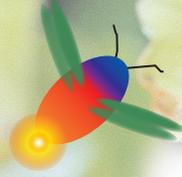


# 罕見



2019.09 第79期

財團法人罕見疾病基金會 會訊



國內郵資已付

台北郵局許可證  
台北字第3373號

雜誌

中華郵政台北雜  
字第817號登記證  
登記為雜誌交寄



## 政府罕病特殊照護 泡泡龍率先啟動



- 認識罕病撲克牌 歡迎索取
- 病友與老爸優秀表現 深獲肯定
- 百分女孩、鋼鐵阿嬤 「罕見的幸福劇本」 感動人心
- 台灣美光與罕病的精采夏日



畫作名稱：基隆正濱漁港  
 作者：馮子瑄（普瑞德－威利症候群）  
 畫作介紹：充滿異國風情的漁港，是我的私房景點。

# 罕見

2019.09 第79期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

## Taiwan Foundation For Rare Disorders

二十年前，罕病之路荊棘遍地；  
 二十年後，罕病關懷與愛滿溢。  
 您的一點一滴扶持，成為灌溉我們茁壯的養分，  
 積極不撓，促使我們一腳一步向前，  
 共同攜手罕病家庭走向幸福之路。



本會QR CODE

## 目 錄 CONTENTS

頭條新聞	1	『認識罕病』撲克牌 歡迎索取
特別報導	2	花蓮暑期遊 徜徉海洋公園樂
為愛喝采	4	病友與老爸優秀表現 深獲肯定
國際交流	6	泰國罕病政策起步走 台灣經驗樂相伴
	7	亞洲病友創新高峰會分享交流
	8	生技交流 讓罕病無界限
焦點話題	9	盼罕病學子大專升學 更臻完備
	10	aHUS藥物爭取 終露一線曙光
	11	罕病特殊照護 泡泡龍率先啓動
喜聞人生	12	百分女孩、鋼鐵阿嬤 「罕見的幸福劇本」感動人心
活動采錄	13	專業訓練 體驗成長
	14	邁開步伐 豐盈生活
	15	愛在每一個角落 幸福相聚
	16	寓教於樂 充實罕病家庭
	17	在香味中獲得啓發 能量滿載
	18	紓壓放鬆 職業探索
	19	罕病照護 充實自我力量

螢火蟲家族	20	螢火齊聚 照亮生命
罕病心語	23	和阿母去散步
愛心齊步走	24	淨光開智慧 蓋天古佛聖誕祈福作愛心
	25	罕見盃保齡球大賽 慶88
	26	台灣美光與罕病的精采夏日
	28	罕見小勇士x台東長濱國小 棒球交流之旅
	29	各界關愛 匯集中區
	30	聚焦公益 美好南區

捐款芳名錄	31	2019年4~6月
訊息窗口	36	「翻轉罕見人生－罕病20年回顧與展望」國際研討會 【罕見二十 感恩有你】20周年展覽，誠摯邀您參與 新生兒篩檢項目新增10種，預計10月實施 第14期「Yahoo！奇摩全心全益專案」，開始申請囉！

劃撥戶名：財團法人罕見疾病基金會  
 劃撥帳號：19343551

執行單位：財團法人罕見疾病基金會  
 發行人：林炫沛  
 社長：陳冠如  
 編輯顧問：鄭慧卿  
 編輯群：陳冠如、楊永祥、洪瑜黛、劉丹琪  
 美術設計：周淑菁  
 攝影：謝佳男、吳庭政、林美琪

郵政劃撥：19343551財團法人罕見疾病基金會  
 會址：104台北市中山區長春路20號6樓  
 電話：02-2521-0717 傳真：02-2567-3560  
 網址：www.tfrd.org.tw  
 電子郵件信箱：tfrd@tfrd.org.tw  
 印刷：緯峰印刷股份有限公司

中部辦事處  
 會址：404台中市進化北路238號7樓之5  
 電話：04-2236-3595 傳真：04-2236-9853  
 南部辦事處  
 會址：800高雄市新興區民生一路206號9樓之3  
 電話：07-229-8311 傳真：07-229-9095  
 刊頭題字：簡銘山

# 『認識罕病』撲克牌 歡迎索取

文/本刊



您知道有哪些罕見疾病嗎？或許有人可以說出幾個耳熟能詳的病名，像是漸凍人、小腦萎縮、玻璃娃娃等，然而若進一步詢問您詳細的疾病症狀，您能詳細說明嗎？罕見疾病因為少見、疾病數少、成因複雜，一般人都難以理解，更何況是年紀輕輕的小朋友們。

不認識與不瞭解，讓一般人即使想幫助罕病病友也不知從何做起，熱心幫忙有時反而造成傷害與遺憾，錯誤的訊息或刻板印象，反而築起了人與人之間冷漠與歧視的高牆。因此，本會多年來運用不同的媒介，以電視、平面廣告、廣播廣告等，將罕見疾病的資訊持續傳遞給社會大眾，並且深入校園，利用大型的罕病故事書、疾病手操偶，寓教於樂讓小朋友們輕鬆認識罕病，建立正確的疾病觀念，學習關懷周遭特殊的同學。

本會自2017年自製出版《螢火蟲故事島I》繪本受到廣大迴響後，今年特別邀請罕病病友許晏捷Jammy繪製26個病類，製作成《認識罕病撲克牌》，以平易近人且貼近孩子思考方式宣導罕見疾病，將罕病知識傳達出去，大朋友們亦可以藉由使用率最頻繁的遊戲牌具，輕鬆認識罕見疾病，讓大家學習尊重生命的不同型態，歡迎有興趣的民眾來電向本會研究企劃組索取（02）2521-0717分機121~124。



『認識罕病』撲克牌病類共有：

普瑞德－威利氏症候群（小胖威利）、瓦登伯革氏症候群（藍眼珠）、重型海洋性貧血、軟骨發育不全症（小小人兒）、克斯提洛氏彈性蛋白缺陷症（小黑人症）、成骨不全症（玻璃娃娃）、克魯松氏症、遺傳性表皮分解性水皰症（泡泡龍）、遺傳性痙攣性下身麻痺、Alstrom 氏症候群、原發性肺動脈高壓、威爾森氏症、小腦萎縮症、Angelman氏症候群、肌肉萎縮症、馬凡氏症、黏多醣症、結節性硬化症、血小板無力症、瑞特氏症候群、先天性巨大型黑色素痣、性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症、楓糖尿症、龐貝氏症、肢端肥大症、亨丁頓氏舞蹈症。

# 花蓮暑期遊 徜徉海洋公園樂

文/活動公關組

「氧氣瓶、健保卡、防曬用品……我都準備好了！」小婕興奮地準備著病友旅遊的行李，嘴裡不斷叨念著：「我們這次要搭專列去花蓮哦！！要去太魯閣還有海洋公園耶！！」

## 大自然鬼斧神工 令人意猶未盡

一年一度讓人引頸期盼，期待萬分的罕病暑期病友旅遊於7月14-15日、8月11-12日登場。考量台灣花東縱谷的優美景緻，許多病家殷切期盼能搭乘火車前往探索，今年兩場旅遊地點，都安排至美麗的後山—花蓮探訪。以讓更多罕病家庭能夠一同目睹花蓮的美。

今年，在花蓮縣徐榛蔚縣長及台灣鐵路局的支持協助下，大家一同搭乘「專列火車」一路從台北直達花蓮新城，讓許多行動不便的病友能更方便地搭乘。從集合前的雀躍、利奇馬颱風的叨擾，至順利的出遊，心中歡喜無法言喻。列車上造型氣球派對，工作人員無不絞盡腦汁發揮創意摺出孩子們想要的造型氣球，逗得許多小朋友們玩的不亦樂乎。

在花蓮新城站附近的星城棧餐廳、太平洋食府享受美食佳餚後，便前往太魯閣國家公園一探大自然的奧秘景色。這次病友旅行共有7台遊覽車，包括5台一般遊覽車以及2台低底盤公車，一行人浩浩蕩蕩地駛向太魯閣，享受燕子口的峽谷美景。病友讚嘆道：從來沒有想過我可以來到太魯閣，大自然的鬼斧神工真的太奇妙！

參訪了太魯閣遊客中心內設有的生態遊憩館、兒童環境教育館、人與自然館，介紹著花

蓮的風土民情；傍晚時分忽然下起滂沱大雨，在志工夥伴們的協助下，展開一場雨傘接力賽，即使志工自己全身溼透，也要讓每一位螢火蟲家族的成員順利回到遊覽車上。

此次病友旅行有別以往，由基金會同仁自行承辦，各車基金會同仁，除了身兼各車隊輔外，更扮演起臨時導遊角色，向大家一一介紹太魯閣國家公園的各個知名景觀。「哇！真的好壯觀耶」、「好高呀！我不敢走」、「我們要下去走步道嗎？好期待喔！」但由於考量部分病友在豔陽下的體力，加上假日燕子口的遊客人車眾多，遊覽車不方便讓大家一一下車漫步燕子口步道，司機大哥們體認到罕病家庭大老遠舟車勞頓來到花蓮，對於峽谷美景的好奇與期待，特別放慢車速讓大家慢慢欣賞這鬼斧神工的百年奇景，臨時停車讓大家能與峽谷合照留念。

安排病友家庭下榻於美侖大飯店，飯店內的豐富設施已讓許多大小朋友迫不及待地享受一番。泳池畔的水上排球、水槍等活動讓大家清涼一夏；刺激旋轉溜滑梯與卡丁車讓孩子們玩得不亦樂乎。在晚會豐富的餐點下，徐榛蔚



▲午後陣雨，志工夥伴協助病家搭車。



▲列車上的造型氣球派對。



▲美侖大飯店卡丁車競賽樂趣。



▲志工協助輪椅病友搭乘纜車，享受海岸景色。

縣長特地為病家們準備許多驚喜，安排原住民太魯閣族萬榮部落小朋友們帶來的豐年祭舞蹈表演。安排許多趣味活動，考驗團體默契及親子遊戲，帶給罕病家庭們一個歡樂的夜晚。

## 海洋公園 探險趣

花蓮具代表性的「遠雄海洋公園」則是我們第二天行程。充實的海獅小學堂、水族館的魷魚餵食秀、海洋哺乳生態館的美人魚海牛、海洋劇場的海豚秀，讓大家看得嘖嘖稱奇，更學習到保護海洋生態的重要性。湛藍的海岸、清澈的天空，讓乘坐電動輪椅的阿儒，看到樂園裡的纜車興奮不已，在工作人員與志工們的協助下，換乘普通輪椅順利搭上纜車，一覽無際的海洋，留下難忘的回憶。

兩天一夜充足的快樂時光，大家意猶未盡地捨不得離開。在回程車上，大夥早已累得呼呼大睡，也有人開心地與其他人討論著這兩天

的種種趣事，不斷回味。感謝罕病家庭們每年熱烈的報名與支持，此次花蓮之旅報名如雪片般，超過千名病友與家屬報名，要向多數無法錄取成行的病友說聲抱歉，日後基金會會再次規劃更完善的旅程。再次感謝花蓮縣政府徐榛蔚縣長以及縣府同仁、台灣鐵路局、美侖大飯店、太魯閣客運、長城國際遊覽車、麻海師老師以及志工們等，在這段時間給予的幫助，讓我們能夠享有美好的假期。



▲病友開心參與遠雄海洋公園「水花派對」，酷暑全消。



# 病友與老爸優秀表現 深獲肯定

文/洪春甸（研究企劃組專員）、趙雅庭（南部辦事處活動專員）

每年總統教育獎是自全國優秀楷模學生中，選拔出具有以順處逆、奮發向上等特質的學生，今年56名得獎者中，欣見7名罕病病友許詠竣、張仕菁、黃資翔、林宇翔、廖紘緯、范欣怡與張或綺獲獎，詠竣和仕菁已是二度得獎，足見他們貫徹上進精神與學習態度，實為眾人典範。

## 泡泡龍女孩 勤學小勇士

12歲的或綺罹患先天性表皮鬆解性水皰症（俗稱泡泡龍），自小全身上下都是破皮傷口，手腳也因此嚴重攣縮、沾黏，每天換藥時間長達五個



▲或綺（右）先天性表皮鬆解性水皰症病友獲獎。

小時以上，「體無完膚」使她晚上睡覺經常被痛醒，面對身上的疼痛，或綺並不氣餒，「因為痛，讓她知道還活著」，即便腳痛到無法行走，她仍強忍痛楚每天到校上課，未曾因病請假，非常珍惜學習的機會。她不斷嘗試各種挑戰，參加校內外競賽屢屢獲獎，英文小達人比賽、作文比賽、彰化縣閩南語朗讀比賽等，亦曾當選模範生，表現優異。

或綺勤奮向學、積極參與社區服務，也曾到雲林故事館說故事給大家聽，協助泡泡龍協會拍攝宣導短片、參與公益活動。熱愛語言學習的她，能以流利的英文介紹自己，口條清

晰，未來希望能成為優秀的翻譯，並且幫助其他病友走出來，堪稱最激勵人心的生命小勇士。

## 小小人兒 資訊網頁展長才

台南一中高材生宇翔，今年透過特殊選才方式錄取國立成功大學資訊工程學系，他擁有出類拔萃的程式開發能力，曾設計開發學校



▲宇翔（前排右一）榮獲總統教育獎。

線上點名系統，協助校園安全管理，亦與學長聯手發明防弊防盜評測系統。然而宇翔其實是一名「軟骨發育不全」病友，他的腳部彎曲嚴重，無法正常行走，一直以來倚靠輪椅行動；此外，眼睛患有先天性白內障，曾多次置換人工水晶體，「反正改變不了，就接受它，不要畫地自限」樂觀的宇翔不去想疾病帶來的限制，反而盡情參與社會，包括騎腳踏車馬拉松、溯溪、爬山等，主動逐夢並全心投入喜歡的資訊領域。

宇翔更是資訊社的網管，管理社團多部伺服器，擔任國中生程式設計營的講師。多次參加競賽磨練技術，讓實力更加精進，曾獲教育部的資安競賽銀質獎，及連續兩年臺大網際網路程式設計全國大賽（NPSC）優勝。在師長眼中，宇翔充分展現天生我材的學習毅力，相



信未來他能用專長，為社會貢獻一己之力。

## 不畏黑暗困境 「泳」往直前

因為粒線體代謝異常導致視力急遽退化，眼前一片模糊，讓國中的絃緯面臨幾近全盲的人生，家人同學都為他心疼。然而絃緯從不自暴自棄，雖然被迫放



▲絃緯（右）榮獲總統教育獎。

棄許多活動，包括喜愛的籃球，但也在眾人的鼓勵下找到新的興趣－游泳，即便眼前黑暗，在泳池裡卻展現天賦，最終靠著加倍的努力與毅力在特殊運動會上拿下蛙式、自由式共6面金牌。

既然絃緯沒有放棄自己，家人更沒有理由放棄他，每個月不辭辛勞帶他往返於高雄－彰化求醫，由於罕見疾病藥物費用昂貴，且自美國進口，治療之路一開始時並不順遂，直到故事曝光於媒體後，各界善心湧入，讓絃緯有了重建光明的希望。「如果可以，我希望能像正常人一樣，想要看見外面美麗的世界」，未來的路還很長，同學和老師給予他非常大的支持，並相約等絃緯視力恢復後再一起看「旗津海水藍」。絃緯學會感恩惜福，期望未來能成為一名游泳教練，幫助更多視障朋友享受水中的樂趣。

## 爸爸就像鋼鐵人 守護我們的家

今年「高雄市第45屆模範父親」於8月2日（五）獲高雄市市長韓國瑜贈匾，希望透過表揚活動讓大眾重視長期為家庭付出的偉大父親。其中，吳瑞輝先生是當中最年輕的模範父親外，更是罕病病友家長。長子兆峰在國小時被診斷出罹患「骨質石化症」，除了骨頭硬化需避免碰撞外，同時伴隨視力退化問題。因當時疾病資訊少，瑞輝只能不停摸索，慢慢找出照顧孩子的方法。他曾想，若自己不跨出那一道心理障礙，未來，孩子怎麼獨自面對社會人群？因此，加入基金會後，在社工和其他家屬的鼓勵下，克服了許多低潮，現已能勇於面對困境。

夫妻倆秉持自主學習的理念教育子女，以鼓勵代替責備，兆峰在學業上相當自動自發，即使考完試仍照樣複習功課，而妹妹也深受影響，生活上常主動協助哥哥，手足感情緊密融洽。從兆峰身上看到生命的韌性，孩子沒有被疾病擊倒，反而更加倍努力學習，讓他深有感觸。也感謝妻子不離不棄的陪伴，讓他能面對各種考驗，做一個勇敢的不落跑老爸。



▲罕病家長吳瑞輝先生（右）榮獲高雄市第45屆模範父親。

# 泰國罕病政策起步走 台灣經驗樂相伴

文/陳冠如（本會執行長）

本會受泰國罕見疾病基金會之邀於8月16日（五）至曼谷與罕病團體及政府部門分享台灣罕病經驗，此次交流雖僅短短一天，卻具體推進了泰國罕病政策的發展。

泰國罕病基金會（Thai Rare Disease Foundation）剛過兩週年生日，單位結合了血友病、溶小體代謝異常等病友團體領袖、與病友家長及遺傳科醫師所共同成立，總裁Preeya Sethi Singhnarula女士育有一位楓醣漿尿症的患兒，孩子出生後歷經誤診，她挑戰醫療權威自行尋找確診管道，決定與其他家屬站出來爭取醫療權益。而泰國罕病基金會背後推手其實是一位遺傳科醫師Duangrudee Wattanasirichaigoon女士，9年前她因到台灣參加醫學會時亦拜訪了本會，深受陳創辦人的激勵，回泰國後積極鼓勵家長自助人助，再次見到陳創辦人時，既感慨又感動。

2002年起泰國實行全民健康覆蓋（Universal Health Coverage），約計有99.5%民眾都經由政府的保險支付管道獲得醫療服務及藥費給付；2013年通過第一個罕藥（高雪氏症酵素取代療法）給付，便進入停滯狀態。近期泰國參與亞太經合組織（APEC）的罕病發展計畫，與中國同被選定為發展計畫的重點施行國家，因此泰國國家健保辦公室（National Health Security Office）便成立特別委員會，於8月5日公布「罕病治療制度草案」，隨後立即邀請本會訪泰介紹台灣罕病制度，期以汲取台灣經驗。

此次陳創辦人備齊完整資料，希望對泰國罕病制度推動有所助益。泰國國家健保辦公室副部長Dr. Jadet Thammathataree帶領數位官員



▲陳莉茵創辦人（中）與泰國罕病基金會Preeya（左）及Duangrudee醫師（右）。

及遺傳科醫師共25人參與，由冠如執行長介紹本會服務宗旨及方案，陳創辦人精闢解說罕病相關法規，分享20年前奔走罕病法的筆路藍縷，同時也提出台灣現今罕病制度的種種困境。

目前泰國制度草案中明確訂定罕見疾病區分為兩個群體：少於10,000名病人數者稱為罕見疾病，而少於1,000名病人數稱為超罕見疾病（ultra-rare disease），初期預計先制訂200種罕病。診斷方面，從既有兩項新生兒篩檢項目（先天性甲狀腺低功能症及苯酮尿症），擴大到串聯質譜儀可進行的篩檢；藥物給付方面，整合藥品審核制度，建立特別專款給付罕藥。雖然泰國的罕病政策起步慢，但在既定的基礎下急起直追，欣見政府扛起照顧罕病家庭的角色，減輕病家負擔。陳創辦人表示：這趟簡短的曼谷行強化了泰國政府對罕病的重視，期盼泰國罕病家庭都能夠獲得實質的照顧。



# 亞洲病友創新高峰會分享交流

文/楊玉欣（罕病病友暨前立法委員）

在罕見疾病基金會創辦人－陳莉茵女士的推薦之下，本人有幸參與6月25日（二）於菲律賓舉辦的第一屆「亞洲病友創新高峰會」。透過這場會議，與國際上其他國家分享「罕見疾病防治及藥物法」和「病人自主權利法」在臺灣實行的現況、面臨的挑戰與突破，以及身為一個罕見疾病患者和立法推動者，在二個角色中的互映及轉換歷程，如何將自身的病人視角高度擴展，以捍衛這片土地上所有病友的權利。

「亞洲病友創新高峰會」成立的目的，是希望各國能透過分享自身與他國的經驗，經由討論、激盪出更多創新想法，以能更完善地維護病人權益，並透過我們的發聲，讓相關的病友團體獲得借鏡。我們一直認為，以病人為核心理念，需從病友團體的賦能和制度建構兩個方向進行，上而下、下而上的雙向合作，使制度真正被完善實踐。

整場會議內容豐富多元，大會原訂的休息時間也因各國代表的精采分享而被取消，因此我也減少如廁次數，希望儘可能吸收所有的內容。當我們在分享臺灣政策倡議的經驗時，各國代表都抱持感興趣的態度，並給予許多回饋和建議。

2000年「罕見疾病防治及藥物法」立法，是全世界第五部保護病友權利的法律，也是全世界第一部將防治和病友福利概念納入的法律。臺灣亦擁有亞洲第一部以病友為主體的法律－「病人

自主權利法」，透過政策推動落實WHO強調的：病人有知曉病情與參與治療過程的絕對權利。此兩法案皆由「病患」發動促使立法，病友們配合相關民間團體或政府單位的協助，讓這樣的美事得以在臺灣實現。

當然，這其中仍有許多可以進步的空間，但值得欣慰的是我們始終走在理想的路上，藉由這次的分享，讓臺灣能成為國際或其他國家的參考範本，讓病友的權利能在世界其他角落被落實。非常幸運受邀與會分享，讓我們得以在國際場合中，為病友人權發聲，並持續關注弱勢群體，共同創造幸福世界。



▲病友玉欣分享罕病法及病主法於台灣實踐內容。



# 生技交流 讓罕病無界限

## 2019亞洲生技展 轉動罕見人生

文/陳冠如（本會執行長）

7月25~28日南港展覽館舉辦罕病相關的「2019亞洲生技展」，從基因檢驗到傳統藥物治療，甚至於最先進的基因治療，都與台灣生技發展息息相關。

來自約25個國家的專業人士及生技產業企業家參與晚會，本會陳冠如執行長受邀分享「用科技、愛與承諾來轉動罕見人生」。以6個罕病家庭故事串聯，分別為：1.全基因定序技術協助未確診患者找到病因；2.胚胎著床前基因診斷（簡稱PGD）幫助罕病家庭開心迎接新生命；3.基因治療為AADC患童帶來奇蹟；4.科技輔具讓肌肉萎縮症孩子可以表達自我。由案例中看見科技的影響，亦帶出罕病家庭堅毅的力量。罕病家庭的轉變不僅仰賴科技發展，更需搭配健全的法規制度，及堅強的病友團體支持，方能建構最完善的服務系統。

最後，邀請半身巨人魏益群先生獻唱「You Raise Me Up」，渾厚的歌聲讓在場嘉賓深受感動、掌聲不斷。會後有幾位生技人分享：沒想到自己的工作竟能改變罕病家庭，更有信心面對未來的挑戰，期與所有的罕病家庭一起加油打拼。



▲陳冠如執行長（中）與罕病病友益群（右）一同受邀出席亞洲生技展。

## 罕病無國界 巴西來交流

文/洪瑜黛（研究企劃組組長）

巴西參眾議院議員一行共5人於7月22~25日訪台，其中一位眾議員尚蓓莉（Carla Zambelli）為巴西國會「罕見疾病陣線」副主席，長期致力於罕見疾病照護，故於外交部的安排下，由王啟文總領事陪同於7月23日蒞臨本會，交流目前罕見疾病相關政策。

交流座談，由陳莉茵創辦人及陳冠如執行長接待，介紹台灣罕病照護政策，包括通報、診斷、治療、罕藥健保給付等。也藉此機會了解巴西的罕病現況：巴西罕病定義在2014年訂出，盛行率低於10萬分之65稱作罕見疾病。約有1,300萬名的罕病病人，目前有14種罕藥上市，全國只有12位遺傳諮詢師，要接受到遺傳諮詢非常困難，有時要排2年才等得到，且因為罕病藥物太貴，巴西將發展學名藥因應。

在本會創辦人及執行長介紹時，貴賓們專注地聆聽，並在Q&A時間展開熱烈討論。這團參訪團非常用功，每場拜會後都會開現場直播告知巴西國民他們看到的、聽到的、還需要做哪些加強或改進，即時讓巴西與世界接軌，讓此次交流更具意義性。



▲眾議員尚蓓莉（左）、眾議員希維拉（右）訪問基金會。