



2012北區全方位家庭支持課程

宜花資源講座，圓滿落幕！

文/溫以柔（病患服務組社工員）

去年度本會深入桃園及新竹舉辦了兩場資源講座，受到當地病友及家屬的熱烈迴響，今年度我們更直接深入風光宜人、景色優美的宜蘭及花蓮兩大地區，讓這兩個地區的罕病家庭也能直接的認識及了解當地可運用的身障福利資源，並且安排了芳香精油舒壓課程，讓長期處在疾病照顧壓力下的家屬們，能有個放鬆的悠閒時光。

活動在3月10及11日舉行，邀請到縣政府社會處的社工來為大家介紹縣內提供的身心障礙福利資源。此外，也針對今年即將上路的「ICF」身障鑑定新制有詳細的說明，讓病友對之後換證的過程有更清楚的了解。會後也提供了一個綜合座談的時間以立即解決家屬們對於自身福利相關的疑問。另外，為了紓解長期面對疾病所衍生出來的心理壓力，我們特別邀請到「中華芳香精油全球發展協會」的黃科鳴老師來為我

們進行「芳香精油按摩舒壓課程」，老師介紹了許多精油的知識，也帶來了各式各樣的精油直接讓大家聞一聞、摸一摸，並示範如何利用精油來按摩，讓大夥兒一同跟著練習，空氣中瀰漫著滿滿的精油香氣，長久以來緊繃的身心靈彷彿也因此舒展開來了。活動後每個人都獲贈一小罐精油，希望大家平常就能適時地按摩舒壓、放鬆身心。

這次的活動除了邀請專家現場的資訊提供、實際學習舒壓的技巧等，我們更開心能為病友及家屬提供一個交流的空間和時間，透過這樣區域性的活動，讓病家之間的聯繫更為緊密、發現原來在同一個鄉鎮有和自己一樣病類的朋友，並認識其他病類的罕病家庭，那種不孤單相互依靠的感覺，是支持家屬走下去的動力。未來本會將嘗試走進更多鄉鎮，為病友及家屬提供更完善的服務與資訊。



我的專屬美味——低蛋白料理廚房

文/謝佳君（醫療服務組組長）

讓胺基酸代謝異常患者引頸期盼許久的營養教室終於在今年4月28日登場，今年特地與臺大醫院營養室合作，邀請對於低蛋白飲食經驗豐富的老師們，為這群於飲食上斤斤計較的大小朋友們量身訂做美味又健康的餐點。

活動當天包括苯酮尿症、楓糖尿症等共9個家庭，準時出現在台大醫院的員工餐廳。首先由台大醫院翁慧玲營養師介紹低蛋白飲食，為家長們複習相關營養知識，孩子有營養問題時，翁營養師建議先找出原因，再尋找解決方法，並與營養師或同病類的家屬討論交換經驗。接下來的DIY課程，由劉晨雄老師現場示範製作，「水晶餃」由澄粉及地瓜粉製成外皮，包入炒香的蘿蔔乾及香菇末，蒸熟或煮湯食用皆可。小朋友們很認真地包水晶餃，一開始包得不好看，但熟能生巧，更期待著「回家就有點心可以吃」。第二道「藕飴」，將藕粉加少許冷水調勻，在小火上攪拌至半透明糊狀，捏成小塊後裹上太白粉炒熟即可食

用。這道點心稍有難度，幸好有劉老師現場指導，讓每一組都能順利完成。

賣力做完點心之後，就是最期待的「午餐約會」，營養室精心準備了低蛋白壽司、米苔目、蔬菜沙拉、炸蔬菜、高麗菜卷、活力球、蘿蔔糕、蔬菜湯、水果凍及水果。一餐份量不會超過一碗白飯的蛋白質量，讓發育中食量大的孩子吃得飽、蛋白質又不超量，這些菜色正好可以讓家有青少年病友的媽媽們參考。

除了正餐，點心也需注意蛋白質攝取，餐後提供日本低蛋白仙貝餅，讓大家有更多新鮮嘗試。不論是心靈或是實質方面，大家都滿載而歸，表示下次還要再來。本會下半年度將繼續舉辦營養相關活動，敬請密切注意官網最新消息。今年基金會仍提供低蛋白食品抵用券，讓先天性代謝異常患者換購低蛋白食品如：米、餅乾等，有需要的病友可洽02-2521-0717分機153醫療服務組謝佳君組長。

讓愛無礙 希望飛翔

愛與希望工作坊

文/李淑玫（病患服務組心理服務專員）



▲在春光明媚中放鬆心情。



▲被愛充滿重新展翅飛翔。

Love recognizes no barriers. It jumps hurdles, leaps fences, penetrates walls to arrive at its destination full of hope. --Maya Angelou

愛不承認任何障礙。它跳躍障礙，跨越圍牆，穿透牆壁，抵達充滿希望之目的地。

有如一場心靈的饗宴，激盪出許多愛與希望的種子，十幾個家庭的照顧者，放下了至愛的家人相聚在陽明山，享受和風陽光，星子細語的兩天，把長期緊繃的神經放鬆。結束時相約，再出發時，讓家裡需要照顧的家人感受到更多的愛與希望。

從知道至親的家人得到罕病開始，憂慮危險始終環繞在整個家庭裡，病人時而昏迷時而清醒，病情也時好時壞，但照顧者永遠都承擔著沈重的壓力，永遠恐懼戰兢，深怕自己一個不小心就鑄成大錯。那種無法跟別人說、也害怕沒有人了解的心情像一把沈重的鎖，把整個心給鎖住了。

4月22、23兩天，趁著春光明媚的時節，我們邀請了這些大天使們齊聚一堂，享受一場心靈的饗宴，讓老師及工作同仁，伴隨花香鳥語的風光細細地撫慰，讓大家學習放鬆，把心中最深的恐懼憂傷說出來，讓多年來封閉的心門打開，同時學習用更多方式表達愛，也讓自己心中的愛坦然地流露出來，灌注更多的能量。

由團體的分享中，我們重新檢視自己生命中的位置，驀然警覺到原來愛一直都在，我們不知不覺被有如山崩落石的情緒困住，還有疾病這個沈重的負擔，讓我們的心掙脫不出來。然而藉著團體的鼓勵，我們發現自己也一直在默默地成長茁壯，此時只要簡單的把心放開，隨著團體，勇敢地把腳踏出去，真誠的擁抱這一切，我們就能重新得到愛與希望的力量！

一旦我們心中有愛，它就帶來希望。每一位照顧者都是上天特別挑選的，也是送給罕病家庭最好的禮物。在團體裡，落到凡間的天使們再度發現了自己的美好，肯定自己、重新愛上自己，也就能把更多的愛分送給家人，不再身陷於疾病與情緒的迷霧，大家帶

著團體中得到的力量及感動再出發，繼續為罕病的家人奮鬥。

個案迴響

文/小翔（甘迺迪氏症病友）

在一段不算短的苦悶日子後，因為參加了這次的工作坊，讓一直在跟自己交戰的我終於握手言和。我不知這趟和自我談判的結果是否能持續到人生最後。但因為親愛的Meg，讓我有個心靈祕密基地，可以在我軟弱無助時，知道有這麼多的朋友一直在我身邊，讓我能再度深呼吸，帶著笑容面對未來的挑戰。

我這次最重大的改變是，經由2位老師的引導，知道我們有不完美的權力。我可以在承受不了自我的責難時尋求專家的協助；當自己能微笑面對自己時，才能帶給他人幸福的承諾。我可以說，是這個工作坊溫暖了我以及我的家人！（收錄二段我在Facebook的貼文吧！）

4/22-23 參加「愛與希望工作坊」

看過一本旅行書，述說一個愛旅行的女人，
在每次飛回台北的天空時，
總感慨那個「討厭的自己」也跟著回來了沈重。
曾經 我也是
但我還是一次次的想
哪一次我就可以再也不沈重了呢？
或許 這次小小的旅次 我已丟棄了一些些……

4/23 從福音園回到家

迎接我的是滿室的雞肉咖哩飯香
從去年冬天始，已不方便下廚的老爹爹
趁我不在時，竟搞出這令人垂涎不已的美食
是高興他的機能又恢復幾許
是高興我有機會實現的要擁抱他的承諾

老朋友再聚

威爾森氏症病友聯誼會活動

文/張毓宸（病患服務組社工員）

3月17日，一個風和日麗，晴空萬里的好天氣，彷彿老天也知道今日是威爾森氏症病友一年一度的年度聚會似的，鼓勵大家踴躍參與！報到時間尚未開始便有許多病家陸續到達，本次聯誼共有25人，14個家庭參與，在等待活動的空檔裡，大家紛紛抓緊時間與來自各地的病友交流、聯絡情感。

時間一到，講座準時開始，由台大營養室鄭金寶主任講解威爾森氏症的營養照顧，大家十分專注的聽講，畢竟如何控制飲食也是威爾森氏病友的一大主要課題，深怕漏了一點資訊。此外大家更針對自己的疑惑提出問題，由鄭主任一一回覆，而對於「營養」問題的諸多疑惑，考量到不同病友的個別性與狀況差異大，建議病友於回診時，再與醫師及醫院營養師根據其身體狀況進行調整。

講座之後是本次活動的另一主題：會長改選及會務討論，改選之前，特別感謝贊助聯誼會製作會衫的



▲開會的過程。

科懋生技公司，並謝謝蘇會長於2年任期中的付出與協助，會長改選的過程中，病家們於提名會長候選人之後進行投票。為了下一任會長的人選，大家十分認真、謹慎地投出自己神聖的一票，開票結果由蘇會長當選連任，未來將由蘇會長繼續為病友服務。

有鑑於聯誼會未來將往成立協會之目標邁進，亦為了讓聯誼會有更好的組織，本會先協助聯誼會制訂初步的基本規章，再由病家提出個別看法，於整合大家的意見後，終於訂定出聯誼會的運作規章，威爾森聯誼會也成為第一個有自訂規章制度的聯誼會。

這次威爾森聯誼會活動感謝科懋公司贊助了每個參加的病友家庭一人一株小盆栽、吉帝藥品公司提供每位病友一人一個隨身碟、台大營養室鄭主任於休假期間特地來擔任講師，讓大家收穫滿滿，另外感謝志工們的協助，更加感謝每位來參加的病友家庭，期待下次的聚會。

春之饗宴

原發性肺動脈高壓病友聯誼活動

文/鍾采薇（病患服務組社工員）

在春天和煦的氣氛裡，原發性肺動脈高壓病友聯誼活動在大家熟悉的市長官邸藝文沙龍展開，除了老朋友外，更有許多遠道而來的病友參加，最遠包括金門的病友，是有史以來參與人數最多的一次。活動當天風和日麗、涼爽宜人，幾位隨著病友參加活動的小朋友，趁著活動空檔在美庭的庭院裡嬉戲、遊玩，為寧靜、安祥的氣氛中增添些許生氣，顯得格外溫馨。

由於病程不盡相同，大部分病友對於用藥皆有多重需求，治療資訊及自我照顧的方法一向都是病友最關心的議題，故此次活動特別邀請台大醫院胸腔外科徐紹勛醫師為大家分享及介紹「肺高壓的診斷與治療準則」專書。台北榮總醫院心臟內科常敏之醫師則特地介紹最新的治療方法—MiniMed Paradigm 712幫浦皮下給藥治療，同時將治療經驗介紹予病友。除此



▲會後大合影。

外台大賴玉玫護理師亦蒞臨座談，在經驗交流的過程中，大夥都踴躍地發問，有關治療方式以及用藥的差異性，透過醫療團隊專業的講解，深入淺出的分享，讓病友獲益良多。在聯誼會黃文照會長的帶領下，病友們大方地分享罹病心路歷程和自我照顧的「撇步」，在又哭又笑的溫暖氣氛中，病友之間的距離更為靠近了。

此外，由於病友們普遍有合併用藥的需求，也因此產生經濟上沉重負擔，在場的病友與家屬踴躍針對相關規定提出疑問，本會以及台大醫師與護理師也一一為其說明。並也針對健保局未補助之藥物費用，基金會所能提供之醫療補助申請辦法訊息傳達給與會的病友們。今年的聯誼會活動就在美食與相互鼓勵打氣所交織的氛圍中落幕。

101年罕病幹部高峰座談會



▲聯誼會幹部大合影。

文/黃欣玲（病患服務組社工員）

本會與台灣弱勢病患權益促進會為協助各病友聯誼會會長及幹部更貼近會員，了解會員需求以提供關懷與支持，並深入熟悉身障議題進而審視病患權益，特於今年規劃兩場聯誼會幹部高峰座談會，期望透過訓練講座，讓每位聯誼會幹部人員增加知能，進而激盪出更多經驗傳承與交流。

今年第一場聯誼會幹部高峰座談會於2月18日上午在本會台北病友服務中心舉辦，當天有8個病友聯誼會、共10名幹部到場參與。本會創辦人陳莉茵女士也蒞臨現場。一向十分關心病友團體的陳大姊，活動一開始便積極探詢目前各聯誼會運作情形，與會者也紛紛請教陳大姊的寶貴經驗。緊接著，大家一塊回顧去年各聯誼會所舉辦各場聯誼活動的精彩影片，了解其他聯誼會所辦理的業務類型及活動內容，以作為今年設計活動方案的參考。

專題講座透過「簡易會談技巧」及「需求評估」等兩項主題，與各聯誼會會長分享在與病友進行關懷

或會談時，從中進行蒐集資料、澄清模糊、同理支持等內容，以了解會員的需要在哪裡，進而更清楚找到聯誼會的目標與訴求重點。病患服務組范伊婷組長，亦藉由介紹基金會今年規劃舉辦的各聯誼會活動及重要方案，讓各幹部們邀集更多病友參與本會病友服務事務。

中午則安排在春漾咖啡館進行餐敘交流，會長及幹部們利用這難得的機會進行實務演練，讓大家嘗試在很短的時間內，有結構性地完整表達聯誼會的需求。其中尼曼匹克症病友聯誼會巫會長及原發性肺動脈高壓病友聯誼會黃會長，更是大方地在大家面前示範如何向各界介紹聯誼會的訴求。雖然各病類需求不同、各病友聯誼會的成熟度也不同，但團體運作模式的異同仍值得相互交流學習，期許未來透過彼此的支持合作與努力，能夠使聯誼會運作更為順暢，攜手嘉惠更多病友。

台灣弱勢病患權益促進會會員大會

文/黃欣玲（病患服務組社工員）

台灣弱勢病患權益促進會在3月31日於罕見疾病基金會北部總會召開第四屆第五次理監事會暨第四屆第三次會員大會，亦舉辦一場醫療弱勢病患團體幹部專題課程，有20個病患團體，30名會員（代表）蒞臨參與。

當天活動首先由醫療弱勢病患團體專題課程揭開序幕，邀請到台灣吳神父健康法研究會鄭英吉理事長講授「人體全息調理養生法的簡介與應用」。課程中，除介紹生物全息學說外，更教授與會學員簡易按摩技巧，讓大家利用簡單的腳底循環按摩，促進全身循環強化體質，讓原本生病的臟腑器官，漸漸恢復正常運作。每個學員也利用這次課程機會，向鄭理事長請益不同按摩技巧，以舒緩身體長期累積之不適，好讓大家平日在家也可用最簡易的方式、最簡單的手法，快速按摩腳底反應區，做全身保健。

課程結束後，緊接著召開會員大會，會議中報

告了促進會在100年於「醫療弱勢全方位關懷計畫」的執行狀況及「角落欣世界」廣播節目宣導等，亦說明101年之工作計畫，會員均給予支持並期許促進會有更好的表現。另在議題倡導部分，針對健保給付用藥及今年即將上路的身障新制之追蹤發展進度進行說明，各協會也將團體擔憂之問題在會議中提出討論。

會議結束後，國立台北護理健康大學中西醫結合護理研究所的林宜信教授蒞臨，簡單報告了「罕見疾病病人及家屬對罕見病防治政策之認知與期待」的初步成果。研究從罕病患者及家屬之角度，瞭解其對於罕病照護措施的感受、態度及建議，以作為主管機關及部門未來制定政策之重要參考，亦能讓各團體瞭解患者對於罕病照護政策的認知與期待是否有落差。最後，各協會利用一小時的時間，向林宜信教授針對罕病照護相關政策不足的部分提出建議，期待未來可以更健全罕病患者的醫療服務。



在地化服務 零時差關懷

中南部辦事處訊息報你知

為直接服務中南部地區的罕病家庭，本會在2005年於高雄成立南部辦事處，在2006年成立於台中市成立中部辦事處，創辦時期，資源有限筭路藍縷，經過多年深耕播種，許多病友家庭開花結果，在地化資源也一一到位，很感謝各方的愛護灌溉，使分辦事處能發揮最大的服務效能。為使中南部病友更瞭解分辦事處的活動及服務，本專欄專屬於中南部地區，期望帶給病友最新的訊息及服務。

重新出發 南辦向前走

文/林雅玲（南部辦事處主任）

基金會南部辦事處於高雄成立將近7年，一直穩定持續提供台南以南、台東及外島地區八百多家罕病家庭的服務。去年底，為了更落實南部地區的病友及家屬們的服務，同時



▲南辦同仁集合排排站。

也表達對南部地區的用心與重視，在人員聘用及辦公室活動空間規劃上都重新進行調整。

在病友直接服務方面新增一名社工及一名醫療服務專員。原本南部地區僅由一位社工員服務所有病類將近八百多位病友，新伙伴加入後，依人數及疾病類型細分服務範圍，期望在李佩儒及張僖珍社工的服務下，除了增加廣度外，亦可增進深度，而我們也可以一步一腳印地親訪每個病友家庭，更貼近病友的需求。而新聘的醫療服務專員吳文欣則持續慣例，為罕病病友或一般大眾進行罕病相關的醫療服務與諮詢及到宅關懷復健服務，並於每周二前往高雄醫學大學附設醫院門診為罕病病友服務，除了原固定的小兒遺傳科趙美琴醫師門診外，今年特增加上午的小兒神經科鍾育志醫師門診的跟診服務。病友們如果到醫院看診，也歡迎來打招呼喔！

硬體設施方面，在原本會址增加了一個活動教室，這是為了讓南部地區的罕病家庭有個共同的家

園，是大家談談心說說生命故事的地方，同時增加活動參與的可近性及意願。另外，特別規劃了一間小而溫馨且隱密的諮商室，希望病友跟家屬可以與我們分享生活上的酸甜苦辣。

不論您過去是否認識南部辦事處或參與過活動，請持續讓我們這群南部辦事處的「新生」們，用熱忱的心及誠懇的態度為您們服務（南辦服務專線：07-229-8311）。

中辦活動馬拉松 歡迎參一脚

文/陳虹惠（中部辦事處主任）

罕見疾病中部辦事處自2006年成立以來，服務苗栗、台中以及彰化、南投、雲林、嘉義等地區超過九百多位病患家庭，不但幅員廣大，城鄉差距也很懸殊，但在兩位社工以及主任兼任遺傳諮詢員的服務下，除了陸續承接總會辦理各項方案，也逐步發展在地化方案。

本年度除終年執行的「在宅復健關懷服務」主動進入家庭，協助無法外出病友專業職能、物理、語言、呼吸治療師指導外，尚有「心理諮商服務」藉由人文傳習書院心理師協助調節心情上的不適，此外還有已辦理多年的「中區罕見天籟合唱班」在每週六下午進行練唱、提供家長喘息聚會的空間、解除長期緊繃的心情。

另外，為滿足在地化個案需求，亦不定期辦理各項系列講座，本年度3月已舉辦養生食療保健講座；5月到6月則舉辦8週的家長喘息課程，於每週四下午聘請專業心理師進行抒壓課程；並舉辦全方位課程的營養資訊，由營養師教導高熱量、高蛋白飲食製作課程，滿足病友家屬對於營養問題的解決。如果您是中部地區病友，從沒參加過中辦舉辦的活動，趕緊把握機會，現在就勇敢出發吧！

而5月26日舉辦的中區志工培訓課程，安排新、舊志工知能訓練及技能增加，藉以增進病友服務的專業性；非常歡迎有愛心、願意付出的民眾能投入志工的行列，讓您的愛心充滿罕病！（中辦服務專線：04-2236-3595）。



多一層保障 多一份安心

罕見疾病病友微型保險補助方案

文/伍雪華（研究企劃組專員）

許多處於經濟弱勢的病友們，常常連基本的生活所需都捉襟見肘，健保、國保的保費已付不出錢來，更遑論要他們挪出錢來投保商業保險，但其實這樣的家庭是更需要保險保障的。因此，行政院金融監督管理委員會（金管會）於2009年開始，鼓勵國內商業保險公司推出「低保額，低保費，理賠快」的「微型保險」，以經濟弱勢、身心障礙等特殊身分的民眾作為承保的對象，提供給這些弱勢群體一份其足以負擔的風險意外守護。

為什麼需要微型保險？

罕見疾病病友由於疾病的因素，往往被一般商業保險視為具有較高風險的對象而拒絕承保。相較於無法負擔商業保險的經濟弱勢族群，罕見病友是連有錢也買不到保險。但當意外事故發生時，病友及病友家庭本身的脆弱性及經濟弱勢性，所面臨的可能是較一般人更為艱難的處境，倘若此時能有即時的援助與支持伸出，便能幫助他們在急難時刻維繫住家庭並減輕經濟壓力而不至於崩解，並且能早日重整生活回歸常軌。於是，在政府推出微型保險方案之後，本會秉持著「病友找不到的保險，我們幫他們找到」的信念，便希望以微型保險作為本會成員的新福利，且考量到個別病友媒合投保的效果有限亦耗費行政成本，在經過長期的洽談與規劃後，決定以新方案的形式替本會所有服務之病友統一納保，保費由本會全額補助，使病友們能有更多一層的保障。

微型保險補助內容

本會在籌備微型保險補助方案期間，針對目前已推出微型保險商品的保險公司進行了逐步的了解及詢問，但由於罕見疾病病友的特殊身分，縱使已經是專為弱勢族群而推行的微型保險，罕見疾病病友在納保上依然相當不易，經過再三的洽談和溝通之後，非常感謝泰安產物保險公司承接了病友的微型保險，願意給予罕見疾病的病友們最大的支持與協助。由於此補助方案為第一年辦理，為使本會服務之病友能明白詳細之方案內容，以下茲就相關申請對象及保險內容等稍作說明。

一、保險對象：本會服務之罕見疾病病友

二、保險內容：

- 1.意外身故保險給付
- 2.意外殘廢保險給付
- 3.未滿15歲僅保意外殘廢（65歲以上須填寫健康告知書）
- 4.保險期間：101年7月1日至102年12月31日
- 5.投保金額：30萬
- 6.保費：132元／年（由本會全額補助）

三、投保方式：團體投保

已經加入本會的病友，保險同意書已於日前由總會統一寄發，請同意接受由本會統一納保的病友們，於收到保險同意書後於6月15日以前填寫完並傳真或郵寄回本會，對於罕見疾病病友微型保險補助方案若仍有疑問者，請洽（02）2521-0717分機121，研究企劃組伍專員。尚未加入本會的罕見朋友歡迎免費加入本會，相關的加入辦法請洽（02）2521-0717分機161-167病患服務組或中、南部辦事處。





追求自主 生命不悔

罕見疾病自立生活個人助理員補助試辦方案

文/鍾采薇（病患服務組社工員）

部分罕見疾病患者受限於體能、生理上的困難，長年居住於家中、養護中心及護理之家，然而隨著醫療水準與照顧品質提昇，部分罕病患者在身體功能允許之下，期望能參與社會活動，恢復人群接觸，甚至從事生產性工作。因此，若有個人助理員伸出援手，成為罕病病友的雙手跟雙腳，陪伴他們走出家門，體驗人生，便能為他們開啟自主的新生命，這是所有罕病病友的夢想。

個人助理員服務內容

依障礙者本身之個別需求，個人助理可提供下列之個人化的協助：第一類為日常生活照顧服務，包括如廁、進食、服藥、翻身、拍背及肢體關節活動。第二類服務是依病友個人意願及選擇，協助包括學習自主處理家務、料理、外出購物、使用交通工具、參加休閒娛樂活動。最後一類則進一步希望依病友個人意願及選擇，協助病友參與社會事務，包括從事生產性工作、社會運動、技能學習等等。「自立生活」的精髓在於——自己選擇、自己決定，並對其負責。障礙者和大家一樣，有決定自己想過什麼生活的權利。

個人助理員與居服員、看護的不同

一般來說，個人助理與「居家服務員」容易造成混淆。其最大的差異有兩方面：個人助理提供全面性服務，包含出外參與社會性、人際性之活動的相關協助，並遵照身心障礙者的「自主權」提供服務；而居家服務員，僅提供居家協助、陪同就醫，不提供社會參與性之協助，是為「任務型」，以達成工作責任範圍為主，較忽視障礙者本身的意願；至於也普遍使用的外籍看護，幾乎可涵蓋申請者或家庭所需要的任何事務，但因語言及文化差異，需要長時間溝通協調，且獨居者必須考量安全及是否有人可監督較不適合。目前台灣除了罕見疾病患者，亦有其他身障者會使用個人助理，台北市新活力自立生活協會是目前最專精於提供此項服務的機構，包括招募、推廣、訓練、



▲小慧與個助之間默契十足。

配對及管理，並多次與日、韓等國之社福界進行交流，希望能夠促使身心障礙者之工作權、受教權、社會參與、經濟安全能受到全面的保障。

本會開辦罕見疾病病友自立生活個人助理員補助

隨著身心障礙者權益保障法第50條之公佈，個人助理等自立生活支持服務成為各縣市政府積極開辦的新興服務，本會於今年度開辦「罕見疾病自立生活個人助理員補助試辦方案」，針對各縣市政府補助個人助理費用不足部份提供補助，以促進罕病病友使用此項服務。即日起至12月底止，凡18歲以上本會服務之罕病病友，且登記為本會會員，經評估有使用個人助理之需求且已經開始使用者皆可提出申請。需注意的是，接受機構安置或聘有外傭者仍可申請，但不得與居服時段重複。而服務之個人助理員除一般基礎訓練，還必須接受罕見疾病的專業訓練8小時。

本方案補助內容包括：（1）個人助理服務費每小時120元，可先向各縣市政府申請補助，若政府補助時數不足時，本會將依失能等級以及經濟狀況進行評估，最高每月可達60小時7,200元之補助；（2）政府補助額度內之自付額亦可向本會申請。詳細補助情形請至本會網站查詢，或來電本會病患服務組02-25210717#162鍾采薇社工員。

案例分享

小慧是脊髓性肌肉萎縮症患者，生活無法自理，亦無行動力，由於家人工作忙碌，平日很少出門，人際關係較為封閉。去年開始使用個人助理服務，除了協助移位、餵飯、沐浴等日常生活的協助，助理也會陪同小慧外出至銀行、或參與機構活動、會議，經由個人助理的陪伴，小慧擴大了生活圈，增加自信，不因身體的障礙限制生活。小慧表示與個助之間的默契十足，會持續使用這項便利、貼心的服務。也會儘快向本會申請個人助理費用的補助，增加個助的服務時數，創造更自由自在自主的生活！



四海一家 共創罕見花園

第七屆罕見疾病及孤兒藥國際研討會紀實

文/洪瑜黛（研究企劃組組長）

有鑒於罕見疾病的診斷、治療困難，透過世界各國的經驗交流、攜手合作、共同研究，方能加速各種罕病診治方式、照護模式的具體研究成果，已是不爭的事實。於是，2005年時由瑞典Karolinska研究機構、美國國家衛生院及歐洲研究委員會共同合作辦理了第一屆的罕見疾病及孤兒藥國際研討會（International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs, ICORD）。會後，與會的核心人士皆認為這樣一個提供各國交流平台的會議應該持續每年辦理，經過2年的討論，在2007年成立了ICORD協會。此協會成立之目的在於透過每年一次的會議交流，以促進世界各地罕病及孤兒藥在研究、倫理、政策及行動上的發展。經由更好的研究、照護、資訊、教育、宣導等，改善全球罕病病友及家人的生活品質。

從2005年第一屆ICORD會議開始，連續6屆的ICORD會議均是在歐洲或美洲舉行。直到第七屆才由日本知的財產研究機構（PRIP）在日本東京舉辦。但由於2011年日本發生311大地震，而延至2012年辦理。這一次的主辦人Yukiko教授早在2009年得知將承辦會議時，便到過台灣拜訪本會現任董事長，以瞭解目前罕見疾病在世界各國的發展狀況及會議規劃等資訊，並邀請本會一同參與會議。

第七屆ICORD會議終於在2012年2月3日到6日於日本東京大學駒場校區舉行。由於是第一次在亞洲舉辦，此次研討會在2月2日還有個亞洲的會前會，由台灣、日本、韓國、中國大陸先於會中互相認識，瞭解彼此國家的罕病政策發展。會前會中台灣由衛生署食品藥物管理局王兆儀簡任技正來介紹台灣目前罕見疾病的相關政策及其提供台灣罕病病友的保障。接著兩天半的大會，分成十個單元主題，分別探討：罕病臨床研究的成功案例、罕病診治的可近性與給付、孤兒藥的管控、泛太平洋地區的罕病政策、病友團體的運作、支持罕病研究及風險管理、罕病及孤兒藥的公共衛生政策、未來罕病研究的合作、以病友為出發的方案及最後的總結。

歷屆的ICORD會議主題皆有其延續性，一開始著

重於臨床議題，如：疾病診斷及治療的研究、從研究到藥品的開發、如何尋求更多病患參與臨床試驗、基因治療研究、以國際合作加速研發成果、以及政策面在鼓勵罕病研究及藥物開發上的影響等。逐漸加入非醫療的主題，如：讓更多人認識罕病的宣導活動、將罕病變成公共衛生議題、病患及家屬在就醫、心理及社會支持的需求、開發中國家被忽視性疾病的共同問題等。希望能透過國家、研究者、藥廠、病患四方的通力合作與配合，共同滿足罕病患者的需求。而這一屆首次加入亞洲國家罕病政策及病友團體運作的分享，本會分別邀請到行政院薛承泰政務委員出席介紹台灣自罕病法立法以來推展至今的罕病政策發展，及本會曾敏傑董事長介紹台灣病友團體的運作狀況。

經過這樣一個國際罕病大會的洗禮，我們發現到雖然有的國家尚未有罕病相關法案，但只要政府有心，願意投入資源，還是能有很好的政策照顧罕病患者，韓國就是一例。雖然各國對於罕見疾病的定義不同，但於罕病所面臨的問題是很類似的，例如：政府投注在研發的經費不夠、孤兒藥的給付容易與其他醫療給付有資源排擠的效應、病患藥吃存活下來後，如何提高其生活品質等問題，都還待大家一同努力解決。此外，紐西蘭的罕病組織（NZORD）做過一個研究，他們調查了全球96個國家，其中只有30個國家有罕病相關政策，其他未受到國家重視的罕病患者，其生活處境更為艱難，所以ICORD協會的下一個目標，就是不管每個國家的財富或發展在何種程度，都要推動其政府發展罕病相關政策與計畫。大會在ICORD協會第三任及第四任理事長交接中劃下句點，並將承辦的棒子交給明年的主辦單位上海醫學會罕見病專科分會李定國教授，期待明年十月上海再相見。



▲薛承泰政務委員（左）、本會曾敏傑董事長（中）及大陸清華大學法學院王晨光教授（右）交換罕病政策相關意見。

2012人類基因體組織會議紀實

文/林雅玲（南部辦事處主任）、陳冠如（副執行長）

2012年人類基因體組織(The Human Genome Organisation ;HUGO)會議於3月11至14日於澳洲雪梨舉行，此重量級的科學盛事，有來自50個國家806位醫學界以及科學界的專家學者共聚一堂，探討著基因密碼等科學進展。本會創辦人陳莉茵常務董事亦受邀擔任講者介紹台灣罕見疾病的發展以及病友團體的角色，是科學會議中最特殊的講題，凸顯者科學界走出象牙塔，與實務結合的決心。本次台灣的參與人數有24人，是排名第五，代表台灣在科學研究的重視。

學術殿堂 開啓科學發展

HUGO是一個研究遺傳基因及基因體的國際科學組織，構思起於1988年於美國冷泉港的人類基因圖譜及序列的會議中，來自於17個國家的42個科學家共同發起成為創始會員，經過20多年的發展，目前會員人數已經超過1,400人及70個國家。HUGO的宗旨為1.對人類基因組研究的協調與協助，促進科學家間的合作，以避免不必要的競爭或重複的研究工作；2.協調和促進研究數據與相關的人類基因組研究生物材料的交流，並經由研究或訓練計劃，以促進相關技術的延續或討論；3.鼓勵公開討論，並提供人類基因組計劃關於科學，倫理，社會，法律和商業的影響的相關資訊和意見。

每年的HUGO會議聚集了全世界最優秀的研究人員，討論最先進的儀器及研究技術以及基因研究上需省思或慎思的倫理、法律、社會問題等等，本次會議的主題是「個人化醫療(Personalised Medicine)」，探討運用最新技術使基因密碼可透視與疾病的關係，並能作為個人化健康的規劃。其內容包含癌症的基因體學研究，如大腸癌的基因組、表觀基因組(Epigenome)及環境間的相互作用、生物學的複雜性分析和計算、遺傳學及個人化藥物學、微生物基因學、原住民的生物資料庫及基因學、各國的罕見疾病分享、基因治療進展等。

新世代基因定序技術引領風騷

本次研討會中，多以新世代基因定序(Next Generation Sequence)技術為基礎，探討其應用範圍。新世代基因定序技術的發展使得人類全基因定序的夢想一蹴可幾，未來可以在一天之內就做完一個受試者的全基因定序。不僅如此，此技術更可運用在癌症的研究、藥物基因學以及遺傳疾病的研究等等。會中有位Baylor大學的教授Dr. James Lupski，他的家族罹患進行性神經性腓骨萎縮症(Charcot-Marie-Tooth neuropathy; CMT)，此疾病是遺傳性周邊神經病變疾病之總稱，致病基因目前已被確認超過30多種，其中有些基因是由Dr. Lupski研究出來的。Dr. Lupski家族當中每個人的疾病症狀不盡相同，所以他決定使用全基因組測序追查家族秘密，欲證明基因與疾病嚴重性的關係，雖然最後找到他家族的致病基因SH3TC2，因而解開家族20多年的祕密，但中間過程相當複雜，如何斷定是某個基因導致遺傳疾病，還需要多方驗證，配合功能性分析等等，這亦是新科技的困境與挑戰。

結語

本會因服務遺傳疾病家庭，了解基因技術發展更是重要。在遺傳諮詢方面，未來也需因應新技術來發展新模式。由於大部分罕見疾病都是單基因變異導致，遺傳諮詢的工作便是依照孟德爾定律推測再發性，可說是一個蘿蔔一個坑的解釋方式，但當全基因組測序的時代來臨時，已經可以先利用儀器進行分析，在面對分析出來的一堆已知與未知的數據時，該如何告訴受諮詢者這些數據的意義？下一步該如何作？這將是一大挑戰。



▲本會創辦人陳莉茵應邀擔任講者。

用愛守護 未來無懼

文/顏春華（中部辦事處社工員）

罹患Nemaline Rod Myopathy「線狀體肌肉病變」的小芳甫出生即因肌無力及心臟動脈導管閉合不全入住小兒加護病房，因肌肉低張，幼時須以鼻胃管進食，運動及語言功能發展遲緩，1歲多仍無法自行行走，約至4歲方能運用簡單詞彙，幾經就醫後方確診為該疾病。面對未知的疾病及漫長的復健之路，小芳父親為維持家中生活開銷僅能將重心放在工作上，因而小芳從小到大幾乎是由母親一手照料，積極協助復健、中醫針灸及身體照顧、對於生活起居等細節皆相當周全仔細、毫不馬虎。隨著她日漸成長、進入校園，母親甚至選擇一路全程陪伴到校陪讀，從國小至今國中階段，15年歲月一路走來、實是艱辛不易。

小芳的生活圈並不大，除了家中便是學校，在罕見疾病基金會中部辦事處成立後，母親便帶著她主動參與基金會所辦理的病友服務及活動，如：復健輔助服務、獎學金、到宅復健、中區暑期才藝班、全方位家庭支持課程、合唱團等多項課程，豐富的內容讓小芳的生活增添許多色彩。另一項對小芳個性改變甚大的活動是2008年起每週六下午的合唱團練唱，為讓生性害羞的她能多與人群接觸，母親每週都辛勤地以摩托車來回接送，從無怨言，過程雖辛苦不便，卻也大大增加小芳社會參與之機會，同時逐漸改變小芳對於陌生環境容易心生懼怕、過於膽怯之性格，並獲得指導老師的稱許；而熱愛歌唱的小芳也沒讓家人失望，



▲母親陪同小芳一塊練唱。



連續4年皆與大家一同參與北中南的音樂會演出，從下午彩排、化妝直到晚上正式上台演出，漫長的等待時間和繁雜的彩排事宜，除了需要忍受身體的不適更相當的耗費體力，但樂於與大家共同活動的她，總能與大家一起堅持到底，完成精彩的演出！

去年五月，小芳因胃穿孔休克，險引發敗血症，術後因患部多處膿包感染反覆發燒、合併肺炎致呼吸窘迫及卡痰情形，平日痰液即多的她，此後更是幾乎無力咳痰，醫師建議使用咳痰機，然其高昂租金實難負擔，加上父親工作受傷因而暫時失業，本會除提供緊急生活補助外，亦提供咳痰機租金補助，並於101年初直接借用咳痰機予小芳使用，使父母親免於籌措每月1萬元租金之苦，此外會內社工亦提供學保資訊、中低收入身障者住院看護費用補助及學產基金慰問金等資訊，適時的協助家中經濟的紓緩。

本會服務的目的不僅是福利連結或資源的提供，而是希望能支持、輔助如同小芳一般的罕見疾病病友家庭，協助面對孩子罹病所伴隨而來的經濟困境、長期照護、復健之路等多重壓力，同時也期望罕病家庭能在基金會的支持下無懼於困難、不輕言放棄，勇敢面對未來、擁有繼續走下去的動力！