



遺傳檢驗服務

由於罕見疾病確診困難，為協助罕病病患找出真正的致病原因，並可及早進行治療及預防工作，本會將推動國內遺傳檢驗與協助國外檢驗服務列為重點服務方案。自2011年3月國際代檢計畫由政府接手後，本方案自2012年轉型為「國際代檢協力方案」，持續服務更多需要國外檢驗的患者。除了國外檢驗，2009年本會開始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，而國健署自2011年起補助部分遺傳檢驗項目，但因考量補助項目仍有不足，本會於2012年延續並增加國內檢驗補助項目及補助金額，提供政府未補助的公告罕病項目進行檢驗，以協助本土的遺傳檢驗技術提升，進而加速罕見疾病防治工作。

2013年度成果

國際代檢協力方案

本方案原由行政院衛生福利部國民健康署（原行政院衛生署國民健康局）委託之「國際醫療合作代行檢驗服務方案」於2012年轉型為「國際代檢協力方案」。

國際代檢協力方案提供公告罕見疾病以及列入本會服務疾病之檢驗協助、患者經濟協助及資訊提供。旨在避免罕病家庭因礙於語言、資訊、運送工具、經濟上的困難而影響進行國外檢驗的意願，進而增進其獲得正確診斷，達到罕見疾病防治的目標。方案成立之目的除增加疾病的確診率之外，亦增加與國外專業單位及研究機構交流的管道，有助於國內實驗室對罕見疾病檢驗技術之成熟與完備。

2013年本會協助7人次的罕病患者的檢體至美國及歐洲進行疾病診斷的確認，讓病友可以對症下藥或對疾病的進展有更明確的掌握。而為了減輕家屬的經濟負擔，經本會評估經濟狀況不佳的家庭亦會提高補助比例到全額補助。2001年起至2013年底，本會共補助國際代檢費用4,787,642元，共426人次。

國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案

本會自2009年起，經過妥善完整地資料收集與



▲遺傳檢驗造福罕病病友。

評估後，開始推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」之相關服務，以國內需求性較高且檢驗技術穩定、政府補助資源少之檢驗項目為目標。

自2012年起擴大辦理本方案，首先調整檢驗補助費用由補助50%檢驗費增加為80%，檢驗項目亦從2011年的25項檢驗項目增加至95項，2013年更增到146項，檢驗項目中以代謝異常疾病為主約佔38%，其次是腦部及神經病變等。為能提供更多面向的檢驗資訊，除原有合作之9間實驗室：台灣大學附設醫院（胡務亮醫師實驗室）、彰化基督教醫院、基因飛躍生命科學實驗室、台北榮民總醫院、臺北市立聯合醫院、林口長庚紀念醫院（李文益醫師實驗室、林如立醫師實驗室）、台中中山醫學大學附設醫院、高雄醫學大學附設紀念醫院，本會更於2013年新增台灣大學附設醫院（陳慧玲醫師實驗室）、慧智臨床基因醫學實驗室、高雄長庚醫院、衛生保健基金會、中國醫藥大學附設醫院、台北馬偕醫院及華聯生技實驗室等7間實驗室，共計國內16間實驗室。

2013年度共補助4,418,476元，共計577位疑似罕見疾病之個案，其中有187位個案確診為罕見疾病患者，檢驗確診率由去年的25%上升到32.4%。累計本方案自2009年至2013年，共補助1,041位個案，其補助金額為7,182,626元。

為瞭解本方案的執行效益，本年度進行使用者滿意度調查，超過9成的申請醫師對於本方案給予正面的評價，包含補助比例、疾病種類以及補助流程方面感到滿意。申請醫師認為本方案確實能幫助病人縮短確診所需的時間，並能在疾病遺傳與產前諮詢上提供病家莫大的助益，且80%檢驗費的補助大大降低病家的經濟負擔，讓其無後顧之憂的配合



醫師建議進行檢驗。在本方案運作之際，除了促使國內罕見疾病檢驗資訊的流通，更使得檢驗機構發掘需求進而穩定開發檢驗技術及項目，在價格的制定上也發展出透明清楚的原則。

自2014年起本方案將調整補助的檢驗項目，方案相關補助辦法及詳細作業流程，請見本會網站「服務專區」之「醫療服務」。

2013年國內遺傳檢驗執行概況表

編號	檢驗機構	檢驗項目	總檢驗人數	確診人數	確診比例
1	台大醫院-胡務亮醫師實驗室	1	3	2	66.7%
2	台大醫院-陳慧玲醫師實驗室	6	2	0	0.0%
3	慧智臨床基因醫學實驗室	24	241	65	27.0%
4	台北榮民總醫院	15	68	20	29.4%
5	臺北市立聯合醫院	12	6	6	100.0%
6	柯滄銘婦產科 基因飛躍生命科學實驗室	21	114	37	32.5%
7	中山醫學大學附設紀念醫院	5	22	13	59.1%
8	彰化基督教醫院	10	40	16	40.0%
9	高雄醫學大學附設紀念醫院	1	0	0	0.0%
10	林口長庚紀念醫院	37	54	23	42.6%
11	林口長庚紀念醫院檢驗醫學科	2	0	0	0.0%
12	高雄長庚醫院	2	5	1	20.0%
13	衛生保健基金會	1	16	3	18.8%
14	中國醫藥大學附設醫院	1	4	0	0.0%
15	台北馬偕醫院	7	0	0	0.0%
16	華聯生物科技公司	1	2	1	50.0%
總計		146	577	187	32.4%

2013年送國內檢驗之罕病疾病前10名

名次	檢驗疾病	檢驗項目
1	染色體微片段增減之相關疾病	染色體晶片檢驗
2	馬凡氏症	FBN1基因突變分析
3	威爾森氏症	ATP7B基因突變分析
4	小胖威利氏症候群	SNRPN基因突變分析
5	努南氏症候群	PTPN11基因定序分析
6	狄喬治氏症候群	22q11.2 片段偵測
7	雷特氏症候群	MECP2基因突變分析
8	瓜胺酸血症第2型	SLC25A13基因突變分析
9	原發性肉鹼缺乏症	SLC22A5基因定序分析
10	歌舞伎症候群	MLL2 基因突變分析

個案故事

檢驗好利器 十年疑惑釋

當晴天(化名)還在媽媽肚子裡時，醫師便發現晴天有淋巴增生、心室中膈缺損及腎積水的症狀，但無法判定嚴重程度。足月生的晴天出生第一天便因為無法自己吸奶、嚴重的心臟疾病、多重器官及外觀



▲大家好，我是晴天。

異常住進了加護病房，接著發現眼睛震顫，而左眼上眼皮下垂，影響視力導致幾近失明。當晴天年齡越大，發展遲緩、智力不足的問題逐一發生。醫師由晴天的外觀及症狀，研判可能是CFC症候群(cardiofaciocutaneous syndrome)，遺憾的是，十多年前以前當時醫療檢驗技術還無法確定診斷。

儘管連醫師都無法說清楚病因，媽媽雖然失落，仍堅強的說：「該做什麼就做什麼吧。」晴天十數年如一日地往返於遺傳科、心臟科、復健科、心智科及眼科、住家及學校間，直到2011年，晴天媽媽注意到由伊恩·布朗所寫的「我的月亮小孩：一位父親的CFC記事」，心想，「CFC，這不是當初的診斷？」讀完書後更是勾起媽媽想確認診斷的念頭，認為十年前做不到的事，或許十年後會有所解答，於是媽媽向醫師提出檢驗的要求。

經遺傳諮詢員查詢，美國有個機構可提供檢驗，但是上萬元的檢驗費用，即便因CFC症候群為公告罕病，國民健康署可以提供檢驗費用部分補助，依然讓經濟拮据的晴天媽媽卻步，後來在本會的國際代檢協力方案協助下完成檢驗，媽媽不用煩惱自付額。當確診報告出爐時，晴天媽媽輕嘆：「終於有了解答。」

尋找診斷的路迢迢，需要醫療團隊的協助及不斷精進的檢驗技術來縮短搜索病因的路程，感謝醫療科技的進步為罕病家庭帶來希望。



罕見疾病防治規劃推動

在罕見疾病政策發展歷程上，現階段除了協助罕病患者獲得醫療照顧及滿足需求外，本會更期望罕見疾病的醫藥研究能夠持續進行，進一步發展台灣本土治療經驗，以嘉惠台灣的病友家庭，這也是許多罕病家庭最終盼望。因此本會運用公共衛生中「三段五級預防」的概念，規劃「建置罕見疾病防治網絡」，透過罕見疾病生物組織資料庫(Tissue Bank)，系統性且永續性收集罕見疾病患者珍貴的生物檢體，以作為未來生醫研究之基礎；此外，以民間團體力量鼓勵本土性罕見疾病臨床試驗計畫，以促進醫學進展。本會期望在持續推廣遺傳醫學觀念之下，即刻開啟罕病基礎及臨床研究，為罕見疾病防治網絡奠定基礎。

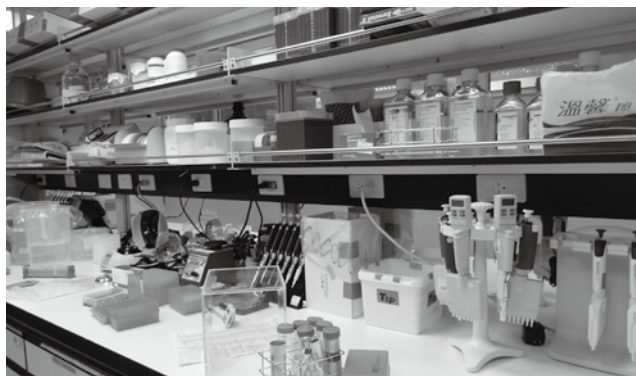
2013年度成果

建置台灣罕見疾病組織資料庫

台灣罕見疾病組織資料庫在2007年獲得專家共識，經過兩年籌劃，建置計畫終在2009年12月底通過中國醫藥大學附設醫院人體試驗委員會的審查，並於該醫院進行參與者招募及收案作業，至2012年12月31日止共有41名罕病患者參與，其中有40名實際提供血液檢體以及醫療資訊，病類數共16種。另持續試驗案也於2012年12月申請通過，計畫有效日期至2013年12月22日止。

為符合衛生福利部公告之「人體生物資料庫管理條例」，本會於2012年1月17日向衛福部提出「台灣罕見疾病組織資料庫」的設置許可申請，之後陸續針對衛福部之修正意見，召開數次倫理委員會，對於參與者同意書、商業運用利益回饋及資訊安全部分等相關文件進行修正；最後於2013年1月7日通過書面審查程序。且2013年2月進行實地履勘審查作業。

實地履勘後，評核委員及專家們對於本會拋磚引玉並運用資源來達成目標企圖表示讚佩，也相當認同罕見疾病組織資料庫的概念，為了讓這個目標更有效率的達成，衛福部建議本會可與已通過設置許可申請之人體生物資料庫進行合作，如此一來可



讓本會罕見疾病組織資料庫所收集到的檢體能有更佳的儲存環境，且在資訊、資料方面有更完善的資安防護措施。經本會董事會討論後，決定和中研院團隊所建構的台灣人體生物資料庫進行合作，日前已和對方商討合作事宜。期許未來與台灣人體生物資料庫合作順利，使本資料庫能永續經營，進而能提升台灣罕見疾病研究並落實罕見疾病防治。

罕見疾病臨床試驗治療補助計畫

為了鼓勵台灣本土的臨床試驗研究，本會自2008年起經董事會通過罕見疾病臨床試驗補助計畫，2010年起受理台大醫院基因醫學部「罕見疾病芳香族L-胺基酸脫羧基酵素缺乏症(AADC)治療計畫」乙案，由於本案為台灣基因治療之首例，本會相當重視並謹慎規劃相關細節。

本計畫感謝長榮集團張榮發總裁的支持與贊助，使國內AADC病患得見曙光。本會將此捐助款項委託美國佛羅里達大學基因治療研究中心(Powell GeneTherapy Center)製造AADC症治療所需之病毒載體，再由本會捐助病毒載體予台灣大學醫學院附設醫院作為臨床試驗用途。今年度已完成病毒載體完成後之第一期安全性測試，確保病毒載體在同樣儲存環境下的安全性及穩定性。未來，若此臨床試驗計畫通過衛生署審查，預計嘉惠國內外20至30位AADC患者，為這些患者帶來新希望，同時也為基因治療寫下歷史紀錄。

本會除自行推出臨床試驗補助方案外，亦期望台灣政府部門對於罕見疾病的研究能夠投入更穩定的研究經費，讓台灣的罕見疾病病友早日獲得最佳治療，進而提升台灣生醫產業發展。

生育關懷服務

傳宗接代是天下父母心之所嚮，對於罕病病患本身或者家庭而言，生育健康的下一代更是莫大的心願。因此本會於2006年起規劃辦理「罕病家庭生育關懷補助辦法」，期望藉由提供生育關懷的過程，協助其懷孕前的遺傳諮詢、懷孕時的產前檢驗、出生後的新生兒篩檢等必要之協助，不斷地進行罕見疾病的宣導及教育工作，藉由早期發現早期治療，以降低疾病對於罕病患者及其家屬的衝擊與傷害。

本會生育關懷補助辦法於懷孕前、中及分娩後針對申請人需求提供遺傳諮詢、關懷訪視、陪同產檢、孕補品、慰問金暨新生兒篩檢補助及新生兒用品提供等服務，與罕病家庭共同關懷新生命的成長過程。本方案自開辦以來已服務282案，計359人次服務，總補助金額為3,248,572元。

2013年度成果及歷年服務分析

本年度此方案持續辦理，為罕見及遺傳疾病防治與教育宣導來努力。2013年1月至12月止，共補助46人次，金額為560,901元，申請病類分別為威廉斯氏症、脊髓性肌肉萎縮症、小胖威利、迪喬治氏症、裘馨氏肌肉萎縮症等等，合計31種疾病。本年度所補助的46名準媽媽中，延續2012年者，共有12位；按行政區劃分，北部總會受理30案，中辦7案及南辦9案。

本方案自2006開辦以來共282件申請件中，其中申請人自身即為罕病患者有27人，與病友為夫妻或未婚夫妻關係者有18人、為親子關係者有231人、為手足關係者有6人。在282件申請案中，有255位寶寶順利出生，也有27位申請人（9.6%）因各自的生育計畫考量而選擇終止妊娠，包含胎兒罹患罕病19人，罕病帶因引產次數1人，自然流產4人，罹患其他疾病引產3人。無論產檢後家長的決定為何，基金會都將給予最大支持與祝福，期望透過這樣服務，協助罕病家庭樂觀面對未來的生活。

孕育健康寶寶是每對父母親的最大心願，而有計畫地做好懷孕前的各項準備及產檢規劃則非常重要，期盼因新生命的到來而有了新的希望。

個案故事

重視產檢 好孕連連

小如的大兒子千千於2歲時確診為裘馨氏肌肉萎縮症患者，目前就讀國小一年級，尚能自行行走，偶爾仍需輪椅輔助，定期於教學醫院神經肌肉門診做追蹤。這些年千千陸續參與基金會的合唱班、旅遊活動與宣導海報拍攝，基金會一路陪伴。

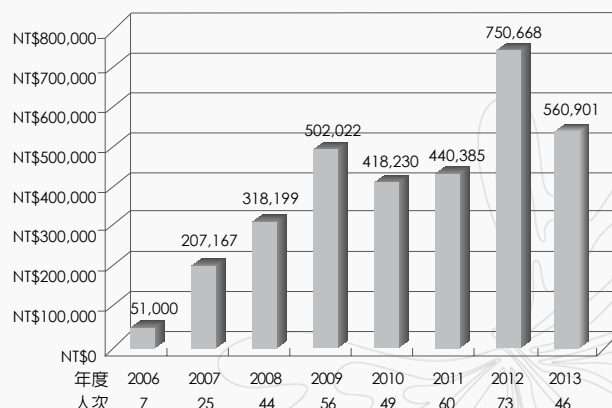


▲小如分享喜獲麟兒的喜悅。

相隔多年，小如再度懷孕，主動尋求本會服務。基金會遺傳諮詢員提供裘馨氏肌肉萎縮症的疾病諮詢與相關生育規劃，提醒小如定期產檢，並建議於懷孕中期做基因檢驗。經過檢驗後，小如得知寶寶是健康時，總算放下心中的大石頭，她感恩上天的安排，也希望千千能獲得更多的照顧。

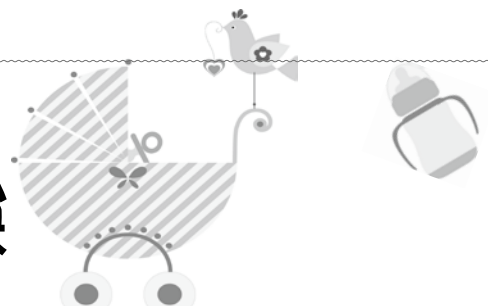
懷胎十月期間，時而喜悅時而忐忑的心情，相信是許多準媽媽的寫照，2013年12月初，千千的弟弟誕生了，當我們登門拜訪時，小如抱著寶寶開心的表情溢於言表。罕病家庭在計劃生育時，定期產檢及進行相關遺傳診斷檢驗，對於迎接健康的下一代是很有幫助的，並且能提供父母親們安心的力量。

歷年生育關懷補助方案執行成果統計圖





二代新生兒篩檢



先天代謝異常的罕見病童由於身體缺乏某種酵素，使得代謝物質合成或分解的機制出現問題，導致身體無法有效地進行代謝。這類疾病如果能在出生後盡早發現，則可藉由特殊的藥物以及飲食控制，使疾病獲得適當的治療。二代新生兒先天性代謝異常疾病篩檢即是運用串聯質譜儀篩檢技術，分析血液中各種化合物，藉由新生寶寶微量的血液，即可以篩檢20餘種的先天性代謝異常疾病，包括楓糖尿症（MSUD）、戊二酸血症（GA-1）及異戊酸血症（IVA）等。

本會自2000年底開始，陸續與台大醫院新生兒篩檢中心、中國醫藥學院附設醫院優生保健中心、金門縣政府、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會、長庚醫院及馬偕醫院合作，共同推廣「二代新生兒篩檢先導計畫」，並先後補助偏遠地區、原住民及低收入戶家庭之新生兒篩檢費用，以鼓勵其主動篩檢。經過本會多年積極投入推廣與宣導，政府決議自2006年4月1日起，將法定的新生兒篩檢項目由原先5項增為11項；此外，家長若簽署同意書，即可以得知26種疾病篩檢結果。本會考量仍有多數原住民居住於平地無法得到政府補助，因此仍維持原住民新生兒篩檢補助費用。

有鑑於科技的發展，各篩檢中心逐步發展新的項目，本會2009年2月起率先開始補助「龐貝氏症新生兒篩檢」，2011年7月新增「嚴重型複合型免疫缺乏症（SCID）新生兒篩檢」，補助範圍更擴大及經濟弱勢戶，讓台灣的新生兒多一層保障。至2013年底為止，本會補助人數達111,358人，補助金額18,707,970元。



2013年度成果

本年度持續獲得愛心企業贊助，並與三大篩檢中心：臺大醫院新生兒篩檢中心、台北病理中心、中華民國衛生保健基金會共同推廣新生兒篩檢方案，並補助原住民及低收入戶新生兒共13,275人次，補助金額為2,792,750元。2011年7月新增補助台大醫院SCID新生兒篩檢，主要目的是期望此類疾病能夠在早期篩檢出來，以預防可能罹患此症的新生兒免於接受預防接種所導致免疫反應，進而降低生命的危害，實施以來已協助幾位小病童確診，因此台北病理中心和衛生保健基金會於2013年開始加入篩檢服務。2014年我們仍持續針對原住民進行全額補助，並給予低收入戶龐貝氏症與SCID新生兒之專案補助，藉此讓台灣的新生兒健康得以確實保障。

本方案自開辦以來，一方面以實際經費挹注關注新生兒健康，一方面進行政策方面的宣導及倡議。本會雖已成功爭取到增加法定補助項目，但隨科技進展，新的檢驗項目持續增加，本會也秉持促進罕病防治之宗旨，持續將最新最有效的篩檢技術納入補助。

2013本會補助原住民及低收入戶新生兒串聯質譜儀篩檢及龐貝氏症篩檢與嚴重複合型免疫缺乏症（SCID）篩檢補助統計表

台大醫院		台北病理中心		衛生保健基金會		總補助人數	總補助金額(元)
補助人數	補助金額	補助人數	補助金額	補助人數	補助金額		
4,862	1,208,900	1,245	281,750	2,997	676,450	13,275	2,792,750
SCID補助人數	補助金額	SCID補助人數	補助金額	SCID補助人數	補助金額		
2,399	359,850	528	79,200	1,244	186,600		

註1：原住民及低收入戶新生兒龐貝氏症篩檢，台大醫院每案補助150元，台北病理中心及衛生保健基金會每案補助100元，總補助人數4,570人（其中低收入戶新生兒130人），總補助金額580,200元。

註2：自2012年起與三家篩檢中心合作原住民及低收入戶新生兒SCID篩檢補助，每案150元。

註3：衛生保健基金會自行補助低收入戶新生兒龐貝氏症篩檢與低收入戶新生兒SCID篩檢補助。

歷年串聯質譜儀篩檢、龐貝氏症篩檢及嚴重複合型免疫缺乏症篩檢補助成果一覽表

補助單位/專案	補助期間	補助人數	金額(元)
中國醫藥大學附設醫院	2000.12.20~2002.12.31	2,694	80,820
臺大醫院及偏遠地區	2001.08~2003.07	44,751	1,823,500
金門縣新生兒	2002.06~2003.12	325	130,000
原住民新生兒串聯質譜儀及龐貝氏症篩檢	2003.10~2013.12	55,235	15,415,700
低收入戶新生兒串聯質譜儀及龐貝氏症篩檢	2004.10~2004.12 2009.02~2013.12	431	69,650
原住民及低收入戶新生兒嚴重複合型免疫缺乏症篩檢	2011.07~2013.12	7,922	1,188,300
總計		111,358	18,707,970



居家溫度改善用電補助

對於一般人而言，「電」雖是重要能源，但缺乏電源供給並不立即對生命造成威脅。但對於仰賴用電維生機器（如呼吸輔助器及製氧機）或需要空調以舒緩皮膚及排汗功能異常的身心障礙朋友而言，電成了維生必須能源，而高額電費卻令他們喘不過氣來。台電於2008年7月決定電費計費方式改採為分級累進制度，用電越多，電價越高的計價制度雖可強調保育環境生態及回應政府節能減碳政策，但卻忽視了社會上一群需終日依賴用電醫療器材維生的弱勢朋友。

為減輕身障者的負擔，內政部（現衛生福利部）於2009年起連續3年委託本會承接辦理「居家身心障礙者維生設備用電補助方案」，而自2013年起不再委辦，改以「居家身心障礙者使用維生器材及必要生活輔具用電優惠」方案取代，本會階段性任務亦告一段落。本會亦考量到部分罕病病友同時需仰賴冷暖氣設備調節體溫，故自2012年起針對有此一需求的罕病朋友們試辦「居家溫度改善用電補助方案」，提供部分經費補助，以補現行政策不足之處。

2013年度用電優惠倡議成果

經過本會多年倡議，衛生福利部新訂定之「居家身心障礙者維生器材及必要生活輔具用電優惠」於2013年9月終於上路。有別於先前本會承辦時期，優惠項目從原6項新增至9項，增加了電暖器、化痰機、電動拍痰機。另增5項必要生活輔具（眼控滑鼠、電動輪椅、電動代步車、電動床、氣墊床）。且電價優惠直接在電費帳單作優惠，民眾除可就近向戶籍所在地區公所提出申請外，也不需每年再重新提出申請，較為方便。

而立法院也於日前三讀通過電業法第65條之1條文修正草案，維生器材及必要生活輔具用電之收費應在實用電度第一段最低單價或供電成本中採最低價者計價，而修正後所增加的政策性負擔將由行政院編列經費支應，以避免排擠社福經費。



▲三峽普賢寺宗道法師捐贈40台發電機予本會。

2013年度居家溫度改善用電補助成果

考量部份罕病病患需冷暖氣來緩解疾病造成的相關症狀，為補足政府方案之不足，本會特試辦「居家溫度改善用電補助方案」。2013年總計補助人數252人，冷暖氣皆補助2,400元，總補助金額為1,032,000元。申請項目方面，補助冷氣有51人（20%），補助12餘萬元；申請暖氣補助有23人（9%），補助5萬餘元；冷暖氣皆申請補助人數最多，總補助178人（71%），補助85餘萬元。本年度申請病友共涵蓋50種病類，其中以脊髓性肌肉萎縮症（36人）、遺傳性表皮分解性水皰症（27人）及裘馨氏肌肉萎縮症（25人）三類病友為最多。

除了日常居家溫度改善之外，為了避免因限電或斷電所導致病友緊急用電危機，在政府與民間相關人士的奔走下，終獲三峽普賢寺宗道法師之協助，由佛教懷仁基金會與普賢寺愛心捐贈100台發電設備予有需要緊急發電之病友團體，本會也獲贈40台發電機，緩解病友燃眉之急。

2013年本會罕病居家溫度改善

用電補助申請概況表

居家溫度改善設備	補助月份	補助額度 (元)	申請人次	補助金額 (元)
冷氣機	5-10	2,400	51	122,400
暖氣機	1-4、11-12	2,400	23	55,200
冷暖氣機皆申請	全年	4,800	178	854,400
總計	--	--	252	1,032,000



心理衛生服務

心靈就像我們的發電廠，有健康心靈，充足能量才能克服重重難關，罕病家庭不僅要因應突發危機，也需要面對長期挑戰，而戰勝這些挑戰之關鍵即是家庭韌力。本會的心理衛生服務，從「健康促進」、「降低風險」到「問題處理」三方面著手，自2006年起開展北區心理衛生服務方案，中南部辦事處亦陸續推展在地化心理衛生服務，期望能隨時支持罕病家庭，從危機中逐步建立信心及能力，度過生命幽谷。

2013年度成果

本年度心理衛生服務方案非常的多元，除了一般所熟知的心理輔導諮商會談外，更包含了許多各式各樣心理健康促進之活動，例如心靈電影院、身心靈工作坊等等，在北中南三區共同努力之下，全年度共服務1,690人次，成果遍地開花，成績斐然。

促進心理健康—電話問安、心靈電影院

為了讓病友及家長建立強健的身心，以應付疾病所帶來的各種衝擊，本會安排了「電話問安服務」及「心靈電影院」方案，服務重點在關心罕病家庭的身心狀況，並讓罕病家庭感到來自社會的溫暖關心，也瞭解家庭若發生危機事件可以尋求協助的諮詢管道。而心靈電影院則是在專家老師帶領之下，病友及家屬暫時拋開現實，透過影片中的人物劇情，體驗不同的生命經驗，發現影片中蘊含的人生哲理及意義，催化罕病家庭的生活經驗，同時也可在團體中，充分享受到人際支持及連結，學習建立友誼，抒解孤單感。

降低風險、防範未然—心理輔導諮商、身心靈團體

對罕病家庭而言，在面對疾病來襲或後續身心調適狀況，若有專業人員協助，可使罕病家庭更有力量來面對困境。因此本會特聘十多位諮商心理師，並持續與「人文傳習書院心理治療所」合作，而總會也與台大醫院基因醫學部合作，提供第一線心理諮商，本年度總計服務39位病友及家屬，諮

商會談362人次。累積歷年的服務狀況，共已服務1,364人次，約計341人（每次病友平均接受4次服務）。而針對有需求卻無法出門之病友，則由受過訓練的輔導志工，利用電話提供心理輔導，達到提早介入以降低風險的預防。

此外，身心靈成長團體更是幫助病友及家屬裝備情緒壓力處理能力，並強化家庭韌性，增加自我覺察能力，將人生的危機化為成長的契機。本年度共舉辦了4場成長團體，服務高達325人次，包含「戲劇工作坊」及「青少年成長團體」等活動，讓病友們探索問題，形成深度的同儕支持，病友之間的相互支持，一起面對疾病挑戰。

問題處理、避免再發生—高危及慢性化之個案處遇

為了預防病友及家屬長時間累積的心理問題出現慢性化，積極協助長期處於悲傷的家屬遺族，以及壓力極為沈重的照顧者，是本階段服務的重點。經由本會專業人員的訪視及輔導，並配合轉介至相關專業機構，協助罕病家庭從危機變成轉機，讓病友及家屬重新獲得到能量。本年度高危及慢性化個案服務共計144人次。

展望未來，為了打造罕病家庭絕地重生的力量，除本會輔導志工貼心的陪伴外，將更加強專業人員橫向連繫，讓心理衛生服務能更「細緻」「及時」的展開。讓病友在知識、情感、行動上均得到良好的支持。雖然疾病有其限制及不可逆性，但在心理上充電之後，發揮更充沛的心靈能量。



▲病友及家屬們踴躍參與心靈電影院。



2013年罕病心理衛生服務統計一覽表

	電話問安服務	北區電話問安次數223人次		
初級預防 (共748人次， 佔總服務量 44%)	心理講座 (共525人次)	北區(共10場)		參與409人次
		中區(共2場)		參與40人次
		南區(共4場)		參與76人次
次級預防 (共798人次， 佔總服務量 47%)	心理諮商服務 (共362人次)	北區	病友16人 家屬5人	會談160人次
		中區	病友9人 家屬5人	會談60人次
		南區	病友3人 家屬1人	會談27人次
		台大醫院心理諮 商補助		會談115人次
	傾聽您說專線 心理輔導服務	個案 16人	病友8人 家屬8人	會談111人次
	身心靈團體	北區「愛與關懷」 工作坊(成員14人)		參與70人次
		北區「正念減壓」 工作坊(成員23 人)		參與174人次
		中區「戲劇工作 坊」(成員9人)		參與42人次
中區「青少年成 長團體」(成員7 人)		參與39人 次		
三級預防9% (共144人次， 佔總服務量 9%)	高危險及慢性 化個案處理	會談人次 144人次		
本方案全年共進行1,690人次之服務				

個案故事

絕處逢生的機會

兩年多前基金會接到香君（化名）電話，哭訴著想要結束自己的生命，心理服務專員立即家訪關懷。香君是淋巴血管平滑肌肉增生症的病友，因疾病末期產生嚴重腹水，並24小時需依賴呼吸器生活，讓年輕美麗的她只能像養在玻璃瓶裡的花朵一般，在層層疊疊的維生器具及藥物控制下活著，而香君與母親常因醫療及生活照護問題發生衝突，兩人情感即使緊密，也隱藏不少緊張關係。

香君原是活潑好動，外語能力優秀的公司員工，在疾病摧殘下，常籠罩在無法呼吸的恐慌當中。經過心理服務評估了解她的困擾主要是疾病的治療與親子問題，於是開始安排諮商師進行到家諮商服務，並透過諮商師的會談及心理服務專員的長期輔導陪伴，香君終於可以安心接受醫療計畫，也逐漸改善家庭關係，媽媽臉上終於浮出了笑容。

雖然，香君最後因病況惡化離開人世，但是媽媽感念基金會在她生前一路的陪伴及照顧，將家中許多昂貴的維生器材轉贈給同樣疾病的病友，把對她的愛轉化為對其他的病友的大愛。

一起走出心旅程

阿珍是個獨自扶養兩名兒子長大的單親媽媽，其中一名兒子罹患罕病威廉斯氏症，獨撐家計忙碌的她，鮮少讓自己放鬆，直到全身皮膚陸續出現過敏症狀，才在醫師建議下開始尋求心理方面的協助。慌亂的阿珍，直覺想到與基金會聯繫，經過社工的輔導轉介，開啟了心理諮商的道路。

在諮商師的引導下，阿珍的心情像海水般湧出，也靜下心來傾聽自己內在的聲音，看見自己從未正視的需求，並找出簡易的紓壓方式。每週一次的諮商晤談後，阿珍的身體狀況稍加改善，開始面帶笑容，以往不願承認壓力沉重的她，也能分享自己的改變。

看著阿珍從低潮中逐漸走出，路途中難免會遇到重重阻礙，但她逐漸找到自己的內在力量，相信未來她的身體狀況及壓力將減輕許多，用更正向、開心的心情去面對未來的人生。



▲參與身心靈團體達到自我覺察療效。



醫療器材與輔具轉借



罕見疾病患者因病程需要之醫療器材範圍廣泛，但是受限於經濟因素，多數罕病家庭無法完全購置醫療輔助器具，若逕自向醫療器材行租借，長期花費之租金及購買耗材的費用，更是一筆不少的費用。本會為服務及關懷罕病病友在醫療器材上的需求，及減輕醫療耗材的負擔，陸續運用社會大眾及企業的捐助來購置居家療護必須的儀器、耗材及敷料，透過「罕見疾病醫療器材借用方案」免費轉借給短期或長期需要的病友使用，本會自2004年開辦此方案至今，已累計服務487人次，以協助罕病家庭居家醫療照護的生活品質。

2013年度成果

一、醫療儀器借用

「罕見疾病醫療器材借用方案」的主要精神是藉由社會大眾或一般病患將不再需要的醫療器材捐出，經由本會免費轉借給適合的病友使用，達到資源有效整合運用，相對減輕病家的經濟負擔，待病友毋須使用時，便將借用之醫材歸還本會，由本會結合醫材行進行檢測、消毒及清潔，再轉介其他有需要之病友。總計2012年借用會內病友醫療器材，如氧氣製造機、抽痰機及咳嗽機等醫療儀器設備共62人次，並提供維修及使用諮詢服務192人次，服務病類包含肌肉萎縮症、原發性肺動脈高壓及代謝異常患者等等。

2013年醫療器材借用情形

醫療器材項目	服務人次	
	借出	維修及諮詢
呼吸器	1	2
氧氣製造機	20	55
抽痰機	16	41
血氧監測儀	0	11
咳嗽機	7	28
拍痰機	5	19
吞嚥功能訓練機	5	12
氧氣鋼瓶	3	4
噴霧器	1	4
電動床	4	16
小計	62	192
總計	254	

二、敷料贈予

有居家醫療照護之罕見疾病病友，長期累積之醫療耗材使用量亦相當可觀，尤其是罹患遺傳性表皮鬆懈性水皰症（泡泡龍）患者，因皮膚經常產生水皰，必須使用大量紗布、繃帶等敷料進行皮膚護理，以避免傷口感染，雖部分敷料有健保給付，但限於給付的品項以及數量，家屬仍須自費來購買特殊敷料，經濟壓力沉重，本會於2013年購買美皮蕾、美皮通、美皮特、人工皮等敷料，及自黏彈性紗捲及不沾黏吸收棉墊和矽膠帶等，供泡泡龍病友日常換藥使用，費用總計574,343元。



維生醫療不中斷

今年五歲的小宇，罹患了異染性腦白質退化症（MLD），1歲多時，因肢體及語言發展落後其他同齡小孩，父母帶著小宇輾轉就醫才確診罹患MLD。小宇因吞嚥功能嚴重受到影響，無法正常進食需食用流質食物，而因全身癱軟長期臥床，爸媽需要經常抱著孩子來移動。此時若能運用輔具，將可以減少父母的照顧壓力。幸而當時本會獲民眾捐贈電動床及氣墊床這兩項二手輔具，即時轉介給小宇使用，爸媽照顧孩子也順手多了。

然而小宇不只全身肌肉漸漸感到無力，也逐漸無法自行咳嗽，為緩和小宇疾病惡化速度，在醫師的囑咐下，開始使用咳嗽機、抽痰機及氧氣製造機等醫療輔助器材以穩定疾病。然而要在短時間內，同時購買多項醫療器材，對病患家庭而言是一筆不小負擔，因此小宇父母備妥診斷證明及本會醫療器材借用申請書，向本會提出申請，經本會同步媒合北中南各地分會庫存之醫療器材後，順利將器材借給小宇使用。

當家屬的所有心力都投入在貼身照顧孩子，實在很難抽出時間跟精力去尋找適合的醫療器材，且購買所需醫療器材更是一筆為數不小的費用，透過基金會的醫療器材借用服務，不但減緩了家庭的經濟負擔，也免除家屬奔波的焦慮，讓所需之病友都能獲得完善的照顧。



生命連線緊急救援計畫



罕見疾病患者因疾病個別差異性大，遇有緊急狀況送醫時，常因醫療人員不了解罕見疾病造成遺憾。對於獨居或因家人工作白天無照顧者的罕病患者而言，緊急發病或發生跌倒等意外時，急需獲得立即救援，以維持生命安全。有鑒於此，本會自2010年起由南部辦事處首辦「生命連線緊急救援計畫」，與民間業者合作，透過24小時緊急救援通報及轉診服務，藉以關懷獨居或無照顧者之罕病患者，同時，確保其生命安全並促進其獨立生活之支持系統。本方案開辦至今已協助多位病友安裝本系統累積補助達401,126元，若有危難發生時，將透過系統通知服務中心，並得到立即的救援服務。

2013年度成果

本計畫實施以來，陸續有南部地區（台南、高雄、屏東）的病友或其家屬來電表示有此需求，因此2013年起，南部辦事處持續辦理此計畫，並將服務範圍擴展至中部地區（中、彰、投），本年度共服務9名獨居或白天無照顧者之罕病病友，其中5位住在高雄市、3位住在台南市、1位住在台中市。其中病類有8種，脊髓小腦退化性動作協調障礙2位、裘馨氏肌肉萎縮症1位、亨丁頓舞蹈症1位、脊髓性肌肉萎縮症1位、涎酸酵素缺乏症1位、多發性硬化症1位、肌萎縮性側索硬化症1位、腎上腺腦白質失養症1位。

由於緊急連線系統原為一般獨居老人設計，考量部分罕病患者手部功能已退化，本會特別請生命連線公司設計撥桿式或按壓式的呼救發射按鈕，使病友可以較為省力之方式呼救並獲得立即救援。此外，生命連線公司亦可安排護理師每2個月至家中訪視，進行身體健康評量、基本健康檢查及生活環境評估，並進行連線測試，使獨居的罕病患者倍感溫馨與安心。

由於本方案頗獲好評，病友們單獨在家不孤單，家屬們也都很放心，因此2014年將持續服務

南部地區（台南、高雄、屏東）及中部地區（彰、中、投），中南部地區的病友若有此需求可與本會中部或南部辦事處連繫。



生命連線 連線愛心

瑋瑋過去從事會計業，因罹患多發性硬化症，行動能力不便，發病後無法繼續工作，僅能仰賴政府補助及積蓄維持生活，自父親過世後便獨居至今，過去曾有在家中跌倒而無人可協助之窘境，獨居生活中如何獲得安全的生活及品質，一直是她心中最大的需求。瑋瑋曾申請過其他單位的生命連線服務，然無法工作僅能依靠政府補助及朋友幫助的她，承租費用無疑讓經濟負擔更加沉重。

所幸，本會生命連線緊急救援計畫，在2010年起由南部辦事處開辦補助計畫，2013年起則將服務範圍由南部擴展至中部，瑋瑋經由社工轉介了解本會開始提供生命連線服務，成為第一位中部病友；服務過程中護理師每2個月定期到家訪視，關心近況及進行身體健康評估、每日的連線測試、定時問候讓她備感溫馨及安心。而透過連線追蹤及護理師的關懷訪視，也讓基金會更能瞭解瑋瑋的安全需求，此外，護理師也會與瑋瑋分享許多基本身體檢測評估的技巧、健康照護的概念，讓她開心的表示無形中又多了個能提供居家保健資訊的好朋友喔！！



▲生命連線護理師訪視本會病友瑋瑋（右）。