



開拓傳承 踐行初心

在台灣，有超過一萬五千多個罕見疾病家庭，因為先天的遺傳缺陷讓他們的人生在出生那一剎那，就注定與眾不同，因為罕見，所以孤單，以致無依無靠，前途茫茫，只因當年大多數人都還不認識什麼是罕見疾病。因為深刻感受到罕病病患的生存及醫療困境，並且體認到立法保障權益與建立制度付諸執行的重要性，在創辦人陳莉茵與共同創辦人曾敏傑的堅持及努力下，台灣於 2000 年通過「罕見疾病防治及藥物法」，成為全球第五個立法保障罕病者用藥和生存權的國家，持續推動醫療人權的倡導、病患權益的爭取、罕病防治的推廣及政策制度的落實與改革等各方面並進，照護了國內所有的罕病家庭。

本會在 2019 年 6 月 6 日邁入成立 20 周年的里程碑，至今我們強調病友全人化的關懷服務，使病友在就學、就醫、就養、就業各方面獲得應有的尊重與關懷，提供其身心靈各方面完整的照護。明年我們在新竹縣關西鎮規劃籌設已久的「身心障礙福利服務中心」即將動土開工，未來將提供病友休閒、復健、心理諮商、技藝陶冶、喘息服務、家庭活動、獨立生活訓練等服務，未來的路還很長，我們結合各界的善心，一步步建立病友心中的庇護家園，因為基金會關心的就是可以協助病家更堅強有力地面對生活，不再恐懼疾病，開創有品質的快樂人生。

感謝多年來，所有持續幫助及督促基金會的朋友，也期許二十年不悔的罕病基金會，在未來更具挑戰性的艱難環境中能持續堅持創會初衷，以寒梅卓絕的精神，發揮絕地綻放的公益力量。

董事長 林炫沛



目錄

未來願景

董事長的話	01
-------	----

年度回顧

走過罕見 19 年 歡喜迎接 20 年	04
Summary of 2018 Annual Report	06
歷年特殊榮譽獲獎	10
2018 服務對象分布	12
2018 年活動大事紀	14

直接服務

直接服務總覽	20
病友經濟補助	22
遺傳諮詢服務	24
生育關懷服務	25
營養諮詢服務	26
病友管灌營養品支持	27
醫療器材與輔具補助轉借	28
遺傳檢驗服務	30
二代新生兒篩檢	32
先天代謝異常病患之緊急救援網絡	34
心理衛生服務	35
到宅復健服務	36
緊急救援通報服務	37
新確診個案服務	38
無障礙（通用）計程車乘車補助	39
全方位家庭支持課程	40

入學轉銜暨校園宣導服務	42
罕見天籟合唱團	44
罕見心靈繪畫班	46
愛與希望寫作班	47
暑期兩日樂活遊	48
一日體驗輕旅行	49
家屬喘息聯誼團體	50
微型保險	51
團體育成及活動補助	52
罕見疾病獎助學金	56
福利家園	58
就業促進服務	60

間接服務

間接服務總覽	64
專業人員訓練	65
政策遊說及議題倡導	66
資源募集與公益行銷	68
大眾宣導與媒體推展	70
委託研究與博碩士論文獎助	72
網站及宣導品出版	74
國際交流	76
志工培訓與服務推展	78

募款徵信

2018 年度收支比例暨捐款分析總覽	80
--------------------	----



走過罕見 19 年 歡喜迎接 20 年

今年是罕病基金會創立第 19 年，邁向 20 年之際，回顧過去點滴所建立的服務以及各項政策遊說，基金會所提供的服務就像接力賽，一棒接一棒，不斷改良加值，期待將社會大眾託付的愛心，傳遞給罕病家庭。這幾年來，罕病家庭不再是被動的接受者，我們看見大家積極創造生命價值，回應社會的關心。這場愛的接力賽將會一直延續……

2018 回顧

罕病宣導 專業接力賽

基金會今年獲教育部表揚第四十四屆「社會教育貢獻獎」，對基金會來說，這個獎項是對我們十多年來持續推廣罕病教育的肯定。為了改變世人對罕見疾病的觀點，我們將艱澀的醫學科學知識，轉換為簡單易懂的資訊；將病友萃煉的生命力量化做傳唱故事，從幼稚園到小學、國高中甚至大學都有不同的教材運用，搭配病友現身說法，讓大家更貼近罕病的真實生活，希望透過宣導讓更多人同理，進而支持罕病家庭。

企業熱忱 愛的接力賽

企業夥伴是基金會有力的支援，其中不乏許多夥伴長期陪伴罕病家庭不間斷，無論是捐款或以實際的行動關懷，我們都感念在心。今年很高興與新夥伴萬達萬泰集團以及全聯福利中心合作，兩者深耕社會公益多年，號召員工身體力行做公益，不僅實踐企業社會責任，也帶給罕病家庭實質的幫助和歡樂時光，但願這場愛的接力賽持續流動，匯聚更多善心。

先導服務 創新接力賽

首次與雙和醫院合作試辦的體適能課程初見成效，在測試了病友體力和心肺功能後，設計相對應的競賽關卡，從團體競賽的過程激勵病友開發肢體潛能，並且讓病友相互鼓勵，良性競爭下欣見好的收穫。而此訓練方式也將作為未來本會福利家園的參考。至於試辦第二年的無障礙（通用）計程車乘車補助，方案內容持續升級擴大，亦同步蒐集罕病身障者的交通需求，希望讓身障者真正無礙向前行。

迎接 2019

乘載著各界的支持能量，我們勇於創新，讓服務更臻貼心，相信這是給病友最好的禮物，也是基金會對 20 歲的期許。

多元管道 線上捐款好方便

因應電子支付時代，線上捐款已是趨勢，2019 年基金會官網將上線兩種新的捐款方式：線上信用卡以及 LINE Pay 平台，讓捐款更便利，行善更容易，小額也能創造大價值。



罕病兒轉大人 就業準備趁現在

而針對罕病青少年的職涯發展，我們結合異業舉辦多場職業探索，像是北區帶病友認識消防員工作、化身超商一日店長，還有體驗揮棒的樂趣了解身障選手的甘苦；中區也將前進電視台來個一日傳播營；南區則暑假規劃職業探索課程。一系列探索活動和企業參訪，盼望褶子從玩樂中早日學習生涯規劃，強化自立生活能力。

20 週年活動攻略

很快，6月感恩音樂會、10月國際研討會和展覽，另外出版專書、紀錄片等…，一個接一個，2019年基金會將發揮最大量能籌備一系列活動，這些活動的核心目標無非是延續不間斷的罕病宣導，並藉機會向長年關注我們的捐款人說明多年的成果，最重要的是給予罕病家庭更多的愛與支持。

下一個20年的目標，在董事會支持下挑戰多元照顧的服務模式，同時，深入的直接服務將在「關西福利家園」落實，福利家園預定在2019年上半年完成建築設計，下一步便是申請建築執照，預計年底前動工，開啟新的里程碑。

在罕病20年的接力賽上，使命感一直都在，然在台灣這片土地仍有我們照顧不到的罕病家庭，所以我們沒有停下來的時間，最終我們誠心企盼執起每個人的手，一起努力讓罕見人生從絕望流轉到希望。

執行長 陳冠如



■ 執行長（中）帶領工作人員參與病友活動。



Summary of 2018 Annual Report

For the past 20 years, TFRD (Taiwan Foundation for Rare Disorders) contributes in the fields of policy lobbying, disease prevention and patient care for rare disease families. We are dedicated to becoming a patient-centric non-government organization and fulfilling the needs of rare disease patients' family.



In 2000, TFRD supervises and urges the passing of the legislation of "Rare Disease Prevention and Orphan Drug Act", which made Taiwan the fifth country in the world with relevant rare disease laws. The Act is also the first law that covers subsidies for rare disorders prevention, cure, and research and development of rare disease. Furthermore, TFRD continuously facilitates laws that categorize rare disorders as a disability. We also



urge the government to include rare diseases into the NHI coverage as one of the catastrophic illnesses, allowing rare disease patients receive special payment coverage for orphan drugs. Moreover, we are in favor of government taking its legal role and responsibility as the guardian of rare diseases patients.

To advocate the concept of disease prevention, TFRD launches "Expanded Newborn Screening Pilot Project" in 2000. The new testing technology can screen nearly 30 kinds of rare diseases by using tandem mass spectrometry, which takes only few drops of blood from a newborn baby's heel to test. Later in 2003, TFRD further devotes the subsidies program for indigenous newborns screening. Until now, TFRD subsidies 187,650 aboriginal and low-income newborn babies for the testing fee. TFRD will be the guardian angel for indigenous newborns continuously to help them get early diagnosis and early treatment of rare diseases.

In addition to policy lobbying, TFRD provides direct services in medical care, psychological



care and financial support to rare disease families as well as assistance programs for schooling and employment counseling. In 2018, we serve 256 kinds of rare diseases with 6,783 patients. Our direct services are divided into Service Programs and Personalized Services based on the family needs. This year, the Service Programs provide 16,069 times services about economic benefits, tube feeding dietary supplement, psychological counseling, performing workshop and micro insurance. The Personalized Services provide 6,419 times for genetic counseling, nutrition counseling, social resource management and relative medical services. TFRD also helps 450 high-risk families to get through difficult times with continuous support and care and sets up a consultation hot line which allows general public to call for advices for rare diseases questions. In addition, in cooperating with Taiwan Organization for Disadvantaged Patients, we provide mental support, resources referral and counseling to patients who are medically disadvantaged.



To enhance the public awareness of rare diseases, TFRD is dedicated to increasing media exposure with various promotion activities. In 2018, TFRD invites TV host Patty Hou and football players from Taipei Playone as public ambassadors.

TFRD provides continuing education courses for the professionals who provide direct service to rare disease families in different fields, such as schools, welfare organizations, and nursing homes. In these courses, professionals can learn about the knowledge of rare diseases, and the skills of caring. In 2018, TFRD holds two courses for college students and two professional courses for social workers and nurses.

To promote public awareness of rare diseases, TFRD regularly releases publications, digital



resources, official updates on the website and Facebook. TRFD publishes 4 books with external partners as well as 24 books on rare disease series, 1 picture book series with 12 books, 21 care brochures, 76 quarterly magazines with a total circulation of 838,000 subscribers, 137 issues of e-newsletters with 7,454 subscribers each issue, 137 kind of leaflets; 19 CDs/DVDs, 3 annual reports. In 2015, we co-produce with Philharmonic Radio Taipei broadcast drama "Isle of firefly story" that featured different kinds of rare diseases by storytelling. The radio drama received positive feedback. Therefore, we publish 12 audio and picture books of "Isle of firefly story" based on the materials of radio drama. TFRD expects that the school teachers can use the audio books as a tool to promote students' understanding of rare diseases.

To enhance the incentive for rare disease research, TFRD offers the research grants and scholarships to the experts, scholars and medical professionals in Taiwan. Until now, we issue 41 projects for NT\$17.44 million and 114 scholarships for NT\$4.57 million. Those researches yield rich harvest, especially in the improvement of patient's quality of life and medical development.

TFRD also proactively connects with international associations and patient organizations in the hopes of fostering information exchange and collaboration. This year, TFRD representatives are invited as international speakers by several organizations to share our experience, including "16th FAP International Seminar" in Japan, and "The 7th China Rare Disease Summit" in Shanghai. Several international experts of rare disease also paid a visit to TFRD, including the chairman of APEC LSIF - RDN Prof. Matthew Bellgard, Prof. Bertram Häussler from German, and hold the 1st cross-straits interaction of the rare disease patient groups.



Hsinchu Kansai Welfare Home is another key project of TFRD's 2nd decade establishment. The project aims to create a place where patients feel comfortable to attend various activities, such as farming, leisure, rehabilitation, psychological counseling, skills cultivation, respite care service, family activities and social education. Following the transplantation of Osmanthus tree project at the end of 2015, and the donation campaign "500 Osmanthus trees, 500 benefactors" in 2016, TFRD commissions the architecture firm to design our Welfare Home in 2018 and 2019. After two years of constructions, hopefully Hsinchu Kansai Welfare Home will be open in 2021.

Over the past year, all the board members and staffs of TFRD are dedicated to offering patient-centric services and programs to rare disease families. We invite the general public to be the volunteers or donors of TFRD. With your help and support, rare disease families will never give up.





歷年特殊榮譽獲獎



榮獲衛生署頒發協助申請
罕見疾病藥品有功之
「傑出貢獻獎」

2001年12月



本會陳垣崇董事長
榮獲第三屆罕見疾病藥物供
應製造及研究發展獎勵之
「特殊貢獻獎」

2004年03月



本會創辦人陳莉茵女士
榮獲第七屆「大愛獎」

2004年08月



榮獲
「第六屆國家公益獎」

2006年10月



本會曾敏傑副董事長
榮獲第五屆罕見疾病藥物
供應製造及研究發展獎之
「個人服務貢獻獎」

2006年07月



2002年05月

榮獲公關基金會舉辦
第六屆2002年傑出公關獎
之「最佳公共服務獎」



2004年04月

本會林炫沛董事榮任
國際普雷德威利症候群
(International Prader-Willi
Syndrome Organisation)
亞洲區理事

2004年02月

「原住民二代新生兒篩檢」
公益廣告入圍「愛關懷服務」
第一屆全國社會福利
傳播獎雜誌類



2006年08月

榮獲行政院衛生署
國民健康局2006年優良
衛生教育徵選，單張類
「優等」、手冊類「佳作」
及海報類「優等」



2007年11月

「角落欣世界」
榮獲第42屆廣播金鐘獎
「社會服務節目獎」及
「社會服務節目主持人獎」



2006年02月

本會陳垣崇董事長
以醣類代謝疾病及藥物
不良反應基因研究，
獲得第一屆永信李天德
醫藥科技獎之
「卓越醫藥科技獎」

2018 年會務暨成果報告



本會曾敏傑副董事長榮獲
「兒童守護天使獎」

2010年08月



本會曾敏傑董事長榮獲
「104年衛生福利專業獎章」

2015年07月



「角落欣世界」
節目及主持人再度雙雙入圍
第43屆廣播金鐘獎，
其中主持人楊玉欣再次獲獎

2008年11月



榮獲
「第20屆醫療奉獻獎」

2010年09月



榮獲法鼓山
「2014法鼓山關懷
生命大願獎」

2014年09月



榮獲教育部
「第44屆社會教育貢獻獎」

2018年12月



2008年12月

本會網站榮獲行政院
「2008網際營活獎」



2013年12月

連續三次榮獲
衛生財團法人評核「特優獎」



2010年09月

本會創辦人陳莉茵女士
榮獲法鼓山2010關懷生命
獎之「個人智慧獎」



2017年11月

榮獲「第13屆原曙獎—非
原住民有功團體獎」



2014年09月

本會宣導品榮獲
「2014優良健康讀物
推介獎」



2018 年服務對象分布

北部總會

病友：3,322 人
地址：104 台北市中山區長春路 20 號 6 樓
電話：02-2521-0717

金門縣
25 人

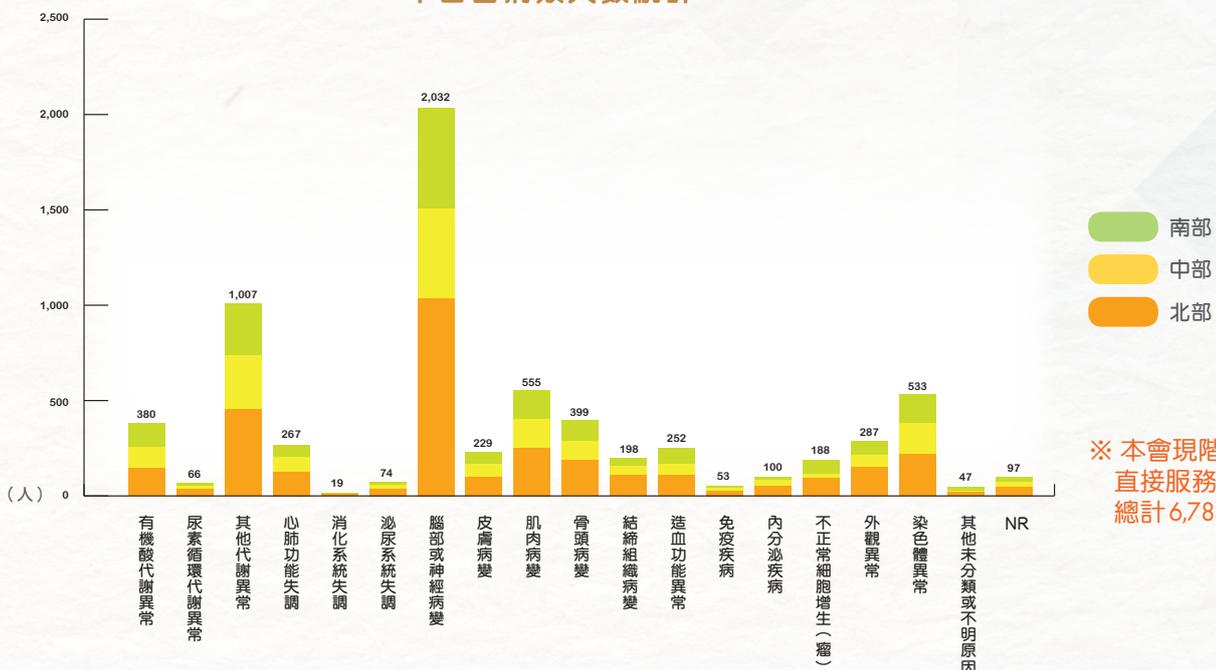
中部辦事處

病友：1,790 人
地址：404 台中市北區進化北路 238 號 7 樓之 5
電話：04-2236-3595

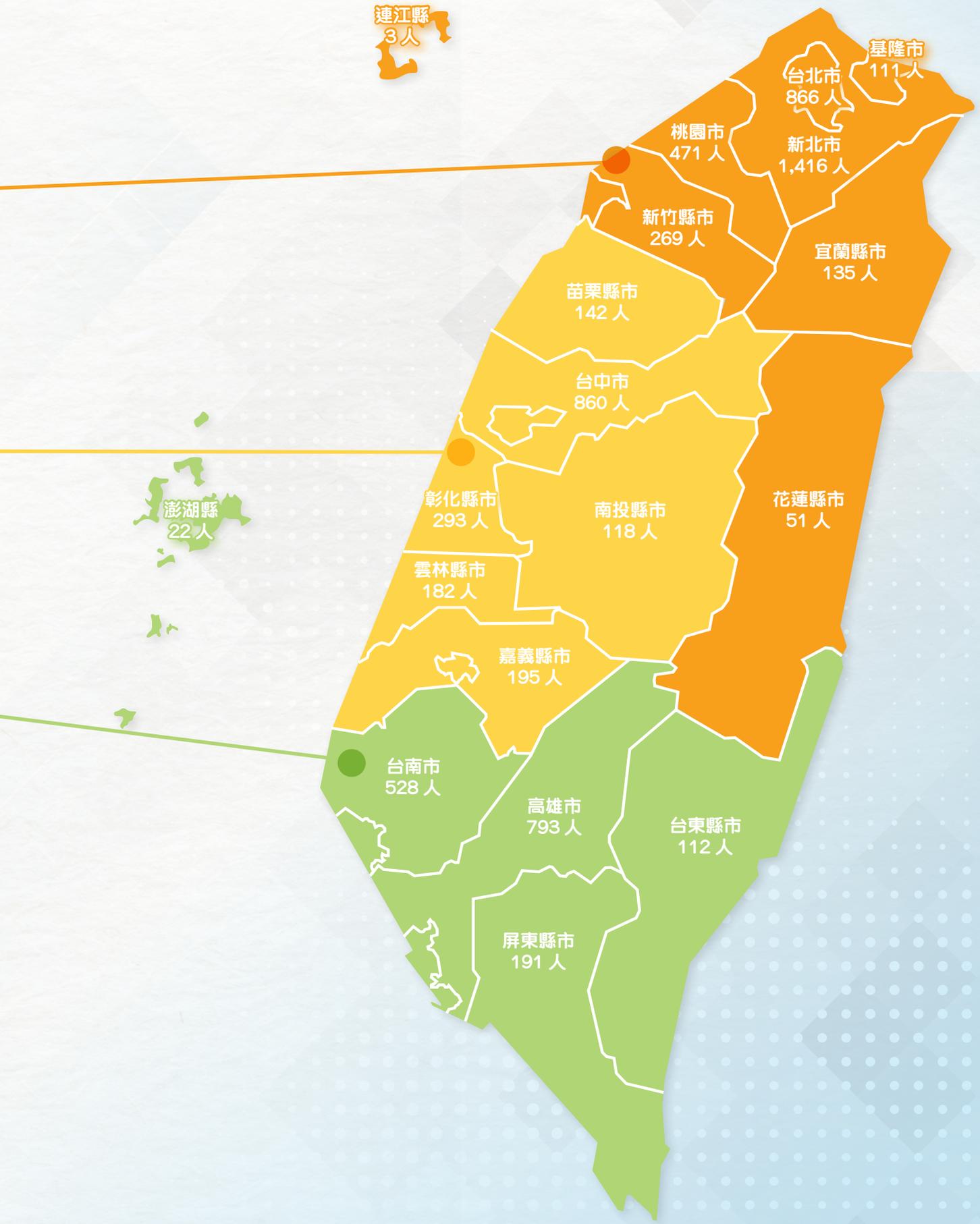
南部辦事處

病友：1,671 人
地址：800 高雄市新興區民生一路 206 號 9 樓之 3
電話：07-229-8311

本會各病類人數統計



※ 本會現階段
直接服務病友人數
總計 6,783 人





2018 年活動大事紀



1



2



3



4



5



6



7



8



9

1 01/16 世界台商總會獻愛心

4 03/10 第一屆罕病親子足球賽

7 04/01 「全聯零錢捐助罕病」侯佩岑呼籲

2 02/06 罕病社工專業成長工作坊

5 03/24 北區家長健檢暨聯誼活動

8 04/21 中區家長健檢暨聯誼活動

3 03/03 南區電影放輕鬆系列活動

6 03/31 首屆兩岸病友交流

9 05/14 母親節罕媽創意便當廚房



10



11



12



13



14



15



16



17



18

10 06/23 南區小小披薩職人體驗初登場

13 08/04 第二屆罕爸型男大主廚

16 09/14 受邀參加第七屆中國罕見病高峰論壇

11 07/15 花蓮美侖遠雄海洋暑期二日遊

14 08/22 南台灣奇美知性暑期假期二日遊

17 09/22 心靈繪畫班暨寫作班成果展

12 08/04 「愛不罕見·笙生不息」慈善音樂會

15 08/28 身心障礙證明換證說明會

18 09/23 淨光禪修協會中秋病友聯歡晚會



年度回顧



19



20



21



22



23



24



25

19 10/07 「天籟情大愛心」感恩音樂會

20 10/20 南區「創意便當菜·樂食好健康」課程

21 10/20 罕見心靈繪畫班台北大學寫生活動

22 10/27 罕見疾病社會工作研習課程

23 10/27 「為愛啟程讓愛發光」千人健走活動

24 11/10 東區罕見及遺傳疾病家庭聯誼活動

25 11/17 第十六屆罕見疾病獎助學金頒獎典禮



26



27



28



29



30



31



32

26 11/29 台北君悅耶誕點燈南區天籟首度獻唱

27 12/05 榮獲第44屆教育部社會教育貢獻獎

28 12/07 第九屆台新銀行「您的一票決定愛的力量」

29 12/09 第一屆LLB 挑戰者盃身障兒童公益棒球賽

30 12/13 南區志工獲獎肯定

31 12/15 「愛心轉·夢想升起」愛心公益捐贈

32 12/16 台灣ERT 20周年感恩同樂會

罕病公益大使 侯佩岑



小沛
愛伯特氏症

愛不罕見

基金會創立初期以間接服務之議題倡導來解決整體性的需求，包含罕病法的爭取、全民健保之就醫權益等。並進一步由病友及家屬於醫療、就學、就業、照顧乃至於心理等各項需求規劃一系列服務方案，期許能作為罕病家庭的避風港，提供全方位的支持協助。



直接服務總覽

基金會創立初期以議題倡導來解決整體性的需求，包含罕病法的爭取、全民健保的就醫權益等，而後進一步針對病友及家屬的醫療、就學、就業、照顧、心理等需求，規劃相對應的服務方案，提供病友家庭全方位的支持管道。在各服務方案介紹前，以下為基金會今年整體的直接服務成果概況。

2018 年度成果

截至 2018 年底，基金會共服務 256 種病類，新增病友 465 名，總服務人數達 6,783 名（含 926 名過世病友）。

一般性服務

一般性服務可分為「方案服務」與「個案服務」，今年總共提供 22,488 人次。前者以表演工作坊及體驗活動參與人次最多，後者以關懷支持、資源連結及遺傳諮詢為大宗。服務方式以「電話訪談」和「其他行政聯繫」為主，近年來也增加許多電子通訊方式，以達到最即時的服務。

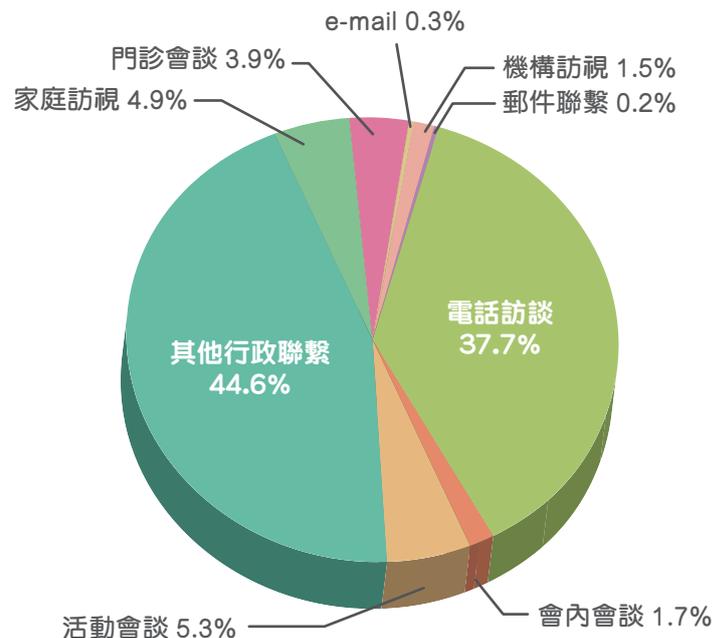
(一) 方案服務成果

方案	人次
經濟補助	1,194
生育關懷	65
管灌營養品	189
醫材與輔具	270
低蛋白補助	80
心理衛生	1,063
到宅復健	280
緊急通報	220
新確診個案	462
無障礙計程車	71
全方位課程	776
表演工作坊	6,223
體驗活動	1,109
微型保險	3,597
獎助學金	470
小計	16,069

(二) 個案服務成果

個案	人次
遺傳諮詢	1,153
營養諮詢	456
國際代檢	8
醫療服務	278
入學轉銜	95
資源連結	1,217
社福諮詢	262
就學服務	105
關懷支持	2,079
問安服務	761
權益爭取	5
小計	6,419

2018 年服務方式分析

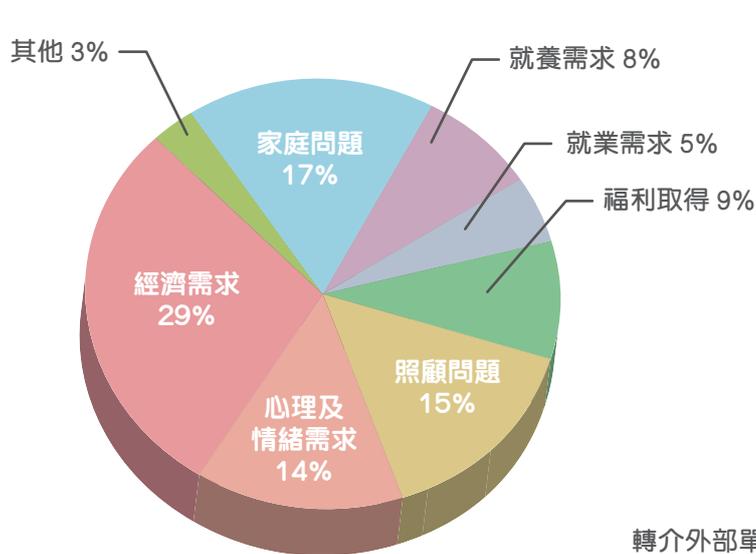


高風險家庭介入服務

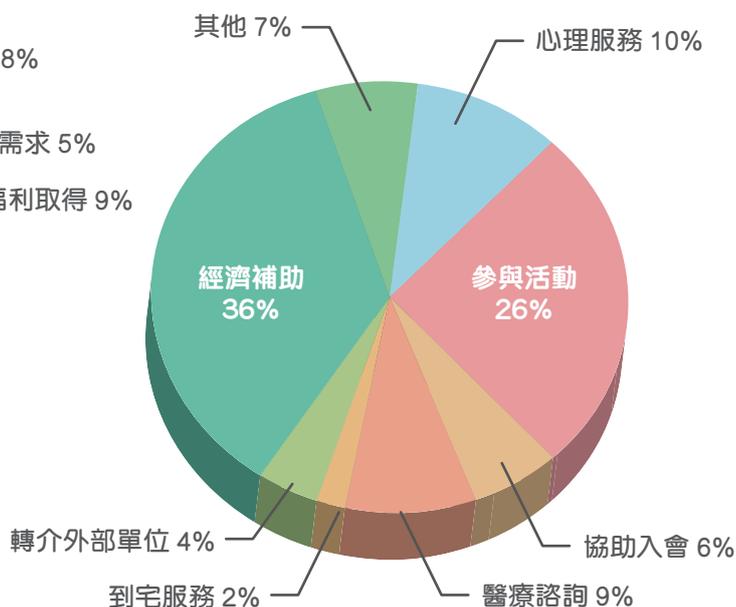
原生家庭失能、貧困、負擔家計者不穩定、家庭成員或案主有自殺傾向、病程發展快速、家中有多名病友等高風險罕病家庭為本會首要提供服務的對象；另針對外部資源取得有困難或無力解決本身所面臨困難亦為本會積極介入對象。

2018 年共處遇高風險家庭 450 案，多數罕病家庭具多重需求，當中以經濟需求為主，其次是家庭問題，再次為照顧問題。為使高風險家庭中的病友獲得完善的家庭照顧，今年以經濟補助與活動參與為主要處遇方式，另搭配心理服務、醫療諮詢、資源連結和到宅服務等，期能提升家庭功能。目前已有 212 案達到結案目標，包含 160 案現階段問題已獲得協助與解決、40 案不願意接受服務或過世，另有 12 案因礙於本會資源不足轉介其他單位協助，整體而言平均 25 週完成結案作業。

2018 年高風險家庭開案需求及處遇分析

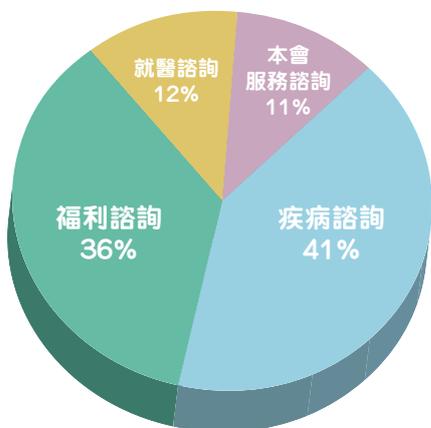


開案需求



處遇方式

2018 年大眾諮詢服務分析



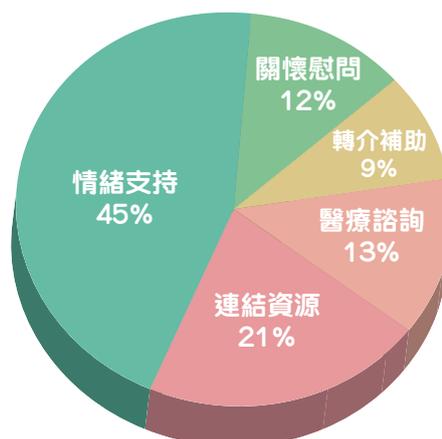
大眾諮詢服務

2018 年共有 489 件諮詢案件，其中「疾病諮詢」所占比例最高，內容多為診斷及檢驗、治療及預後、遺傳諮詢等。其次為「福利諮詢」，諮詢內容包括醫療補助、相同病友連結、重大傷病卡與身心障礙證明問題。再次為「就醫諮詢」，包含主治醫師或科別推薦、協助掛號等。

特定醫療弱勢病患服務

在本會歷年的服務之中，有一群醫療弱勢的病友們因疾病無法確診難以獲得病友團體的支持，或因疾病特殊，尚未納入公告罕見疾病無法取得社會福利之保障。因此，本會與台灣弱勢病患權益促進會共同服務這些醫療弱勢的病友們，2018 年共服務 50 名患者，包含特殊染色體異常、多發性對稱性脂肪瘤等 41 種疾病，需求以「社會福利資源爭取」為主，而服務方式以「情緒支持」和「資源連結」為多。本會將持續服務醫療弱勢族群，促使資源有效發揮與運用。

2018 年弱勢病患服務分析





病友經濟補助

薇薇和希希是陳爸爸的心頭肉，即使孩子們出生沒多久便發病，經常折騰得他沒半天好睡，他仍咬緊牙關努力打拚，不放棄一絲救治兒女的希望。3歲的薇薇先天骨骼異常，嬰兒時因肌肉攣縮及關節疼痛而不停哭鬧，在第一次癲癇發作後住院檢查，經基因檢測確診為「肢近端型點狀軟骨發育不全」。如今她因病致雙眼白內障、生長遲緩、也不太會說話。另一方面，剛滿月的希希因呼吸窘迫入住加護病房，胸部X光發現同樣骨頭異常，醫師表示姊弟倆罹患的是相同的病。

陳媽媽接連受到打擊，鬱鬱寡歡，辭職在家休養，照顧兒女和賺錢養家的重擔便落在了陳爸爸身上。一時之間陳爸爸的人生像失去方向，當與基金會社工吐露孩子的病況需要大量醫療支出，但家庭經濟已快撐不下去時，不禁淚如雨下，積藏已久的壓力讓他身心俱疲。

基金會社工在了解陳爸爸的困境後，立即提供新入會關懷慰問金一萬元，同時轉介其他公益單位協助經濟急難，並且連繫當地社會局介入支持，公私部門多管齊下的資源頓時補足了經濟缺口，一家人的基本生活終於穩定下來。現在，基金會社工不定時的慰問訪視，提供醫療救助與照顧人力費用，成為彷徨失措的陳爸爸最重要的避風港，而陳爸爸也整頓心情，鼓足力量，他要為最親愛的家人也為自己繼續加油。

罕病衍生的龐大醫療費用及醫療器材需求，總是病家心頭上的沈重大石。本會自創會以來，陸續成立各式基金補助和醫療器材、輔具轉借服務，以協助病家紓解經濟困境，維持生活品質。包括醫療救助、生活救助及安養照護，並且積極媒合外部資源，一同關懷罕病家庭。

2018年度成果

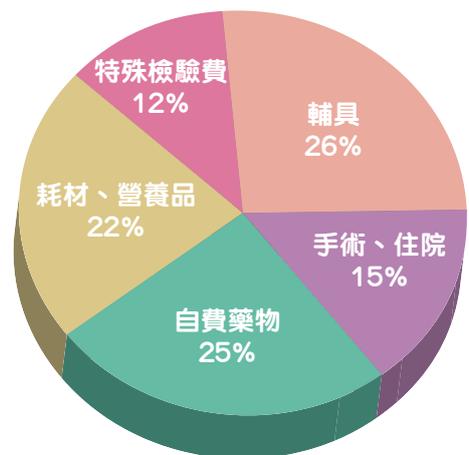
醫療救助

「醫療救助管理辦法」是基金會最早成立的補助項目，主要用於罕病基因檢驗、診斷及手術、藥物、醫療性食品、特殊或補充性營養品、輔具及醫療器材等，社會保險、社會救助或其他福利制度未能給付的部分。2018年共補助258件，金額為7,003,269元；自1999年實施至2018年底，已補助2,519人次，補助金額總計為65,853,278元。自2015年起，為不增加病家的經濟負擔與維護病友們的健康，辦理肺炎鏈球菌疫苗補助方案，補助疫苗費用，成效頗彰，截至2018年，該子方案共補助145人，補助金額總計為433,391元。

生活救助

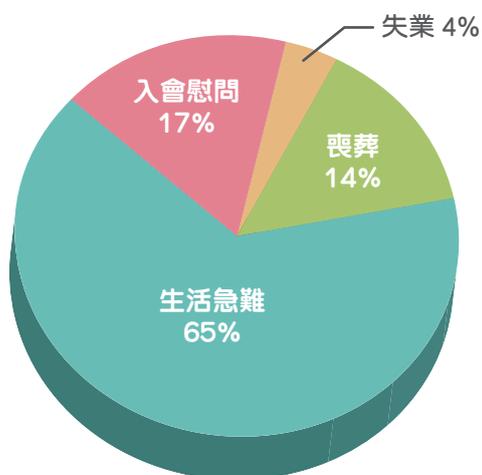
本會「生活救助管理辦法」設立於2000年，主要補助項目包括生活急難救助、緊急住院看護費用、喪葬補助、失業救助、關懷慰問金、個人助理及其他有關病患與家庭之生活扶助相關費用等。2018年共補助

2018年醫療救助補助項目分析

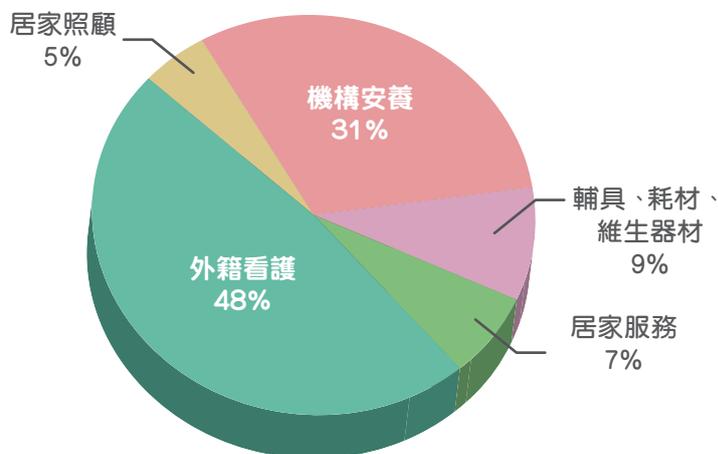




2018年生活救助補助項目分析



2018年安養照護補助項目分析



272件，金額為6,545,241元；自2001年實施至2018年底，已補助2,545人次，共計54,395,270元。

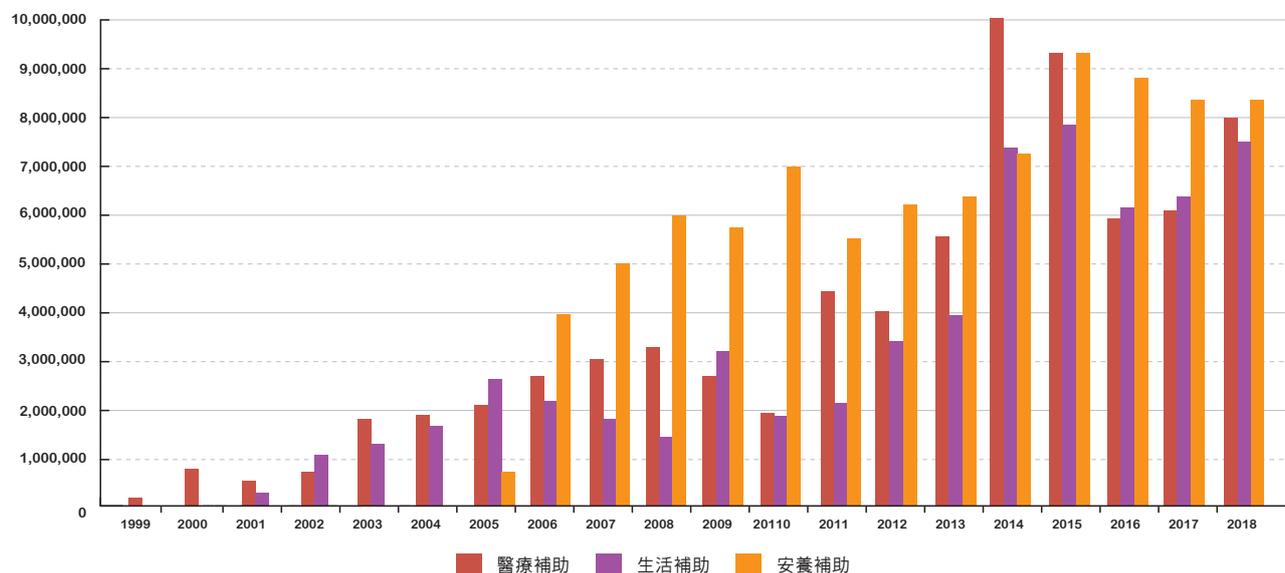
安養照護

「安養照護補助管理辦法」自2005年設立以來，以補助各級政府之社會保險（如全民健保、公保、勞保等）、社會救助或其他福利制度未能給付或給付不足之相關安養照護（如機構安養、居家服務、外籍看護）費用等為原則，並以家庭經濟弱勢為優先考量。2018年共補助134件，金額為7,346,964元；自2005年實施至2018年底，已補助1,331人次，共計77,671,029元。

外部資源媒合

除了會內既有的補助方案，本會亦長期積極媒合外部資源，如2018年持續與萬海基金會合作，提供34位病友家庭每月800元的網路購物金達326,400元；轉介俊霖公益信託基金，補助人數共16名，金額為260,000元。總計透過外部資源協助達50人，金額為586,400元。

歷年病友經濟補助概況





遺傳諮詢服務

小珍是個身材高挑長相清秀的大女孩，第一次見到她是在小兒遺傳科門診，詢問之下知道小珍最近走路不太穩，加上小珍母親是小腦萎縮症病友，懷著忐忑的心情來就醫，希望走路不穩的情形只是一時的精神不濟。經過醫師評估後，安排了影像學檢查及抽血檢測，在最不願意面對的情況下，小珍仍勇敢的選擇接受。

罕病的病友常常背負著遺傳的宿命，小腦萎縮症又屬晚發型的疾病，小珍父親看著自己的太太發病到女兒也出現症狀，心中充滿無奈但照顧家人從不假手他人。諮詢員一路陪伴小珍，門診疾病諮詢到協助安排檢查，後續陪伴就診與復健，提供家人之外的另一份支持。面對疾病，小珍從未喊累，除了積極到醫院復健，在家也練習不中斷，諮詢員媒合到宅復健老師到家裡指導復健動作並訓練穩定度，每天固定復健一小時，也因此發病以來退化較為緩慢。

從就醫確診到復健雖然很辛苦，但小珍仍願意分享自己的故事，讓更多罕病病友有正面能量，就如同她在家人及朋友的陪伴下堅持自己復健的目標未來仍可以充滿無限可能，不被疾病打敗。

2018 年度成果

在罕見疾病防治網絡推動過程中，遺傳諮詢服務是一重要關鍵，這包含協助病家瞭解醫療事實，如診斷、病程、可能的治療、遺傳形式及再發機率等，進而協助病家選擇最適合個人及家庭的措施。本會自 2001 年起建置遺傳諮詢服務網絡，派駐遺傳諮詢員至各大醫學中心臨床駐診，第一線接觸病家，以及時提供專業遺傳諮詢。

本會目前在北、中、南三區共有 4 名遺傳諮詢員分別派駐台大醫院、台北馬偕醫院、台中榮總、中國附醫及高雄附醫，於門診中協助病友就醫、醫療福利諮詢及相關資源連結，滿足病友疾病知識和照顧等各項資訊的需求。2018 年遺傳諮詢服務總計達 1,153 人次。



項目	病房探視	電話諮詢	E-mail 與 網站留言	醫院門診	小計
北區服務	2	415	88	69	574
中區服務	2	155	42	31	230
南區服務	23	208	10	108	349
總計	1,153 人次				



遺傳諮詢服務請掃我



生育關懷服務

瑩瑩出生後接受新生兒篩檢，發現她的甲硫胺酸數值異常，經醫院進一步檢查後確診為高甲硫胺酸血症患者。從有記憶以來瑩瑩便過著飲食控制的人生，多年來恪守醫囑和父母教導，好不容易維持健康至今。

婚後瑩瑩懷孕了，她想到的第一件事便是詢問基金會的生育諮詢。因為高甲硫胺酸血症是屬於體染色體隱性遺傳模式，因此，她必須帶另一半去做基因檢測，幸運的是，檢測結果先生沒有致病變異。他們的小孩都將是無症狀的帶因者，這讓瑩瑩放心，可以不必侵入式採樣。日前瑩瑩順利產下活力寶寶，她很感謝有基金會的生育關懷補助方案，陪伴她一起經歷每段孕程，讓她和家人都能安心做足準備迎接新生命的到來。

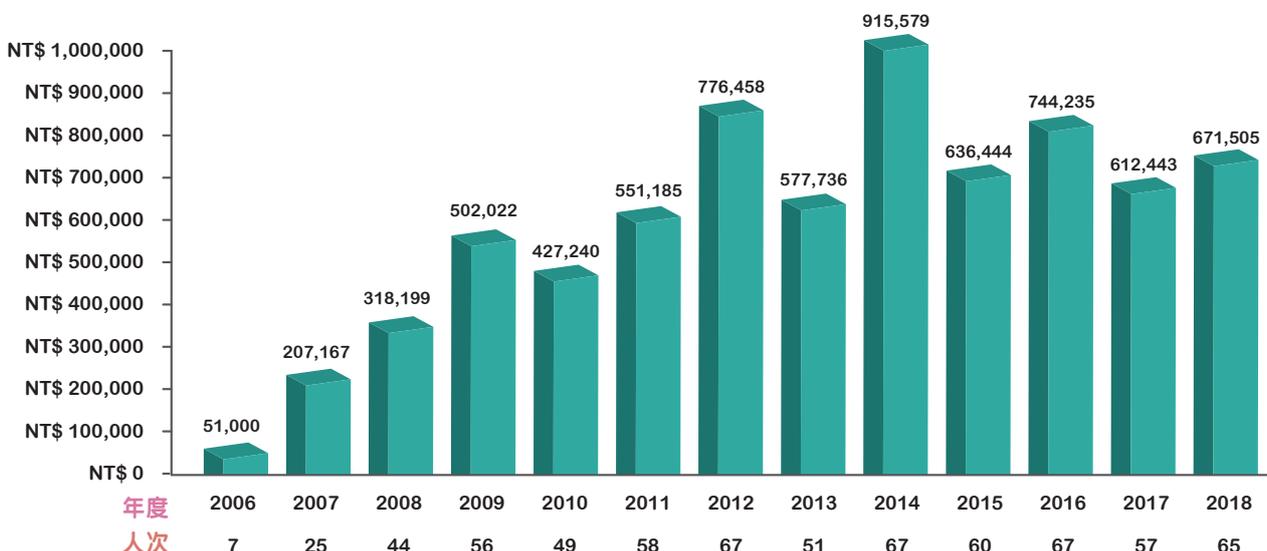
2018 年度成果

本會自 2006 年辦理「罕病家庭生育關懷服務」，提供懷孕前的遺傳諮詢；懷孕時的關懷訪視、產前檢驗；產後媽媽的孕補品、新生兒用品、慰問金與新生兒篩檢補助等服務。並推動罕病衛教宣導，提倡早期發現早期治療，以降低疾病對於病家的衝擊。

2018 年本方案共補助 65 人次，包含龐貝氏症、黏多醣症、楓糖尿症、外胚層增生不良症等 40 種疾病，補助金額計 671,505 元。今年受理的 65 名準媽媽，北部總會受理 37 案，中辦 13 案及南辦 15 案，其中延續 2017 年者共有 16 位。

本方案自開辦迄今已服務 523 案，計 673 人次，總補助金額為 6,991,213 元。當中共有 447 位寶寶順利出生，另有 76 位申請人（14.5%）因生育計畫考量而選擇終止妊娠（包含胎兒罹患罕病 54 人，自然流產 14 人，罹患其他疾病引產 6 人，自願終止妊娠 1 人，其他原因 1 人）。

歷年生育關懷補助方案執行成果統計圖





營養諮詢服務

罕見疾病當中，有一群先天代謝異常的朋友們需終身飲食控制，適當的飲食及特殊營養品，如同治療疾病的藥品一樣，攸關生命健康。因此，本會除聘任專職營養師提供營養諮詢，亦針對各種不同飲食需求的罕病家庭，舉辦各類營養教室活動，更陸續編撰飲食手冊，將正確飲食的觀念傳達給病友及家屬。



2018 年度成果

低蛋白食材補助

本會自 2005 年起，持續引進各類低蛋白食品或食材，2008 年首度試辦「先天性代謝異常疾病低蛋白食品抵用券補助方案」，提供患者更多樣的飲食選擇，讓「吃」變得更健康。2018 年改採用調查患者需求，分上下年度由本會寄發低蛋白食品，總計提供 80 位患者低蛋白食品包含低蛋白米、麵、米果等。申請者以苯酮尿症病友最多，其次是楓糖尿症、戊二酸血症與瓜胺酸血症等。

營養資訊提供

營養諮詢方面，透過醫院門診、電話諮詢及網站留言板等管道，累計服務共 456 人次。另外，本會網站「服務專區」之「營養服務」亦收錄各式營養資訊及特殊飲食食譜，歡迎有需要的病友前往參考下載。



營養資訊請掃我

特殊營養教室

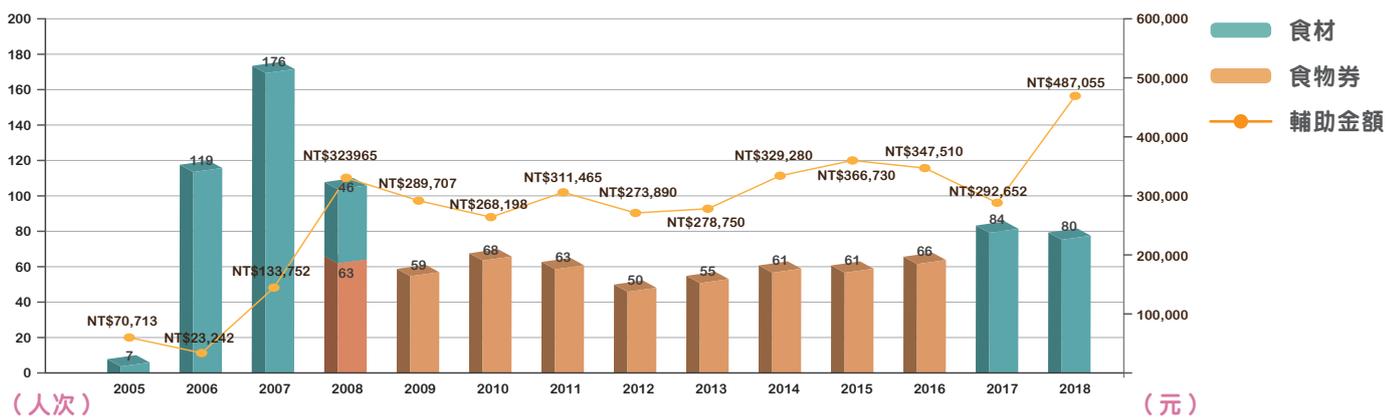
每年，基金會都會舉辦「特殊飲食營養教室」，今年活動於 9 月在永老師烹飪教室舉行，現場邀請專業老師示範指導，有別以往低蛋白料理多是中餐的形式，今年老師特別設計一系列西式料理，如青醬時蔬義大利麵和汽泡水果凍，成品可謂視覺和味覺兼具。

自 2001 年至 2018 年止，本會已舉辦 48 場營養教室活動，累計共有 4,110 人次參與。未來，希望更多代謝疾病的病友家庭都能夠踴躍參加，也歡迎向本會醫療服務組索取食譜。

2018 年營養諮詢服務統計表

項目	醫院門診	電話諮詢	電子郵件與網站留言板	總計
服務人次	291	49	116	456

歷年低蛋白食材及食物券補助成果



病友管灌營養品支持

「吃」是人類的基本生理需求，然而部分罕病病友卻因疾病關係無法恣意進食，僅能依靠流質類的管灌營養品達到營養的有效攝取。這類食品通常所費不貲，又需要長期且大量的補充，故為減輕病家經濟負擔及照顧者的辛勞，本會自 2011 年辦理「罕病病友管灌營養品補助」方案，向廠商爭取較優惠的價格，由本會免費提供給有需要的病家，期盼滿足病友營養上的照顧，維持生活品質。

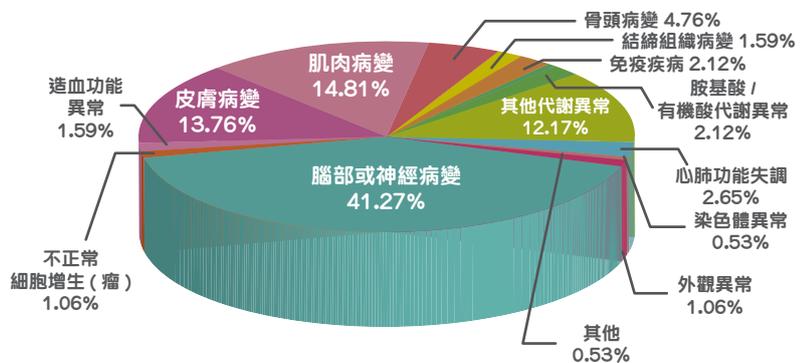
2018 年度成果

根據本會統計，使用管灌營養品的罕病患者之中，尤以腦部或神經病變病友的需求最為迫切，因進行性的神經病變使吞嚥功能退化，有些病友需終生使用鼻胃管或胃造口進食，每日營養僅能依靠管灌營養品補充，如肌萎縮性側索硬化症（俗稱漸凍人）、脊髓性肌肉萎縮症等。另外，也有一群病友因心肺功能退化致體重過輕，需額外補充營養品維持身體機能，如原發性肺動脈高壓症；而遺傳性表皮分解性水皰症（俗稱泡泡龍）病友長期皮膚破損導致貧血，口腔、食道、腸胃等黏膜部位也可能起水泡，造成阻礙進食，需以流質營養品提供必要營養。

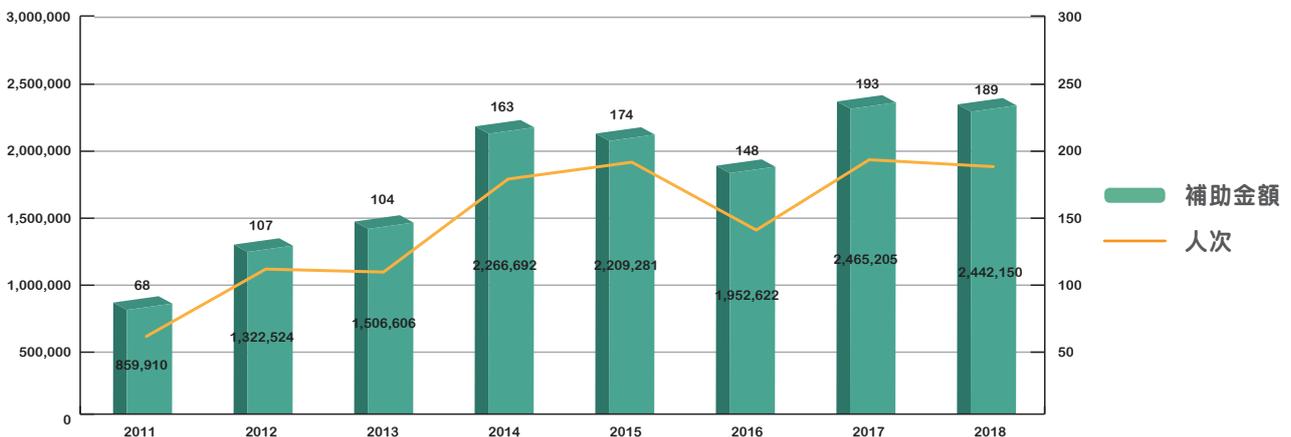
本方案 2018 年共服務 189 人次，挹注經費 2,442,150 元。2011 年累積至今，共提供了 19 項營養品，總計補助 1,146 人次，總金額為 15,024,990 元。



2018 年補助營養品病類分布



歷年管灌營養品補助金額及人次





醫療器材與輔具補助轉借

個性樂觀的阿義，患有肢帶型肌失養症，他肌肉無力咳嗽，易造成痰液累積導致肺炎，因此醫師建議使用咳嗽機。可是咳嗽機租金昂貴，若無補助，每月自費要 1 萬元不等，而當時評估阿義的病情尚不符合申請國健署居家維生醫療器材補助標準，所以這項救命器材對他而言同時也是一個沉重壓力。

幸好，阿義的居家護理所人員詢問本會是否有咳嗽機可以借用，恰巧當下有病友歸還，在請廠商盡快檢修後，順利出借。原本阿義擔心付不出那高昂租金，現在，有基金會免費借用，終於讓他放下心中大石。

出借咳嗽機給阿義約一年半的時間，使用咳嗽機後，痰液累積的問題獲得相當大的改善。目前，阿義已申請到新型的咳嗽機了，他將機器還回，本會也安排檢修消毒，繼續出借給有需要的病友，盼望每次的借用都能如及時雨，提供病友最立即的幫助。



阿義與本會出借的咳嗽機（左下）。

2018 年度成果

醫療器材借用

為服務及關懷罕病病友因病程發展所需之醫療器材，及減輕購買機器和醫療耗材的負擔，本會運用社會善心人士及企業的捐助，購置儀器、耗材及敷料等，以提供清寒病家醫療照護器材需要。本會自 2004 年開辦「罕見疾病醫療器材與輔具轉借服務」，至今已累計服務 1,408 人次。而 2018 年借用會內病友醫療儀器設備共 65 人次，提供維修及使用諮詢服務共 205 人次。

2018 年醫療器材借用情形

醫療器材項目		呼吸器	氧氣製造機	抽痰機	血氧監測儀	咳嗽機	拍痰機	吞嚥功能訓練機	氧氣鋼瓶	噴霧器	電動床	低週波電療機	其他	小計	總計
服務人次	借出	0	19	11	10	5	5	5	1	5	2	2	0	65	270
	維修及諮詢	7	52	35	37	10	11	6	7	8	10	1	21	205	



另外，今年有幸承蒙台中西北扶輪社第三年捐贈復健醫材及輔具，包括電動二合一手腳運動器、四輪助步器、帶輪助行器、可提式輕量斜坡板 100 × 70、九孔低周波電療機及馬桶起身扶手等，每樣設備都是復建師建議提供給病友的器材，期盼藉由扶輪的善念，讓病友外出的安全性更有保障。

醫材耗材及敷料贈予

有居家醫療照護的罕病病友，長期累積下來的醫療耗材使用量相當可觀，尤其是遺傳性表皮鬆懈性水疱症（泡泡龍）患者，因皮膚經常產生水疱，必須使用大量紗布、繃帶等敷料，如美皮蕾、美皮通、美皮特、保立美等，及自黏彈性紗捲，以避免傷口感染。雖部分敷料有健保給付，但給付的品項及數量有限，不足之處家屬仍須自費購買。2018 年共提供 64 人使用，費用總計 339,945 元。

而有些原發性肺動脈高壓症（PPH）病友因病情嚴重，需使用 MiniMed Paradigm 712 Pump 皮下給藥（Remodulin）來控制病情，不過同樣本項醫材、儲藥器及輸液套也需病患自費購買。因此，本會自 2011 年起，持續以醫療補助方式向廠商購買，提供病友使用，2018 年共補助 28 人次，金額為 999,676 元；此 PPH 耗材補助計畫自 2011 年實施至 2018 年底，共補助 142 人次，計 8,352,437 元。



■ 台中西北扶輪社捐贈復健醫材及輔具。



■ 各式敷料。



■ 攜帶型製氧機，便利移動，常出借給欲出國或校外教學的病友使用。



遺傳檢驗服務

小孝還在媽媽肚子裡時，胎動反應和一般胎兒無異，但到懷孕晚期卻開始有胎動較少的現象。經剖腹產產下小孝，卻發現他肌張力低下、水腦症、呼吸窘迫、甚至有心臟及白內障等問題，迫於緊急，小孝剛滿月便進了手術室。

長久以來，在未獲得確診的情況下，小孝媽媽常帶著小孝往返醫院追蹤、症狀治療及復健練習以維持體能。然而看似風平浪靜的生活，卻不想5歲時小孝突然癲癇大發作，7歲時蛋白尿合併腎衰竭！讓人不禁驚覺，原來小孝身體裡還隱藏著許多未知數。為了尋找答案，小孝不停地「被治療」、「被檢驗」，這背後也代表昂貴的基因檢測費用，無形成為家庭的經濟重擔。幸好，本會有國內遺傳檢驗補助方案，協助政府無法補助之疑似罕見疾病患者送檢。不久後，醫師確診小孝為「Lowe氏症候群」，如今撥開雲霧見光明，有了明確的治療方向，小孝將朝康復之路一步步邁進。



2018 年度成果

為減輕病友往返奔波醫療院所的疲憊與不便，以及降低檢驗費用上的顧慮，本會自2001年開辦「國際代檢協力方案」，協助需要國外檢驗的病友。2009年推動「國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案」，簡化補助申請流程，並全額補助低收入戶檢驗費用。

國際代檢協力方案

為暢通疑似患者進行國外檢驗的諸多障礙；協助病家獲得正確診斷，達到罕見疾病防治目標，自2001年起至2011年3月期間，本會接受衛生署國民健康局委託作為「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務中心」單一窗口，負責建立台灣國際檢體外送管道及標準作業流程，彌補國內檢驗設備及技術的不足。2012年政府接手國際代檢計畫後，本會則持續協助政府無法補助之疑似罕見疾病個案送檢。2018年本會協助8人次患者檢體至美國及德國進行確診，自2001年至2018年底，總共補助國際代檢費用5,362,560元，計有626人次受益。

國內遺傳檢驗補助方案

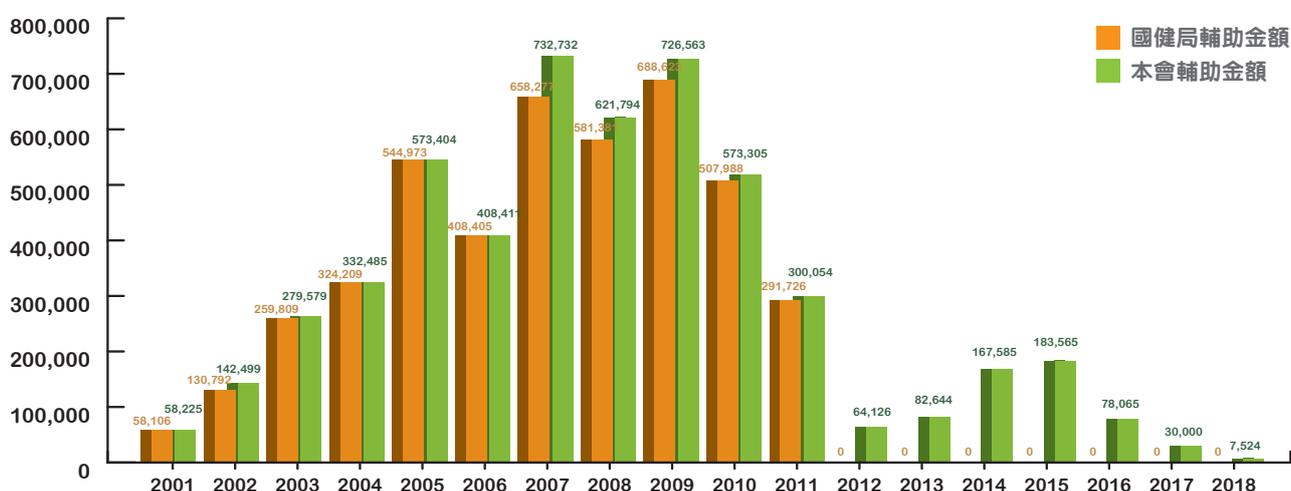
國內罕見疾病遺傳檢驗補助方案以國內需求性較高、檢驗技術穩定且政府補助資源較少之檢驗項目為目標。2018年，本會與國內11家醫療院所和研究室簽訂合作備忘錄，進行75項疾病的檢驗，並提供60%檢驗費的補助；在324位疑似罕病個案中有103位確診為罕病患者，檢驗確診率為31.8%，共補助1,572,910元。

自2009年至2018年，累計補助3,134位個案，總補助金額為18,212,947元，確診人數達1,037人。有鑑於本會長期對遺傳檢驗服務方案的重視與推廣，國民健康署於2011年始辦理政府版的遺傳檢驗補助方案，但因重重規範導致窒礙難行，執行效益尚有改善之處，本會亦會持續追蹤政府版之執行狀況，期望能真正落實罕病法中防治之精神。

2018 年國內遺傳檢驗執行概況表

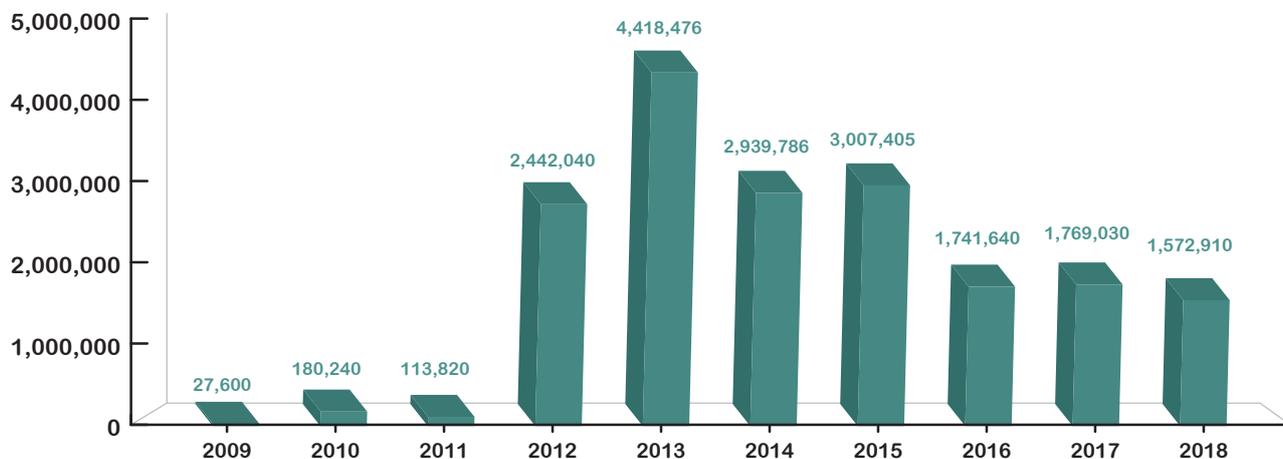
編號	檢驗機構	總檢驗人數	確診人數
1	臺大醫院－胡務亮醫師實驗室	19	7
2	臺大醫院－吳振吉醫師實驗室	1	0
3	慧智臨床基因醫學實驗室	61	28
4	臺北榮總	18	6
5	柯滄銘婦產科 基因飛躍生命科學實驗室	46	22
6	中山醫學大學附設紀念醫院	16	12
7	彰化基督教醫院	56	15
8	林口長庚紀念醫院	17	5
9	衛生保健基金會	71	7
10	中國醫學大學附設紀念醫院	4	1
11	國家衛生研究院	15	0
總計		324	103

歷年國際代檢方案補助成果



服務人次	15	28	60	67	62	66	74	60	58	53	33	6	7	8	11	3	7	8
補助人數	11	20	52	49	49	36	51	39	42	39	17	3	6	6	5	2	1	1

歷年國內遺傳檢驗服務補助成果



補助人數	11	70	60	323	577	509	510	377	373	324
補助項目	24	25	25	95	145	87	90	86	86	75
補助比例 (%)	50	50	50	80	80	80	70	70	60	60



二代新生兒篩檢

昊昊剛出生時透過在後腳跟扎血的「新生兒篩檢」，檢查出罹患了極為罕見的「丙酸血症」，這是一種先天性代謝異常疾病，過量的蛋白質會在患者體內形成毒素，嚴重將造成昏迷。

從小開始，吃東西對昊昊而言就是項艱難的任務，讓人看了好心疼，不過這可能是不幸中的萬幸，當初若沒有透過新生兒篩檢及早得知孩子的病症，昊昊現在的狀況恐怕難以想像。昊昊的特殊飲食，每一份食物都要斤斤計較，多一分就無法吸收，少一分又怕營養不夠，加上所有高蛋白質的食物，包括奶、蛋、豆、魚、肉類，都被列為拒絕往來戶，因此每天的蛋白質攝取，只能用根莖類食物取代。除此之外，昊昊還必須食用專門的特殊奶粉，奶粉聞起來有股刺鼻的腥味，一般人不會想要吃進肚子裡，但這卻是昊昊主要的食物來源。

值得一提的是，丙酸血症並不在衛生福利部法定的 11 項篩檢項目之中，也就是說，如果不是基金會於 2006 年時，站在家長「知的權利」的堅定立場提出嚴正訴求，就沒有後來政府的政策轉彎，讓家長在簽署同意書下，就能知道其餘 20 餘種的篩檢結果，今天昊昊也就無法如此迅速確診，接受妥善的飲食照顧，安心成長。



■ 因為新生兒篩檢的早期發現，讓昊昊現在可以開心地與爸媽玩耍。

為落實早期發現早期治療，本會規劃「建置罕見疾病防治網絡」，於 2000 年起投入「二代新生兒篩檢先導計畫」，經過多年積極投入推廣與宣導，政府自 2006 年 7 月 1 日起，將法定的新生兒篩檢項目由原先 5 項增為 11 項；家長若簽署同意書，即可獲知 26 種疾病篩檢結果。本會更陸續增加補助「龐貝氏症新生兒篩檢」與「嚴重型複合型免疫缺乏症（SCID）新生兒篩檢」，並將補助擴及至原住民及經濟弱勢戶，讓臺灣的新生兒多一層保障。

2018 年度成果

本方案自 2000 年展開先導計畫，先針對部分地區一般民眾試辦。2003 年起全面補助原住民及低收入戶，至 2006 年，政府擴大補助項目，除定額補助一般戶外，亦全額補助出生於山地、離島或偏遠地區醫院機構嬰兒之篩檢費用。考量政府補助對象未能涵蓋所有原住民及經濟弱勢家庭新生兒，本會持續辦理原住民二代新生兒篩檢補助，且分別於 2009 年及 2011 年開始，辦理原住民及低收入戶之龐貝氏症及 SCID 新生兒篩檢費用補助，盼能嘉惠更多弱勢家庭及擴展罕病防治範圍的精神。

本方案除了以實際經費的挹注，更同步進行政策方面的宣導及倡議。迄今，雖已成功爭取到法定補助項目的增加，但隨醫療發展，仍陸續有新的檢驗項目增加；秉持著促進罕見疾病防治之宗旨，本會持續將最新最有



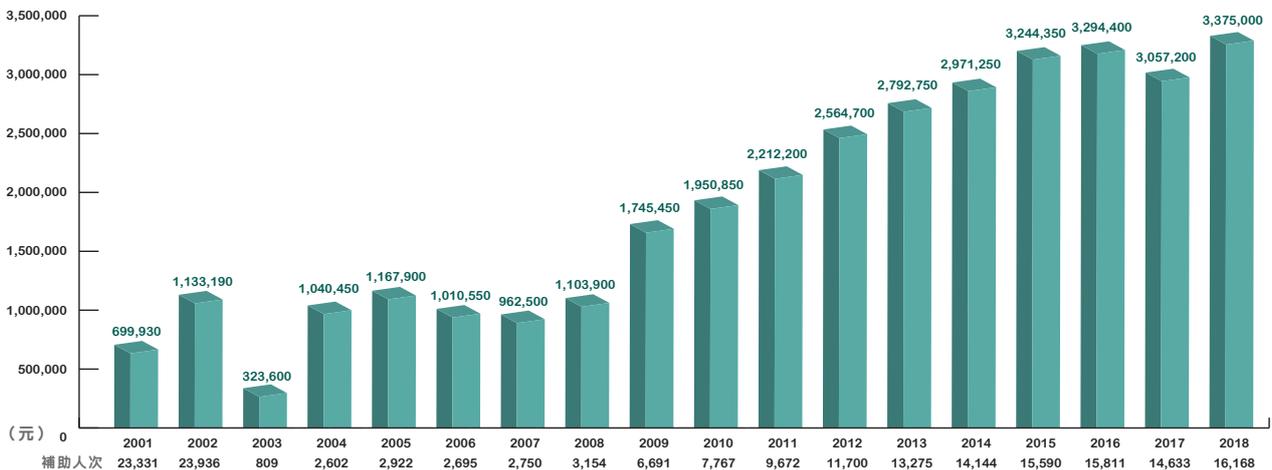
效的篩檢技術納入補助項目，為台灣新生兒的健康把關。方案至今已邁入第 18 年，這些年來持續不懈為原住民服務，於 2017 年榮獲行政院原住民委員會頒發象徵對原住民族有具體貢獻事蹟的最高榮譽—「原曙獎」，實為對本會相當大的肯定。

2018 年本會持續與國內三大篩檢中心：臺大醫院、財團法人中華民國衛生保健基金會附設醫事檢驗所，以及財團法人病理發展基金會台北病理中心共同推廣新生兒篩檢方案，補助原住民及低收入戶新生兒達 16,168 人次，補助金額共 3,375,000 元。本方案自 2000 年實施至 2018 年共補助新生兒 187,650 人次，補助金額達 34,650,170 元。



■ 篩檢儀器—串聯質譜儀 (Tandem Mass Spectrometry)

歷年二代新生兒篩檢補助成果





先天代謝異常病患之緊急救援網絡

為使罕見病患獲得妥善醫療照顧，本會於 2012 年建置「先天代謝異常病患之緊急救援網絡」，集結各界善心捐贈 3 台多功能血液淨化設備於北中南教學醫院，運用新一代持續性血液透析工具以期改善治療成效，進而建立先天代謝異常疾病緊急救援之治療標準作業流程。自 2013 年至 2018 年底，陸續救治包含楓糖尿症、進行性家族性肝內膽汁滯留症等 21 位罕病病童，及 74 位因腫瘤、腎臟病等引起器官衰竭而須進行連續性透析的其他重症兒童患者。

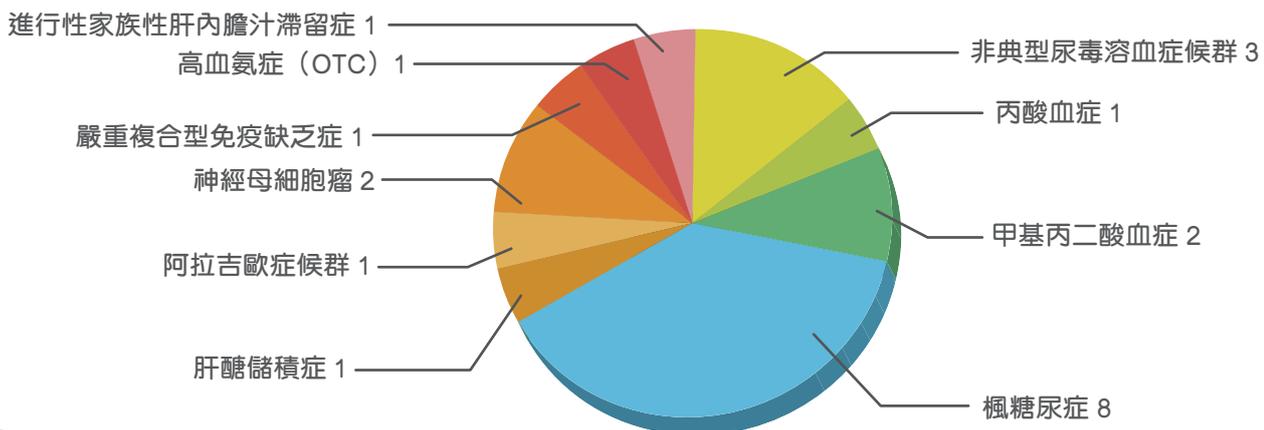
2018 年度成果

罕見代謝異常疾病患者，目前保守估計全台灣約有 1,000 人，而其中需要低蛋白飲食控制則約為 350 人，此類患者一旦不小心吃到了不該吃的食物或小感冒，都可能引爆生理大失調。以「有機酸血症」為例，急性發作時，若未緊急移除體內有毒性的代謝物質，將導致嚴重的酸中毒，甚至腎衰竭等不可逆情況；雖能以藥物控制，但「急性腎臟替代療法」（也就是俗稱的「洗腎」）則是救命的關鍵。此外，「非典型尿毒溶血症候群」、「家族性高乳糜微粒血症」及「同合子家族性高膽固醇血症」等病友在發病時亦有緊急換血、洗肝或洗腎的需求，以即時穩定並恢復身體正常機能的運作。

為讓病友能於發病的第一時間獲得妥善的治療，本會在科懋生物科技股份有限公司、財團法人新北市靈鷲山慈善基金會、惠康社會福利基金會與台中市政府社會局救助科的共同支持下，於 2012 年至 2014 年期間，購置 3 台「多功能血液淨化機」及耗材，捐贈予台大兒童醫院、高雄榮民總醫院與台中榮民總醫院。經由本會的拋磚引玉，目前各大醫院也陸續引進多功能血液淨化設備，使國內的罕病照顧與緊急救援網絡更加健全。



歷年使用「多功能血液淨化機」之服務病類



心理衛生服務

去年，南區家屬身心支持團體獲得家屬一致好評，也因此孕育了今年「做自己最好的伴－罕你不孤單」團體的再次生成。4次團體，由諮商心理師帶領成員欣賞電影、利用心靈牌卡探索身心狀態、互訴照顧經歷等，成員們聊到在別人身上彷彿看到自己的未來，因為大家碰到的親子問題與互動模式都很相似，「普同感」就是團體裡重要的療愈因子之一。今年團體的效益超乎預期，心理師回饋大家的互動「很美麗」，成員積極努力地學習做自己最好的陪伴，但令人感動的是，彼此主動大方地透過肢體、聆聽與話語肯定，也成為他人最美好的陪伴！

2018 年度成果

生病本來就是一件辛苦的事，尤其對罕病家庭來說，沉重且長期的照顧壓力讓家庭充滿了更多挑戰。本會自 2006 年結合專業人員自初期預防開始強化家庭支持力量，從次級、三級預防接住即將崩解的家庭，用心照顧每位病友與家庭成員，陪伴大家度過生命幽谷。

2018 年本方案總服務量為 1,063 人次，其中初級預防「健康促進」方面共提供 30 人次服務；次級預防「降低風險」方面共提供 588 人次服務，當中包含與台大醫院臨床心理部心理師和醫療團隊的專案合作，使服務效能頗有顯著提升，另外，身心靈團體亦有效支持病友及家屬建構同儕網絡，擁有更深一層的歸屬；至於三級預防「問題處理」方面，高危險家庭的會談量為 445 次，所處理的家庭議題包括安寧照顧認知不足及資源連結困難、青春自我認同危機造成親子衝突及自殺風險，以及夫妻親密關係失衡等問題。



萬紅叢中一點綠，今年家屬身心支持團體很高興有男性成員加入。

2018 年罕病心理衛生服務一覽表

本方案全年服務 1,063 人次			人次
初級預防 30 人次 (占總服務量 2.82%)	電話問安服務		30
次級預防 588 人次 (占總服務量 55.32%)	心理諮商服務 (352 人次)	北區	66
		中區	130
		南區	53
		台大醫院心理諮商專案合作	103
	傾聽您說專線 心理輔導服務 (131 人次)	病友及家屬	
身心靈團體 (105 人次)	北區「心靈讀書會」工作坊 9 場		81
	南區「家屬身心支持團體」4 場		24
三級預防 445 人次 (占總服務量 41.86%)	高危險及慢性化 個案處理	445 人次	



到宅復健服務

阿哲是位害羞的大男孩，初次見面時因見到陌生人緊張，影響腿部張力，站不起來也沒辦法走路了。阿哲罹患的是一種粒線體疾病，大多時候可以扶著慢慢走，吃飯穿衣服也沒有問題，但偶爾會有突發的張力，使身體僵直困難行動，可能會忽然跌倒，阿哲就有好幾次在廚房、浴室撞傷的經驗。

因擔心外出危險，阿哲從高中畢業後就很少出門，長時間坐著打電腦，走路姿勢也逐漸搖搖擺擺變得無力。因此，阿哲和家人申請基金會的到宅復健指導服務，希望治療師能協助規劃適合的居家運動。治療師發現阿哲有輕度的脊柱側彎，而僵硬的軀幹跟腳踝也多少影響身體平衡，於是設計了一套拉筋與平衡訓練的動作，並且依照進步的程度做調整。在阿哲認真配合下，身體柔軟度逐漸改善，走路時腳也感到輕鬆一些，看到這些成果阿哲更有耐心地每天定時運動，他希望家人能安心讓自己外出和朋友參加最喜歡的動漫展，甚至還可以外出就業發揮自己電腦繪圖的專長，擁抱理想生活。



2018 年度成果

本會自 2007 年推出「到宅復健指導」方案，為罕病病友量身訂做居家復健計畫，截至 2018 年 12 月底，本方案共提供 3,496 人次到宅服務。

透過專業復健團隊的投入，我們解決病友因交通不便或人力不足而無法到醫院接受治療的困難，並提供個別化運動治療、早期療育親職示範、配合居家環境改造及生活自理能力訓練，同時教導照顧者移位與照顧技巧等，免費進行 6 至 8 次服務，得以減緩案家之長期照顧壓力與增加身障者自立生活的機會。2018 年總計服務 43 名病友，共 280 人次，服務內容以到宅復健技巧指導居多。

在無障礙環境及輔具改善部分，今年我們特別委託交大電機工程系楊秉祥教授團隊，協助一名罹患肌肉萎縮症的病友，設計與製造居家自動化輔具—遙控開關門裝置。原先需仰賴他人開關門，有了量身訂製的遙控裝置後，失能病友自己控制開關門已方便許多。

另外，為了鼓勵病友一起活動健身，培養規律運動的習慣，今年本會試辦「罕見疾病健康體適能課程」，於 7 月 7 日至 9 月 22 日期間，在周六午後熱鬧展開，總計 10 堂課程共有 9 個家庭，14 位病友及家屬參與。課程邀請雙和醫院復健部林立峯技術長，針對病友與照顧者常見的問題規劃設計，藉由 10 週多元運動、維持矯正遠離痠痛、減重不復胖等主題，培養學員健康觀念。也依照每位學員體能條件個別化設計運動組合，在團體的支持下努力運動，期許自己能促進體能維持生活品質。

2018 年到宅復健服務統計表

項目	到宅復健技巧指導	生活自理能力訓練	相關資源轉介連結	無障礙設施指導	總服務人數
單位	總服務人次				
北部	60	7	3	0	15
中部	37	14	7	5	9
南部	126	16	5	0	19
小計	223	37	15	5	43

緊急救援通報服務

小杰已屆而立之年，因患有罕病體力較弱且步態不穩，外出需使用電動輪椅代步；此外，疾病也導致呼吸問題，5年前氣切後，只能用氣音說話或電腦打字與外界溝通。小杰與弟弟同住，然弟弟在外地工作，假日才會返家；而少有聯繫的親戚偶爾會來探望，但次數非常少，故大多時候小杰都是一個人在家，形同獨居。

由於不喜歡陌生人來訪，小杰從未申請過居家服務，當基金會社工得知他長時間獨居，除定期電話關懷外，也立即提供「緊急救援通報服務」的資訊，希望下肢不便、有較高跌倒風險的他，一人在家時能有多點安全保障。

不久後，小杰主動向基金會申請服務，中興保全工程師至家中裝設系統並細心說明操作方式，該系統每天24小時與守護中心連線，一有緊急狀況時，按下按鈕便能求助。雖然小杰因為氣切的關係，說話音量小，需要很靠近主機才能與守護中心對話，但這並不影響他使用，自從有了即時連線服務，讓他感覺即便獨自在家也是安心許多。

2018 年度成果

2010年本會開辦緊急救援通報服務，補助病友安裝生命連線系統，以防緊急發病或發生跌倒意外時，能獲得立即救援。此服務每2個月會有護理師至家中訪視（高雄及台南地區），或以電話問安關懷病友身體狀況。方案開辦迄今已協助病友97人次裝設此系統，累積補助達1,583,697元。

最初，本方案服務範圍僅於南部，2014年因應需求增加，拓展至中部。今年總共服務18位病友，南區8位（高雄、台南）、中區10位（台中、彰化及嘉義）。分屬8種病類，小腦萎縮症8位、成骨不全症2位、多發性硬化症2位、粒線體代謝異常2位、恰克馬利杜斯氏症、威爾森氏症、亨丁頓舞蹈症、面肩胛肱肌失養症各一位。

而部分病友因肌肉萎縮或疾病因素造成手部功能退化，難以使力或手指活動範圍受限，故本會特別邀請「中保關懷社會福利基金會」為病友特製按鈕，使求助更為便利。





新確診個案服務

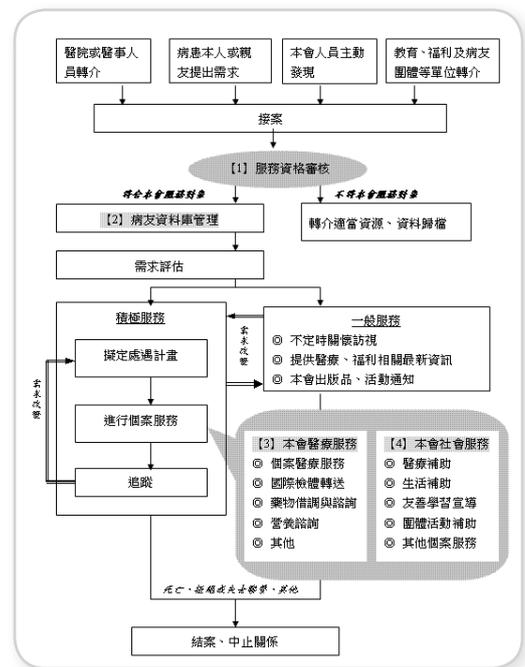
小城1歲時，保母發現他嗜睡、沒食慾、難餵食，經醫生診斷為尿素循環代謝異常疾病，這是一個非常需要限制蛋白質飲食的病。到了3歲，小城因肝臟失去功能而接受母親的肝臟移植，然而手術後沒多久併發膽管凹折，因此再度住院做了經皮穿肝膽汁引流管置入手術，好不容易身體恢復平穩，讓小城的爸媽暫時鬆了口氣。不過這「暫時」沒有持續太久，因為手術費和術後衍生的照顧費用硬生生擺在眼前，小城家的經濟平常收支就已難平衡了，家中僅依賴爸爸擔任保全工作的薪水，這龐大醫療費用該如何因應？幸而，小城媽媽聽其他病友介紹基金會，便趕緊來電本會求助。

基金會社工在得知小城家的處境後，立即協助小城成為本會螢火蟲家族成員，並提供換肝術後生活急難救助金，緩解手術支出。之後亦協助申請生活補助，同時媒合企業贊助之特殊食材與年節禮物，收到禮物的小城露出難得的開朗笑容。社工各方面的體貼關懷讓小城爸媽備感溫馨，現在小城已能漸進地嘗試高蛋白飲食，另外，爸媽也經常帶著他參加基金會活動，一家人因此交到不少朋友，有了更多人的打氣和支持，他們將更有信心戰勝挑戰。

2018 年度成果

罕見疾病病友在確診後，多重的問題與困難將與其共處一生，包括醫療、疾病認知、心理重建、經濟困難等，疾病所帶來的衝擊，不僅是個人問題，更是家庭所必須面對的問題。許多罕病家庭在確診一開始，即陷入徬徨無助的境地。更有許多長期照顧病友的家庭，獨自扛下照顧壓力、經濟重擔，無處訴苦、支持、分擔...，而致筋疲力竭，成為「高風險家庭」的潛在份子。

為使得新加入螢火蟲家族的罕病家庭，以及與本會較少聯繫接觸的家庭，能儘快得到關懷支持，取得罕病相關服務資訊，本會寄發服務百寶袋，內容包含：歡迎信、服務項目單張、家族卡、疾病單張、資源手冊...等；讓新成員病家認識本會提供的多項服務，並由主責社工電話關懷瞭解新個案家庭的需求與現況，經其評估並連結相關資源以團隊方式執行深度訪視，並及時給予救助，提供急難補助費，以減緩病友初確診所需之經濟協助，使其得以渡過難關。藉由規劃並執行完善之服務流程，從初步的關心慰問、專業關係建立、多元服務輸送等處遇，盼提供及時且適切的協助。



相關問題歡迎來電：02-2521-0717 分機 165 陳社工

2018 年各月新加入螢火蟲家族情形

月份	1月	2月	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	合計
人數	38	16	34	29	32	36	45	45	35	68	44	40	462

無障礙(通用)計程車乘車補助

因為得的罕病無藥可治，麗夙在成長過程中滿是擔心、沮喪和自卑，直到遇見同為罕病的病友樂觀面對一切，麗夙決定不能再自怨自艾下去。人到中年才幡然醒悟，卻也更用力抓住當下，麗夙開始積極走出戶外，到日月潭搭船、衝阿里山等日出，甚至加入罕病基金會天籟合唱團，每周排除萬難從台南遠下高雄練唱。

然而，活躍的她因乘坐電動輪椅，想出門一趟首要煩惱的卻是交通問題。因找不到合適的交通工具，麗夙乾脆直接開電動輪椅到達目的地，偶爾途經橋上風大、一旁車子呼嘯而過，看在旁人眼中根本驚險萬分。問她為什麼不搭計程車呢？很簡單，因為無障礙計程車車資昂貴，常搭是吃不消的，除非真的下雨或天冷不得已的情況下才會搭乘。

不過自從有了基金會「無障礙計程車乘車補助」後，減輕了她不少交通經濟負擔，她不必再冒著生命危險開電輪上橋，郊遊踏青或到較遠的地方開會，都能無後顧之憂選擇無障礙計程車。如今，經友人推薦，終於找到一台不加價的無障礙計程車，車子還非常可愛！現在麗夙只需 Line 預約一下就能安心等待「龍貓車」的到來，有了交通工具還有基金會的補助，麗夙將幸福地迎接每一趟旅程。



2018 年度成果

政府推行復康巴士多年仍是供不應求，而替代之選的無障礙計程車目前全台不過 700 餘台，且多集中在都市，想搭到車也不是件容易的事。由於購置無障礙計程車以及車輛油耗的成本較高（如一般計程車一公升的油可跑 10 公里，無障礙計程車只能跑 5 公里），因此司機為求生存，只能將成本反映在車資上，因而普遍搭過無障礙計程車的朋友們都會遇到加價的情形。

近年，基金會看到許多病友常常望「車」莫及，即使家附近有無障礙計程車，也會因擔心車資而不敢出門，因此，為提高眾多行動不便的罕病病友外出的可近性，本會持續辦理無障礙計程車補助試辦方案，針對乘坐輪椅的病友予以乘車補助，盼能減輕交通負擔，也希望病友在交通工具的選擇能更多元、更便利，最重要的是讓輪椅者對無障礙計程車的需求被突顯。

2018 年 3 月至 10 月試辦期間，本會就以就醫及復健為搭乘目的共補助 30 人，總計 79,670 元。分析病友的搭乘概況，許多人反映預約不到車（包括車行電話打不進去），但另一方面，不少病友開始有固定配合的司機，則叫車就沒有太大的問題。至於收費方式以按一般計程車跳表為多，而跳表後再加價 100-200 元不等的也不在少數，偶有視距離，越遠加價越多，更甚者有的距離要加價 400 元方能搭乘。

病友的回饋十分寶貴，基金會也採納意見，調整未來方案開辦的時間、擴大搭乘目的以及補助人數，期待讓更多人受惠，同時吸引更多駕駛願意投入無障礙計程車的行列。



全方位家庭支持課程

罕見疾病是一生的課題，無論是病友或家屬都將面對疾病所衍生的心理壓力、溝通相處與生活適應等問題。為提升病友家庭共同對抗疾病的整體能量，並強化家庭功能，本會自 2003 年著手辦理一系列「全方位家庭支持課程」，囊括知性與感性的講座、團體互動及實務操作，提供病友及家屬更多元實用的知識，同時也舒緩身心靈的疲憊，讓生活品質獲得具體改善。自 2003 年至 2018 年，本會共辦理 156 場全方位家庭支持課程，參與者達 7,344 人次。

2018 年度成果

今年北中南三區共辦理 12 場課程，計 776 人次參與，依課程性質可分為「家庭支持系列」、「身心靈健康系列」以及「暑期成長系列」等三面向。

家庭支持系列

一杯咖啡的時間能與相同經歷的人訴說心情，我們針對罕見家庭中的爸爸辦理咖啡喘息講座，盼望罕爸們暫時拋開壓力，藉此獲得重拾自我的契機，同時認識其他家庭的罕爸，於談笑風生中享受難得的放鬆時光。而媽媽們，我們也規劃便當菜創意料理課程，提供大家在忙碌的照顧生活中，能快速準備又兼顧視覺享受的美味便當。此外，罕病家屬都會面臨到的心理壓力議題，我們亦邀請臨床心理師及藝術治療師帶來居家媒材創作體驗，只見大夥都相當投入，玩得不亦樂乎。

身心靈健康系列

為照顧罕病家庭的身心，我們舉辦醫療講座和瑜珈有氧課程，結合醫療知識、有氧運動及瑜珈運動，提升大家自我健康照顧的意識，有許多家屬將陳年已久的肌肉疼痛問題向老師請益，現場皆獲得具體有效的改善方式。另外，精油課程、護眼醒腦操、阿舒吠陀七輪回春術，帶大家啟動身體自癒功能，找回豐盈生命力。

暑期成長系列

炎炎暑假，是大小朋友享受生活體驗的好時機，為讓大家有個充實的假期，今年除舉辦罕病兒童足球營，針對罕病孩子設計一套專屬的足球訓練遊戲課程，亦開設兼具知識樂趣的科學體驗班，以及為即將踏入社會的病友開設身障職業體驗，包含咖啡沖泡、清潔打掃等，了解各行各業專業的一面。而深得大家喜愛的創意手作課程，這次老師帶來背包縫紉、木器彩繪及蝶谷巴特裝飾等精彩教學。除此之外，有鑑於許多正處於青少年階段的病友，因體內賀爾蒙的影響，容易在人際互動上出現問題，今年首度規劃青少年人際溝通成長團體，讓成員們先認識自己、瞭解自己的狀態、發現問題，再進一步學習正確的人際互動模式。豐富多彩的暑期活動，大人小孩都收穫滿滿。



- ① 色香味俱全的便當創意料理課程，大大滿足。 ② 舒活減壓健康操，大家一起動起來。 ③ 第一次做瑜珈，原來趴著游泳這麼累。
④ 足球運動促進孩子們的生理機能，並從中找到自信。 ⑤ 心理師帶青少年學習正確的人際互動關係。

2018 年全方位家庭支持課程一覽表

區域	日期	課程名稱	人次
北區	07/06 ~ 08/24	「人際百寶箱」青少年人際溝通成長團體	96
	08/01 ~ 08/27	罕病兒童足球營	158
中區	05/27	「罕」衛眼睛大作戰	37
	06/30 ~ 07/01	「紓解壓力 你不孤單」家庭照顧者二日喘息課程	76
	07/11、07/19、07/25、08/01	暑期科學班暨職業體驗	104
	10/13	「咖啡傳香 罕病傳愛」講座	31
	11/10	「讓愛喘息 紓壓 fun 電影」活動	111
南區	03/10	「有氧甩油 三高掰掰」講座課程	22
	03/24	「律動瑜珈 還我漂漂臉」講座課程	19
	07/21	「心靜自然涼 心靈芳療舒壓樂」活動	38
	07/11 ~ 08/15	「夏天樂手作」暑期才藝班	56
	10/20	「料理便當菜 樂食好健康」活動	28