界、學界及社會大眾的關心與重視。同時，台灣民間率先舉辦本次的罕見疾病國際型會議，也象徵台灣民間不願長期成為國際社群的孤兒，而意欲積極參與WHO的民間行動。

研討會的議程主要分上、下午兩個時段三階段進行，分別針對「罕見疾病政策及法規介紹」、「罕見疾病非營利組織發展現況」及「罕見疾病現況發展分析」等三大議題進行探討。其中罕見疾病政策及法規部分，邀請到美國食品及藥物管理局孤兒藥品處處長Dr. Marlene Haffner，主講美國罕見疾病治療及藥品開發法規的立法政策，並由行政院衛生署

國民健康局翁瑞亨局長及藥政處胡幼圓處長，針對台灣罕見疾病防治政策暨法規，以及罕見疾病藥物立法和管理的成果進行報告。

本場主講者之一Dr. Marlene Haffner（美國食品及藥物管理局FDA孤兒藥品處處長）在美國負責領導及管理該局的孤兒藥品發展計劃，並致力於罕見疾病的研究與治療，對於國際孤兒藥品立法推動亦卓有貢獻。此次能夠來台和各界分享與交流經驗，十分有助於台灣在相關孤兒藥品修法時的參考。而行政院衛生署國民健康局翁瑞亨局長，則是報告我國罕見疾病法規推展與防治現況，目前國民健康局已着手進行各校系、醫院以及公益廣告錄製播放等防治宣導工作，另如「國際檢體外送」、「協助病患確立診斷」以及「罕見疾病通報網路」的建立等，均已陸續付諸實行。再者，「身心障礙者保護法」之修法已正式於90年10月31日三讀通過，將罕見疾病病患正式納入「身心障礙者」之定義範圍。這意味著未來罕見疾病病患之醫療復健、教育就業權益以及福利服務等相關措施，必將日趨完備。行政院衛生署藥政處胡幼圓處長則表示，我國「罕見疾病防治及藥物法」雖已於八十九年八月九日公布，然該法之推動仍在起步的階段，衛生署將陸續推展諸如「藥物物流中心」等專案構想型計劃，並積極尋求病患、產業及創新研究者均能互利的管理推動模式。

第二階段主要則在探討「罕見疾病非營利組織發展現況」，藉由美國高雪氏症基金會與國內罕見疾病基金會的發展現況進行報告與討論。美國高雪氏症基金會會長Buyers女士七年來投入非營利組織經營，業務之需求已從區域層次推展至全美，會中她以身為美國高雪氏基金會執行長的經驗與角

焦點話題



色，報告關於該基金會的宗旨、架構、成員、服務與經營範圍、財務協助計劃及資金核發、合作夥伴、教育推廣，以及高雪氏症的類型及治療方式等，內容中關於基金會的組織與經營部分，頗值得本會及國內相關非營利組織作為借鏡。而本會曾敏傑執行長，則是以一個實際參與者的角度，從「罕見疾病基金會的社會角色」、「媒體的傳播角色」、「法律與行政角色」、「相關第三部門的發展」等角度，來回顧台灣近年來罕見疾病的社會運動發展實況。

當日下午的議程則以「日、韓罕見疾病現況發展分析」為題，邀請到日本人類遺傳學會暨日本新生兒篩檢學會會長Dr. Ichiro Matsuda（松田一郎博士），以及韓國Dongduk女子大學Dr. Chang Chang-Gok（張昌谷博士），分別就日本、韓國兩國的「遺傳諮詢系統」、「新生兒篩檢的倫理與實際執行情形」、「罕見疾病的照護與醫藥政策規劃」等議題進行論述與交流。關於遺傳諮詢系統與臨床諮詢倫理等部分的討論，在面對基因體時代的來臨，基因治療逐漸嶄露頭角的今日，是除了生物科技與治療之外，另一項十分值得重視的重要議題。

最後一場則是綜合座談時間，該場次開放給外賓與全部與會人員進行提問與經驗交流，席間來自國內外政府單位、病友家屬及團體等與會人士針對「罕見疾病的藥物取得」、「病患的長期照護規劃問題」、「罕見疾病的定義」等議題提出熱烈討論，而來自我國政府及民間各方的提問，也得到國外貴賓以自身經驗作為回應，並使政府可以作為日後罕見疾病相關醫療照護問題之立法或修法之經驗參考。

大會於午後四時三十分舉行第一屆「罕見疾病藥物供應製造及研究發展貢獻獎」頒贈典禮。由衛生署黃富源副署長及藥政處胡幼圃處長分別致辭及頒獎，獲得本屆貢獻獎、服務獎項的單位及個人計有：「罕見疾病基金會」——在協助罕病患者申請罕見疾病藥品等事蹟，受到多數委員的肯定，推薦頒給「傑出貢獻獎」；「臺大醫院優生保健部」——長期在罕見疾病特殊用藥的專案申請，提供北部地區多家醫學中心，醫治先天代謝異常患者所需藥物，嘉惠病人及其家庭；「馬偕紀念醫院」——引進「酵素取代療法」之高雪氏症用藥，治療先天代謝異常患者及治療溶小體儲積症之患者；「陳莉茵女士」——早年



「罕見疾病及國際學術研討會」迎賓晚宴假圓山飯店舉行。與會代表計產官學醫各界，並邀請病友代表出席。圖中致詞者為本會執行長曾敏傑。



罕見疾病及孤兒藥

THE INTERNATIONAL CONFERENCE OF RARE DISEASES AND ORPHAN DRUGS

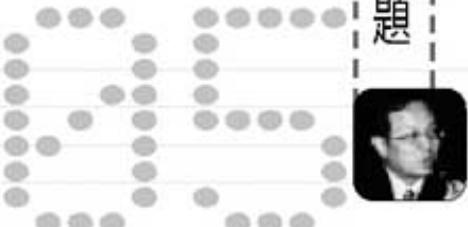
本次會議針對「罕見疾病政策及法規介紹」、「罕見疾病非營利組織發展現況」及「罕見疾病現況發展分析」三大主軸，分別由美國、日本、韓國、台灣四地，共七位官員與專家學者進行論述報告與討論。

獨力爭取高血氨症特殊用藥進口，並推動成立罕見疾病基金會。臺大醫院「楊智超醫師」——協助多發性硬化症之藥物治療，並成立多發性硬化症病友聯誼會；「台灣東洋藥品工業股份有限公司」——研發製造罕見疾病藥物及進行臨床試驗。以上團體及個人獲頒貢獻獎。成大醫學院「陳彩雲醫師」協助急性前骨髓性白血病患者，進行藥物治療的臨床試驗，「中國化學製藥股份有限公司」協助製造罕見患者所需之藥物，「吉帝藥品有限公司」及「吉發企業股份有限公司」協助罕見疾病藥物的進口；以上團體及個人則獲頒服務獎。

本項由主管機關衛生署訂定的獎勵辦法，每年定期以獎金或其他方式獎勵符合下列資格之團體，例如：引進罕見疾病藥物著有貢獻者、製造罕見疾病用藥嘉惠病患著有效益者、在國內研發新罕見疾病用藥著有成效者、以及其他對罕見疾病藥物之供應、製造及研究發展有特殊貢獻者等。這也是我國官方首次對於罕病藥品研發與製造者頒授貢獻獎項，因此意義非凡。

綜合而言，本次研討會對於各國罕見疾病研究之未來方式與展望，提出許多寶貴的建言，與會各界人士的熱心參與，更為罕見疾病相關議題的推動，樹立嶄新的里程碑，為二十一世紀的醫療人權開拓更寬廣的國際視野，同時為人類在生命傳承中面臨的缺憾與困境，開展並肩承擔的認同與共識，更為大會畫下完美的句點。

焦
點
話
題



<紫質症患者故事>

本會北窗遺傳諮詢員郭惠

◎話筒耳語 聲聲焦急

牆上的指針剛輕輕跳過晚間十點，習慣性的拿起話筒，與冠如(本會醫療組組長)說起醫院中病患狀況，只是一拿起話筒就傳來焦急的聲音，得知一位紫質症患者，亦屬於罕見疾病，狀況似乎很不樂觀，因擔心其病情持續惡化，正尋求各種相關管道協助轉至醫學中心，接受詳細之檢查與治療。聽完我則以和緩的語氣安撫她的情緒，掛上話筒後，我卻已預知在話筒的那一端，今夜將會有人不成眠。

隔日一早，旋即被電話告知此患者將轉院至台大醫院，處理完手續之事物後，我快速驅步至急診室迎接患者的到來。剛踏入急診室，就被熟悉的聲音喚住，原來是冠如，隨她進入內科留觀室中，納入眼簾的是阿世(化名)清秀且極度虛弱的臉龐，陪伴而來的瘦小女子則為小稜(化名)，是他唯一的姊姊，看來也是很單薄。很顯然的似乎已疲憊不堪，緊接著又必須配合展開一連串檢查，幸運的是能順利的住進神經內科病房。(在此特別感謝台大楊智超醫師的幫忙)

◎取藥歷程 苦苦等待

雖已妥善安排到神經內科病房住院，但天總不從人願，其實真正艱辛的路程才正要開始，因為之後一番取藥的過程，實非我們當初所想像中容易。治療紫質症的藥物Hemin(基金會另一位遺傳諮詢員尹禎協助翻譯相關文獻)，從文獻上得知阿世可能偏向屬於第一型(急性型)，因而出現一些神經內臟方面之明顯表徵，如：腹痛難耐、肌肉無力、說話的語氣也是氣若如絲般。但目前國內並沒有任何藥物，必須經由國外緊急進口藥品，於是緊急聯絡科懋科技公司的藥商(李慧敏與吳碧卿小姐)協助尋藥，並同步進行向行政院衛生署提出個人藥物需求之申請，可喜的是初步消息得知3-5天後，藥物即可到達國內。

衆人充滿期待的同時，也有另一陰憂存在。週六、週日假日的到來，也許對大部分人來說，是期待已久的時光；但對於這一對自小相依為命、獨立堅強的姊弟而言，則是生命中的另一大考驗，公文文書之申請，逢假日政府機關則無法收文辦理，所以他們經歷了第一次的等待。

但阿世的腹痛與肌肉無力情形，卻絲毫沒有改善；反而精神狀況也每況愈下，經醫師建議先將呼吸器使用上，以維持呼吸道通暢，在此同時也等待Hemin藥物的到來，希望能合併使用，以期改善急性期的種種症狀。疾病的難耐讓阿世痛苦不已，意識清楚的他，眼神流露出的豈止是憂愁和落寞，簡直已轉成荒蕪和絕望了，讓人看了實在心有不忍；與姊姊小稜多次接觸下來，得知他嚮自小父親即離家不顧，而母親也在她九歲時，罹患血癌而過世，所以與外公、外婆同住，也許是命運捉弄人；但這一對姊弟始終互相扶持、鼓勵，從來沒有讓外公、外婆擔心過，甚至比起同年齡的年輕人更加成熟、穩重。

總算等到了週一，陪同其姊一齊至行政院衛生署藥政處辦理相關文件之申請，辦妥了國內文件之準備，就開始等待國外Hemin藥品的進口，得知藥物因為昂貴，總計高達48萬台幣的藥品，故國外(法國)海關檢驗特別慎重，在海關必須停留一天，經由此緣故，只好轉知阿世必須接受第二次的等待。

◎學習付出 學習接受

接踵而至的第三次等待，是國內海關的檢驗，因Hemin此藥品的製造地標示為芬蘭，但經銷公司則為法國，與藥品盒上標示不盡相同，故被扣留在海關；直至藥商緊急(科懋公司的陳太太協助以最速件處理)補齊相關資料，始得放行。一次又一次的告知與等待，不僅考驗病患與家屬的耐性，更令身為遺傳諮詢員的我，首次感到如此無助、彷徨。因為我不知道該如何將此訊息傳達，說不出口的難處，實非一般人所能想像。回想當天情景，我陪同姐姐小稜站在臺大醫院的門口，雖難以啟齒，但終究必須道出實情，雖然藥品已進入國內，但就是無法順利取得且使用的窘境，使得小稜終於承受不了等待的煎熬，緩緩的道出了輕聲的嘆息，就像溺水的人，在大海中漂浮，隨海浪亦沉亦浮，生命是如此的不堪，卻仍需默默地承受。經由這幾天的陪伴與互動，我才意識到自己在無形之中，内心早已將他們視同家人般重要；所以阿稜的傷心，也令我感到無比的抱歉，遺傳諮詢員不僅扮演各種不同的角色，而且也是他們重要的朋友，不斷的堅持與耐心，也一直是支持彼此的動力，因我深知衆人的努力應會有相對的結果回應。

◎希望種籽 落實心田

所幸在漫長的等待中，終於得到了最後的訊息，海關能放行了，經由阿世的舅舅直接至海關處領取藥品，再送至臺大醫院神經內科病房，交由負責醫師醫囑下使用，Hemin的第一支針終於發揮其作用；該發生的事情終於發生，只是一瞬間而已，那一刻的感動竟然一直跟著我，成了我生命中的一部份，不僅溫暖了阿世姊弟的心田，其實真正讓我感受到是分享的喜樂。

阿世的病況逐漸恢復中，他的生命也有了新的契機，配合復健與相關藥物治療，希望他能恢復健康，過正常人的生活。透過病房窗口可看到天空，我總是不時提醒他，多看看窗外，運用想像力規劃未來新生活。回憶這昨日種種，人生是如此多變，想著阿世的生命，我竟然有為他放聲痛哭一場的衝動，一樣是不成眠的夜裡。

紫質症 簡介

本會北區遺傳諮詢員：鍾尹楨

暗夜中發亮的雙眼，懼怕陽光，一見光曝曬後皮膚就會奇痛無比，而後起水泡潰爛；這個醫學傳說，可能患了紫質症。

◎什麼叫紫質症

紫質症(porphyrin)是種相當罕見的疾病，它不是單一病類，而是由一群相類似的疾病所組成，有先天遺傳來的也有後天造成的，疾病發生率根據臨床統計約為30萬分之一。造成疾病的主因是血基質(heme)的前驅物-紫質(porphyrin)及其衍生物代謝異常，使患者體內的紫質或其前驅物過量累積。至今，已知紫質症至少有七種類型，分別是合成血基質途徑中的不同酵素缺陷所造成，每種類型的患者臨床症狀不盡相同，但主要有兩大類：一、是皮膚病變：皮膚非常敏感，輕微碰撞即產生傷口且不易癒合，有些對陽光非常敏感，皮膚經照光後會產生水泡、結痂和色素沉著，二、是神經內臟症狀：患者會有腹痛、嘔吐或焦躁、沮喪、迷惘與精神錯亂等精神症狀。不同類型紫質症患者有不同的臨床症狀，茲將五種較常見的紫質症介紹如下。

◎紫質症的種類有哪些

1 = 急性間歇性紫質症 Acute Intermittent Porphyria (AIP)

是所有紫質症中症狀最嚴重的，女性患者多於男性，患者的血球細胞或肝臟細胞內的酵素活性低於一般人的50%，一般而言，這樣的酵素活性就足以維持正常身體功能，並不會有特別的臨床表徵，但是一旦有其他的刺激或干擾因子影響此酵素系統時，就會造成急性發作。

造成急性發作的促發因子包括：外在刺激，如飢餓、不正常的飲食、酒、藥物與環境刺激；內在刺激，如壓力、併發病症與正常的生理週期。常見的症狀包括：腹痛、痙攣、噁心、嘔吐、腰痙、腹瀉或便祕等，尿滯留、尿失禁、排尿疼痛也偶爾可見。周邊神經病變可能包括肌無力，常由下肢近端開始，也可能侵犯手臂及下肢遠端。知覺的改變，除了幻想、妄想、困惑混亂與急性精神症狀外，偶爾也會發生癲癇。自主神經失調可能引起心搏過速、高血壓、發燒等，腦內分泌異常及低血鈉或低血鎂等，其病程變異性相當大，可持續數日至數月不等。

急性間歇性紫質症的診斷主要是根據臨床症狀與尿液檢驗，患者的尿液可偵測出高量的ALA與PBG，在光照下會漸漸凝聚轉變成紅棕色的紫質複合物，因此需注意到要發病前尿液的顏色會轉變成紅棕色，或病情好轉時顏色也會逐漸轉變正常琥珀色。

多數的急性發作可以藥物來緩解，嚴重時仍需經由醫院作緊急處理，必須快速地找出並移除急性發作的促發因子。



2=遺傳性糞紫質症Hereditary Coproporphyria (HCP)

這是紫質症中較不常見的一類，因為身體內的糞紫質原氧化酶(Coproporphyrinogen oxidase, CPO)的酵素活性減少，屬於體染色體顯性遺傳，女性的發病率較男性高，屬於肝臟型紫質症，高量的糞紫質會累積於肝臟中。這種紫質症與急性間歇性紫質症(AIP)的臨床症狀相似，所不同的是這類患者皮膚會對光線敏感，此外，患者容易疲勞、肌肉無力等，有些則會伴隨有黃疸。目前的治療與急性間歇性紫質症相同，皆可得到不錯的療效。

3=異位型紫質症Variegate Porphyria (VP)

異位型紫質症患者屬於體染色顯性遺傳，患者多在青年期甚至壯年期突然發病，青春期之前發病的很少。

這類患者的神經內臟症狀與急性間歇性紫質症相似，此外患者皮膚也會對光敏感，與其他類紫質症的光敏感性相似，在強光照射之後皮膚會有易脆裂、腐蝕、起水泡等的急性發作，而長期慢性暴露則會產生色素沉著、皮膚增厚等。異位型紫質症的急性發作的促發因子與急性間歇性紫質症相似，雖然有些專家認為這類患者的急性發作與月經週期沒有相關，目前並沒有很多的證據顯示異位型紫質症會有長期的精神疾病。當患者急性發作時，患者的尿液顏色可能轉紅，當症狀緩解時，這些代謝產物也會跟著恢復正常。

目前的神經內臟症狀治療與急性間歇性紫質症相同，而平常皮膚治療的方法對於紫質症光敏感性皮膚炎效果並不好，病人盡量避免光照，並使用含有氧化鋅(Zinc oxide)、氧化鈦(Titanium oxide)的防曬乳液。如果患者是帶雙缺陷基因-即同型核子，在很早期就會發病，且症狀很嚴重，而帶患者(異形核子)一般來說其健康狀況基本上是良好的。

4=緩發性皮膚病變紫質症Porphyria Cutanea Tarda (PCT)

緩發性皮膚病變紫質症是所有紫質症中最常見的，這種紫質症只會出現皮膚的症狀，某些異位型紫質症患者的尿液PBG也不會升高，常與緩發性皮膚病變紫質症的診斷搞混。糞便與血液的uroporphyrins檢驗可區別這兩種紫質症。

此類病人主要症狀為對光敏感，皮膚會儲存太陽輻射能，並透過光力學能量傳遞的過程將能量放出，造成皮膚組織與細胞的傷害與病變。容易曝曬到陽光的區域，如臉部、手臂、手背、手腕等，照到陽光之後皮膚會易脆裂、腐蝕、起水泡等。

大約20%的病人，是由遺傳而來的，模式屬於體染色體顯性遺傳，雖然有病例在孩童時期發病，但大部分患者在成人後才顯現病徵。約80%的患者並無家族史，屬於偶發或毒性誘發的後天型，這些患者可能只有肝臟中的酵素有缺陷，目前對於此症的幾個促發因子已經界定出來，過度飲酒

是目前所知道最重要的因子，這可能與慢性肝臟病變有關，雌性素的治療及病毒感染特別是HIV、C型肝炎病毒也可能會引發這類疾病，而B型肝炎病毒或某些殺真菌劑與除草劑中含的碳氫化合物也可能是因子，此外長時間接受腎臟的血液透析也可能引發，而過度鐵質的攝取也可能造成或加重疾病的發生。目前緩發性皮膚病變紫質症的治療相當理想，而含有β-胡蘿蔔素的防曬乳液可減低對皮膚的傷害。

5=血球合成性原紫質症Erythropoietic Protoporphyrina (EPP)

血球合成性原紫質症是為體染色體顯性遺傳，男性患病率較高，且通常在孩童時期就發病。皮膚照到陽光之後，會發熱、搔癢、腫脹、發紅，在慢性陽光曝曬下，皮膚會起水泡然後潰爛與色素沉著。偶爾會有肝臟病變，因原紫質(protoporphyrins)累積偶爾會造成膽結石，需手術治療。女性患者的光敏感性似乎在懷孕的時候會隨著紅血球中的原紫質而降低。

◎紫質症患者的皮膚保養

異位型紫質症、遺傳性糞紫質症、先天性紅血球合成性紫質症、血球合成性原紫質症以及緩發性皮膚病變紫質症患者皮膚很敏感，即使是稍微的碰撞都可能造成皮膚的損害，而且需長時間才能癒合。陽光使紫質症患者的皮膚變得容易破碎，尤其是陽光容易照到的部位，如：頭、面部、手臂、腿和脖子等，容易起水泡、皮膚變薄、破裂後結疤變黑。此外需特別注意的是，血球合成性原紫質症和先天性紅血球合成性紫質症這兩類型紫質症，其皮膚敏感性的表現異於其他三個類型，這兩類的患者年紀很輕甚至於嬰兒期時就會顯現，且照到陽光後很快就會產生的皮膚症狀。下列兩點注意事項可提供作為紫質症患者皮膚保養準則：

1=避免陽光照射：

盡量不要在陽光高照時待在戶外，如果有出門的必要，可選擇清晨或傍晚的時刻。如果皮膚已經出現傷口或水泡，陽光的照射應要絕對避免。出門時需保護陽光會照到的部位，你可以穿上長袖長褲，戴上帽子或套上長袖的袖套，且盡量選擇棉質的布料。除非是含鋅或鈦氧化物的防曬乳液，不然一般的乳液或藥品對於防曬並不能更有效保護皮膚，可以詢問藥師獲得效果較好的防曬藥品。

2=避免皮膚產生傷口：

在清洗衣物或碗盤時，請記得擦上隔離的乳液及戴上橡膠手套保護你的雙手，盡量不要碰傷皮膚，若不小心皮膚有傷口，要避免抓破及使用強烈的抗菌藥物，用清水或中性的肥皂清洗即可。如果處理得當可以避免留下永久的疤痕。

(感謝基金會遺傳諮詢員郭惠珍於百忙之中幫我校稿)

殘障信託 | 簡介

文 = 謝永慶

【中華民國兒童生長協會秘書長/中華民國弱勢病患權益促進會監事】

有一天我們都會老，總有一日我們會離開.....
但是我們那個殘障的孩子該怎麼辦？

那一天我聽了一個故事，有一位帶著重度殘障孩子的母親向神父告解說：「我已經無法再照顧這個小孩了，因為我已經盡力了，而且我已經精疲力竭了....」。神父摸一摸小孩子的臉龐說：「上帝是依照祂的形象用泥土造了許多的天使，因為一不小心把一些天使的翅膀折斷了，因為上帝是慈愛的，捨不得把他們弄壞再作，因此祂挑選一些在世上有愛心與耐心的父母來照顧他們，不要擔心，上帝雖然關了這一扇門，但是祂會為他們打開了另一扇窗.....。」

的確，家庭中有一位殘障孩子，父母是需要付出特別的愛心與耐心，他們不但要尋求一些治療的方法，而且還有就學、就業、社會適應的課題等著他們去面對。最讓父母放心不下的是：「當父母終老時，誰來照顧這個小孩？」縱然父母留下一筆財產來照顧他們，又擔心所託非人或受託人比這個小孩更早辭世.....。然而當信託法在85年及信託業法在89年通過實施之後，以上父母所擔心的問題都可以迎刃而解。現在就讓我簡單地向各位解說。

◎信託

>信託制度

信託制度起源於十二、三世紀之間的英國，於英美法制度下的國家早已被廣泛地應用。美國承襲英國的法律制度，在1897年12月時，美國信託市場金額已高達5兆7421億美元；另外鄰近的日本也在大正11年（1922年）制定信託法及信託業法；印度則早在1882年、韓國亦在1961年完成信託立法。而我國信託法的催生源自於82年7月2日公佈之「公職人員財產申報法」，也就是俗稱的「陽光法案」。一直到89年的「國民黨產信託」才終於讓信託業法在89年6月30日立法院三讀通過，並於7月19日實施。

>信託的架構

信託是一種財產的管理制度，也就

是財產的所有權人（委託人）將財產形式上地轉移給可信賴的第三人（受託人），而受託人在監察人的監督之下，受託人依照信託本旨，為受益人之利益或特定目的來管理或處分信託財產之法律關係。

◎殘障信託

殘障信託中有四個主要的關係人：

>委託人

父母為殘障信託的委託人，與可信賴的第三人（受託人）訂定信託合約、父母可以依照自己的意願指定受益人之優先次序（通常是以殘障的孩子為信託財產之孳息受益人，而其他健康小孩為最終受益人）。而委託人先繳交開辦費後，每年再繳交一定的管理費用（大約信託財產之千分之一）。

>受託人

信託法規定受託人可以為自然人（如親戚或朋友）及法人（如銀行或基金會）。由於自然人有風險的問題，而且信託合約的期間很長可以長達50年甚至100年。所以建議以法人為宜，通常是指定財務健全的金融機構為受託人。

受託人的功能：

- A > 管理及運用信託財產。
- B > 利用財產的孳息為殘障的孩子尋找最好的安養機構。
- C > 支付殘障孩子的日常生活費、醫療費及安養費。
- D > 每年一次作成信託財產目錄，並編制收支計算表向委託人、受益人及監察人報告。

>監察人

信託法規定監察人可以為親戚、朋友或專業人員（如律師或會計師）。

監察人的功能：

A > 監察人應每月派員了解殘障的孩子的生活情形並作成報告。

B > 安養機構中之監護人如有疏失或照顧不周時得向法院申請撤換。

C > 受託人如果為金融機構，其信用評等降至MOODY信用評等 - 公司之長期評等Baa3或短期評等P3以下者，監察人得撤換受託人。

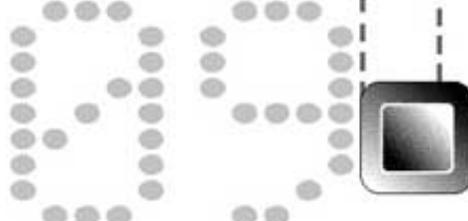
>受益人

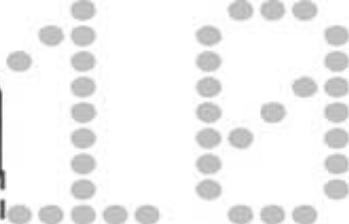
信託合約中之享有利益者，通常以殘障的孩子為信託財產之孳息受益人。等到殘障的孩子過世之後，才由其他健康小孩或配偶為最終受益人。

◎結語

當你看了以上的規劃或許覺得非常好，但是可能會有一個疑問「錢從那裡來？」因為通常殘障信託財產需要約一大筆錢，才足夠孳息每個月10萬元來委請受託人甄選安養機構來照顧我們殘障的小孩。因此很少家庭有能力來執行這項計劃。不過方法總是人想出來的，如果你有這方面的需求時，未來請多留意與殘障信託有關的相關規定與請教相關專業人士。

專
文





歸零

>> 多發性硬化症患者的生活體驗

文 = 詹金樟

◎學習從零開始 是每個現代人必修的學分

或許每個人都應該放慢腳步，學習從零開始，因為現代人的特徵就是忙、焦慮與速食文化，事實上是真的很忙沒錯，而沒時間更是最常說的口頭禪，但如何在忙裏偷閒，卻是每個現代人必修的學分，對於多發性硬化症的患者而言，歸零的步驟則是健康生活的保證書。

◎學習放慢你的腳步

多發性硬化症患者最怕的就是急躁，到處尋求治病的良方期盼能有秘方、特效藥，最好是一服見效、一擲千金也在所不惜。據我這陣子以來與大部分病友互動的過程中，歸納出個人的心得提供給病友作參考，第一要務就是放慢你的腳步，因為發病時必會造成某部份功能受損，或許包括你自己在內的所有人都知道，但你並未真正做好接受它的心理準備，當身體無法達到你的要求時，你就會更加急躁，而越急躁對病情卻越不利，如此一來很容易進入惡性循環，於是你就會是衷心期盼特效藥的來臨。

◎受損部位不在外表 而在身體內部最深處

我自己的作法是跟「它」做一個好朋友，化敵為友正是與其相處的第一步，接下來再打從心裏認同它是你的一部份，正視它存在的事實，不再逃避的認為很快就雨過天青了，如此一來才能真正做好長期抗戰的心理準備，更能在心理上構築一道堅強的防禦工事，以平緩的腳步從容地面對它；接下來按部就班的吃藥、抑制神經髓鞘發炎的情況，身體的自動修復功能在充分的休養生息之後才有機會發揮作用，慢慢修復神經髓鞘受損的部位。而復健也是必要的，從零開始像小孩子學走路般，重新去學習運用身體的每一個部位、每一條肌肉，先學習讓自己歸零，再從零出發，受損的神經需重新學習著去控制你的身體，復健也可幫助身體找到替代的神經路徑，復健只有經由復健師慢慢地指導並耐心地學習，學會用自己的神經控制身體才有用，靠外力是達不到任何效果的，只因受損部位不在外表，而在身體內部最深處。

◎不要想著我失去了什麼 而是想著我擁有什么

在與病友的互動中，其實收穫最多的人是自己，在心理上因為有了同理心的支持，讓我清楚地知道我並不孤單，我有一群生死與共的摯友相互扶持，而每位病友歷經千辛萬苦走過的路，自己都不必再走一次，將病友累積的經驗當成自己的經驗，減少嘗試錯誤的時間與精力，才能在最短的時間找到最適合自己走的路，這也是成立病友會的最主要目的。相信老天會替你安排最適合你走的道路，學習正向思考，不要想著我失去了什麼，而是想著我擁有什么，這樣反而能有正常的生活步調，與健康面對疾病的心態，與病友共勉之。

更希望他們能知道—「人間有愛」。
這個社會裡，有人默默的在為他人奉獻、付出，一個成功的活動，背後一定有一群不辭辛勞的人。

圓滿

文=余妙璇

活動結束時，大家紛紛在彼此的衣服上留下簽名，為這次難得的經驗留作紀念，也象徵著活動圓滿落幕，更表示我們又完成一件大事，而且是一件非常有意義的事。

「一個成功的活動，背後一定有一群不辭辛勞的工作人員。」是的，這次的「魔法小巫師電腦訓練營」是由財團法人罕見疾病基金會、國立台灣師範大學資訊教育系、北市勸殘福利促進協會聯合主辦，更有國立台灣師範大學電算中心、國立台灣師範大學特教系、國立台灣師範大學國語文中心、長庚大學職能治療系、台灣弱勢病患權益促進會、中華民國肌肉萎縮症病友協會、更生復健服務中心這些單位的協辦，而朗訊科技則是這次的贊助單位。

為了能使活動順利的進行，不漏掉活動中任何一個小細節，活動前，開了一次會議，把這次活動的目的以及當天的流程解說一次，並確定每一個人所負責的工作。我第一次參與這種重大活動的會議討論，自己像個小大人一樣，坐在那邊和大家一起開會，覺得很新鮮。藉由這個會議，我也發現到，原來一個活動事前的準備工作是那麼的繁雜，需要有許多耐心的工作人員，努力的去完成這一項準備工作，一點都不能馬虎。

活動當天，所有的志工們都戴上帽子，披上斗篷，為的就是讓病患們進入魔法世界，忘記身體上的病痛及生活上的不愉快，開心的融入我們。咱們四個小隊的小隊長，更想出了特別的方式來歡迎這些病患們，一袋袋由小隊長親手剪出來的紙片，五顏六色，大家的一聲「歡迎」，再撒上一把漂亮的紙花，代表了我們誠摯的歡迎及無限的關愛。由此，也可看出小隊長們的用心，從他們的行動中，更可以看出他們努力的投入。

引導這些病患坐電梯時，我記得有一位小弟弟，主動要我牽他的手，是缺乏安全感的嗎？或許是吧！不過，這讓第一次當志工的我建立了一點信心，讓我知道了他們放心的把自己交給了我們。在引導的同時，也發生了一件糗事，我居然把勸殘基金會的志工誤認為是病患，讓我覺得非常不好意思！不過看到他們雖然身體不方便，但還是非常有愛心的來當志工，讓我不由得提醒自己更加的勤奮、努力。

第二天的重頭戲—「成果發表會」，請來了朱宗慶樂團頂尖的團員來演奏，他們的演奏，是那麼的悅耳，是那麼的有震撼力，讓我在每首演奏結束時，都給予熱烈的掌聲。朱宗慶樂團另一點更值得鼓勵的是，他們這次的演出，完全是義務性質的公演，除了謝謝他們之外，更要感謝教練（註一）和朱宗慶的交情，讓他二話不說搬出「友情贊助」！除了這個精采的表演外，學員們的成果發表是另一項讓我驚訝的，看到他們所製作的網頁時，我不由得慚愧起來：有些學員做出來的比我做的還要好，有些人的功力看起來比我高深許多，讓我不由得佩服他們，能超越身體的障礙，製作出屬於他們的網頁，而我也替他們感到非常高興。

當天，有許多媒體記者到場採訪攝影，在隔天各大報上也都有此次活動的報導，我希望民衆能知道這個社會上還是有人在為這些弱勢團體們默默的努力，也希望藉由這次的活動讓病友及家屬們知道，這個社會裡，有人默默的在為他們奉獻、付出，更希望他們能知道—「人間有愛」。

參加這次的活動之後，讓我看了很多、懂了很多、收穫很多，也讓我非常敬佩基金會裡的每位大哥大姐及志工們，大家無怨無悔的態度，以及用心、努力付出的心，是值得我們學習的。而我也藉著這次的親身體驗，未來的日子裡，只要有需要，我都非常願意來基金會幫忙！「助人為快樂之本」，我這次真的親身體驗到這種感覺。

<註一>杜台興先生，為作者的射擊教練，也是罕見疾病基金會的志工大隊長。

士
心
工
心
得



把愛傳出去

文=陳盈如

以前總是從電視新聞或報紙雜誌中，看到所謂的「志工」們對需要關心的人，付出他們的愛心，讓我覺得很溫暖，所以我總希望有一天也能參加類似的活動，把自己的愛傳出去。

後來很高興，因為透過罕見疾病基金會、台灣師範大學資訊教育系和北市勵殘福利促進協會舉辦的「魔法小巫師電腦訓練營」，讓我有機會當志工，當然這個活動跟一般的活動不太一樣，是以跨病類的罕見疾病病患為主要對象的電腦研習營。我這次參與的主因是師長—杜台興教練，也是罕病基金會志工的大隊長，帶領著我和幾個同學去做這樣的服務。一開始，我們什麼都還不了解，也沒有當志工的經驗，所以，在活動之前，教練就花時間告訴我們一些罕見疾病的狀況，以及解釋我們需要幫忙的部分，所以我們都很期待這次的活動。

活動共分兩天，而這兩天也是我覺得很充實、很溫馨的兩天。

第一天的活動單純的是電腦營的課程，一早去做準備後，就開始等待學員的到來，然而每個人都有自己被分配到的工作，我則是在四樓電梯口接待他們到電腦室，他們從電梯一個一個上來，我也一個個的帶他們進電腦室，雖然我們的工作份量不重，但卻顯得很重要。而我也在短短的接待過程中，跟他們聊聊天，認識了很多病友。

所有活動的重頭戲都在第二天，也就是成果的發表及其他表演，在大會的這一刻，回顧在兩天中所接觸的事，其中讓我很感動的就是很多用心的父母，這兩天都陪在學員身邊；所有的志工們也付出了很多精神，致力於這次的活動，讓我學了很多、看了很多、也讓我體認了不少，而在志工方面，大家都建立了很好的友情，無論是病友、主辦單位或是志工，相信在活動結束之後，大家的心裡一定都留下深刻且感動的回憶！

寶藏

文=邵容謙

這回憶就好比寶藏一般，像照片般張張鮮明，卻又不時淡去，

如陽光灑在手心中，如何也抓不緊，就這樣飄在腦中沉澱…

志工大隊長杜台興和一群熱心助人的志工同學們。



發著光的眼睛，高興的秀著斗篷的小朋友們隨著哈利波特的陪伴，在「黃琥珀」、「藍寶石」、「綠翡翠」及「紫水晶」各隊的隊長帶動的氣氛中，忘卻生理的障礙、飛越心理上的界線，興奮的眼神難以掩飾心中的期待，我想手足舞蹈就是這種感覺！

當展示自己製作的電腦作品時也是相同的，螢幕上的作品雖然簡單，卻充滿創意。主持人陸續介紹，被點名的學員不是咧嘴直笑就是開心得大叫，連我及身旁的工作人員也不禁感受到那種激動的心情。但快樂時光總是快速流去，結束時每個人帶著些許失望的表情好像還留著剛才歡樂氣氛的痕跡，這一切就像照片般張張鮮明，卻又不時淡去，如陽光灑在手心中，如何也抓不緊，就這樣飄在腦中沉澱。

我猜對於這些特別的大朋友小朋友們，這回憶就好比寶藏一般吧！我深深的這麼認為，因為誰也奪不走呀！生來殘缺的身體，雖然不夠完美，這些老天爺設的機關有點麻煩，但還是有很多事是可以掌握的：自己決定開不開心，努不努力；而我在他們身上所看見的這許多寶藏：對抗病魔的勇氣、毅力和耐心，那不就是自己拿定的主意嗎？

也許這活動只是每個人心中一段小小的插曲，但我卻很開心曾參與過、感受過與看過如此天使般的笑顏，是純潔的、幸福的、也是希望的。

小時候媽媽曾問我：「人為什麼來到這世上？」當時我說：「為了愛人及被愛吧！」如今，我衷心感謝這次有機會參與、了解、分享，因為我看見了這群為愛與被愛而活的人！這兩天，是這暑假中最有意義、讓我學最多的一次，希望大家也是為了愛人與被愛而繼續努力下去，永遠不放棄！

罕病法

修法座談會

「罕病法」修法在即

本會邀集各界代表提供修正意見
期使此法在法令設計及執行層面
更詳實周全 符合立法初衷

文=本會研究企劃組組長楊永祥



「罕見疾病防治及藥物法」修法座談會由本會執行長曾敏傑（圖中）主持，行政院衛生署國民健康局黃荷瑄技士（圖右）列席，在為立委余政道。與會來賓包括：罕見疾病及藥物審議委員、立法委員、立法委員助理、學者專家、醫師及病友團體代表等，共計三十餘人參與。

罕見疾病防治及藥物法」修法

主辦單位：財團法人罕見疾病基金會 協辦單位：台灣弱勢病



活動報導之一

法



「罕見疾病防治及藥物法」於八十九年八月九日正式實施，至今已屆滿一年，各項施行辦法仍持續運作當中，為配合該法第三十七條：「本法施行一年後行政院應於半年內檢討修正本法」，罕見疾病基金會特於九十年八月二十八日邀請各界代表再次針對該法提供修正之意見，藉由彼此的意見討論，使此法能夠更詳實周全。

此座談會由財團法人罕見疾病基金會執行長曾敏傑主持，行政院衛生署國民健康局黃荷培技士列席，與會來賓包括：罕見疾病及藥物審議委員、立法委員、立法委員助理、學者專家、醫師及病友團體代表等，共計三十餘人參與。

經過討論後，與會來賓之建議主要可分為下列幾部分，針對「罕見疾病防治及藥物法」的保障範圍上，多數來賓認為應擴及到罕病病患的就學、就業甚至就醫等福利權上，也就是罕見疾病患者整個生命週期的保障，而非單只侷限在罕見疾病的治療及防治。同時應納入相關的社政體系，如：內政部、教育部及勞委會等單位，以參與罕見疾病病患相關需求之政策制定。為避免社會立法資源重複浪費，部分來賓建議著力於「身心障礙者保護法」之修訂，將罕見疾病病患的福利、教育、就業權等問題透過該法，尋求更完整的社會資源提供；而針對該法之修訂，罕病基金會業已著手進行，目前立法院已三讀通過修訂身心障礙者保護法第三條，將領取身心障礙者手冊十四類範圍外，另增列：「中央主管機關認定因罕見疾病致身心功能障礙者」為領取身心障礙者手冊之新增項目。



中正大學林志鴻教授於會中強調：以人為關注核心的「個案管理」(case management) 概念，藉由服務「團隊」(包括：遺傳及罕病諮詢、心理諮詢、福利服務等) 的組成，來提供病患完善的服務。



行政院衛生署國民健康局黃荷培技士虛心接受與會各界的意見。

再者，針對「罕見疾病審議委員會」的成員組成上，多數與會者認為應該增加罕見疾病團體代表的名額，甚至在一些攸關罕見疾病病患權益的任務編組部份，能明確規範病患團體代表的參與，以充分表達他們的需求。而在罕見疾病患者部分負擔的免除，則有與會專家建議應直接從「全民健康保險法」第三十六條修訂將罕病病患與重大傷病、分娩、預防保健及山地離島就醫一同並列為免除部份負擔之項目。

除了法律的規範外，與會者也提供了一些執行面的思考方向：在罕見疾病的通報及訪視上，病患本身的隱私權保障是首要之務；而以人為關注核心的「個案管理」(case management) 概念之引進，藉由服務「團隊」(包括：遺傳及罕病諮詢、心理諮詢、福利服務等) 的組成，來提供病患完善的服務。另外，也有病友團體深刻的期盼能夠將罕見疾病患者照護者的福利考慮進去，這方面涉及的將是台灣未來長期照護體系的整體性規劃。最後，當初根據「罕見疾病防治及藥物法」第三十三條所編列之三千萬預算，為因應未來只會增加不會減少的罕見疾病患者及支付的範圍和項目不斷擴大，預算的增列也有其必要性。

當然除了上述議題之外，還有其他不同的聲音出現，不過此修法座談會並不是要尋求達到一致的共識，而是希望透過這樣的討論，使未來不管是在法令設計或執行層面上都能更符合罕見疾病患者的需要，而不失立法的初衷。不過很欣慰的是，與會者所關心的許多問題也正是目前罕見疾病基金會努力的方向。

兒身

結節

結節

苦何解？

祈天路不絕。

苦，娘心千千結；

螢火蟲家族—
「結節性硬化症」病友聯誼會
成立記者會

常聽到有人說「心有千千結」，但從未想過在現實生活中真有一群孩子，在他們的腦部、心臟、肺部、腎臟、眼睛、皮膚等器官及全身長滿了「結節」，

這種罕見合併有多器官病變的疾病，除了痛在兒身也苦了娘心，為此這群病患及家屬為解決疾病所帶來的心結及困境，

圓結成立了「結節性硬化症」病友聯

文／本會病患服務組提供

宜會」會長謝淑玲除發表聲明並呼籲機關能瞭解結節硬化症的醫療重大傷病卡之屢遭退件問題，懇請納入重大傷病給付範圍，並將該疾病卡合併為一卡。



活動報導之一





十一月十七日上午十時在台大校友聯誼社四樓，透過罕見疾病基金會與台灣弱勢病患權益促進會的協助，與台北七星扶輪社的贊助下，舉辦結節性硬化症聯誼會成立記者會。記者會中將有病患年齡最小約一歲、最大為三十三歲，共計二十多個病患家庭五十餘人，遠從各縣市趕來參加。會中多位神經科醫師與會，並由林口長庚醫院小兒神經科醫師王輝雄針對「結節性硬化症的醫學發展里程」介紹疾病病因、病史和目前之醫療概況。另外，由七星扶輪社社長當選人林福來先生代表接受基金會頒贈之感謝狀，及病患代表以贈花束感謝贊助支持。

● 如何照顧我的孩子 父母手冊說分明

罕病基金會曾敏傑執行長表示，在積極投入協助病友團體育成過程中，深刻體驗到病患所面臨的就醫、就學及就業等問題，結節性硬化症病患也遭遇到相同的生命困境，然而還有一個困擾家屬的共通問題，就是「我該如何照顧我的小孩？」。基金會聽到了家長們的心聲，開始為每種病類設計一套病症專屬之照護手冊，當天病患手中的「認識結節性硬化症父母手冊」就是這一系列病患照護手冊的首篇。手冊內容包括對結節性硬化症的疾病介紹、診斷檢查注意事項、遺傳諮詢、產前診斷、與相關的醫療權益及社會福利資源等。相信這本貼心手冊，將讓病患及家屬更有力量地面對疾病所帶來的各種問題與壓力。

性硬化症病友聯誼

由病童代表獻花給贊助單位以示感謝。

財團法人罕見疾病基金會 協辦單位：台灣弱勢病患權益促進會 贊助單位：台北七星扶輪社

