

罕見



2019.12 第80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



罕見二十・感恩有你



- 絕地中的幸福綠光—絕地綠光
- 『翻轉罕見人生』紀錄片 六個故事感動人心
- 『生生相惜，生生不息』20周年特展
- 全聯零錢捐 讓罕病兒更有力量



畫作名稱：北投圖書館

作者：鄭力寧（脊髓性肌肉萎縮症）

畫作介紹：我喜歡圖書館，它像森林的樹屋，我想要去看看。

罕見

2019.12 第80期

財團法人罕見疾病基金會 會訊

Taiwan Foundation For Rare Disorders

罕見二十年，一路從泥濘到順遂，
倚靠民間、企業、善心人士的扶持，
支持罕病家庭創造幸福，迎向溫暖的曙光。



本會QR CODE

目錄

罕見20

- 1 本會榮獲「罕見疾病防治工作貢獻獎」
- 2 陳莉茵創辦人榮獲「罕病英雄獎」
- 3 林炫沛董事長榮獲第20屆「醫療奉獻獎」
- 4 陳垣崇董事榮獲第10屆「總統科學獎」
- 5 蔡輔仁常務董事榮獲第72屆「臺灣醫療典範獎」
- 6 曾敏傑共同創辦人榮獲108年度教育部「社會教育貢獻獎」
- 7 賴志銘榮獲第23屆身心障礙楷模金鷹獎
- 8 絕地中的幸福綠光
- 9 『翻轉罕見人生』紀錄片
- 10 『翻轉罕見人生—罕病20年回顧與展望』國際研討會
- 12 『生生相惜，生生不息』20周年特展

特別報導

- 14 全聯零錢捐 讓罕病兒更有力量
- 16 『生生相惜 翻轉人生』 罕見疾病獎助學金頒獎典禮

焦點話題

- 19 長照身障新規定 請評估最佳運用
- 20 生命最後一哩路 自己作主

活動采錄

- 21 罕病研習、醫療弱勢齊聚
- 22 多元體驗 挖掘罕病潛能
- 23 寫作、翻糖、輕旅行 豐富南區生活

螢火蟲家族

- 24 醫療新知 挹注病家能量

愛心齊步走

- 25 富邦人壽公益大使 守護罕病家庭
- 26 東華扶輪社匯集七分社獻愛心 罕病兒VR體驗樂開懷
- 27 賞蝶 點燈 關懷罕病家庭
- 28 民間送愛 罕病暖心

捐款芳名錄

- 31 2019年7~9月

訊息窗口

- 36 2020 無障礙（通用）計程車乘車補助，歡迎申請！
照護手冊初版、改版歡迎索取
《螢火蟲故事島II》繪本，歡迎參考
六款疾病單張 新上架

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：王至詳、吳庭政、董健男

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

本會榮獲 「罕見疾病防治工作貢獻獎」

文/本刊

基金會自1999年成立，迄今走入二十個年頭，與病友家庭一同披荊斬棘，從零到有逐步堆砌保障罕病病友的照護堡壘，期待讓病友家庭可以無懼面對疾病的難題，勇敢向前。

衛福部為鼓勵對罕見疾病防治工作長期耕耘及具體貢獻之機關、單位或團體，依據罕見疾病防治工作獎勵及補助辦法，設置表揚計畫。特於10月21日（一）「2019台灣全球健康論壇」活動，頒發「罕見疾病防治工作貢獻獎」獎項，評選結果由罕見疾病基金會、台北榮民總醫院、馬偕兒童醫院三個單位獲得表揚。

今年除了慶祝罕病基金會成立20周年，再獲「罕見疾病防治工作貢獻獎」一獎猶如錦上添花、喜事連連。基金會20年來持續著罕病防治宣導、病友家庭關懷、醫療諮詢等照護、獎勵臨床研究、積極參與學術交流、與政策倡

議，期待能讓台灣的罕見疾病病友，也能擁有品質、有尊嚴的人生。

以下基金會服務的事蹟深得審查委員們的重視，包含：1.積極參與政策倡議，協助罕見疾病防治及藥物法之立法，修法過程中不斷研議法規、提出訴求，以保障罕病病友醫療權益；2.服務以病人及家屬為中心，依其需要提供生心理的多元服務；3.推動罕見疾病防治宣導，包括學校團體、企業單位等，讓社會大眾正確認識罕見疾病，消弭社會對罕見疾病的偏見；4.參與罕見疾病國際組織，補助專業研究更進行學術交流，讓世界看見台灣對罕見疾病患者照顧。

罕見疾病的治療與照護是一生且漫長的歷程，除了政府單向的福利支持外，各地民間單位資源、人力的挹注，如病友家庭互動網絡、病友團體或協會等，支持著罕病病友勇敢地面對疾病。此次獲獎亦是對本會服務方案的肯定，深感榮幸，未來會持續陪伴罕病家庭度過難關，迎向未來。



▲本會榮獲罕見疾病防治貢獻獎，由國民健康署王英修署長（左一）頒獎，林炫沛董事長（右二）出席受獎。

陳莉茵創辦人榮獲「罕病英雄獎」

文/本刊

「祖上無德、卡到陰」，20年前罕病被視為無解的怪病，病家飽受歧視，在暗夜無助哭泣，直到陳莉茵女士的出現，積極串連每一個身處社會角落的罕病病家、媒體和社會資源，推動社會立法與議題倡導，於1999年6月6日成立罕見疾病基金會，才讓國人對罕病有正確認知。

恭賀本會陳莉茵創辦人獲頒世界罕病聯盟的「罕病英雄獎」，她謙虛地說 這是臺灣社會民眾出錢出力，才讓他與曾敏傑教授有機會為罕病病患與家屬撐起保護傘，這個獎是屬於這二十年來所有支持罕病的社會大眾。這個獎更是代表國際對臺灣罕病發展的肯定，政府願意傾聽病友聲音，健保願意設置罕病專款專項，媒體持續將罕病病友強韌生命故事推播出去，這一切更是臺灣文明的具體展現。

「我們不可能照顧孩子一輩子，但制度可

以」陳莉茵創辦人明白個人力量有限，民眾短暫的同情，不能確保罕病患者獲得長久保障，唯有建立制度才是解決之道，因此推動「罕見疾病防治及藥物法」，這不僅是臺灣立法史上的創舉，更深深影響日後政府對於罕見疾病家庭照顧的制度建立，不單單僅從藥物取得與醫療補助，更大大的提升罕病防治的積極意義，成為全世界第五個單獨立法的國家，堪稱臺灣罕見之光。

陳莉茵創辦人說，當年為了成立基金會來幫助更多像秉憲一樣的罕病孩子，必須透過個案報導掀起話題，感謝許多醫藥記者陪著她邊哭、邊寫稿，聽她常常一講就是一兩個小時的電話攻勢，讓國人們在短時間內認識罕見疾病，了解病友的真實需要。她也不忘理性分析，在各個立法與倡議的場合會議中，將悲情弱勢的個案故事，動之以情、說之以理，並以

明確的數據與案例，為病友大聲疾呼，積極爭取各項權益；同時成立「台灣弱勢病患權益促進會」，積極育成各個病友團體，希望藉由病患的集體倡權，強化他們對自身醫療權益的重視與共識凝聚，讓罕見疾病的多樣性能更被凸顯，滿足個別的差異性，也使罕見疾病基金會成為病家真正的『避風港』！



▲陳莉茵創辦人（左）榮獲國際罕病聯盟Rare Disease International頒發罕病英雄獎。

林炫沛董事長榮獲第29屆 「醫療奉獻獎」

文/本刊

70年代的臺灣鮮少人認識罕見疾病，幾乎都以宗教輪迴的眼光解釋罕見疾病，彷彿患病的人是被詛咒或是壞事做太多的誤解。病友面對無藥可醫的無助，醫療體系與社會制度幾乎忽視了這群弱勢的病友們。

罕見疾病基金會董事長林炫沛醫師深信：罕見疾病除了被動醫治，更要主動預防。林炫沛醫師曾遠赴人類遺傳學殿堂的美國學習，他說：「醫學雖治得了生理，但重要的心理卻不能單靠醫療解決，我總自問還有什麼能給罕病孩子，秉持的理念是能力所及就去做，不能及的就找志同道合夥伴。」因此他回到臺灣後，就與陳莉茵、曾敏傑二位家有罕病兒的家長一起推動罕病基金會成立。更陸續成立兩個遺傳相關兼具臨床服務及研究教學的實驗室，積極促成罕見疾病預防工作，其中最廣為人知的就是新生兒篩檢，能在症狀發生前早一步確診是否罹病，早期介入治療，有利提升治療效果。讓國內外罕病特殊治療研發和臨床試驗團隊接軌，建構國內罕病治療模式。林炫沛醫師是一名拓荒者，讓臺灣罕病醫療生機盎然，溫暖每一個罕病家庭。

在功利主義盛行的今天，社會中仍有許多懷抱理想的人，不求聞達於世，而在各個基層角落默默地服務奉獻，為肯定並獎勵長期獻身於醫療界，不辭勞苦的醫事人員、

護理人員及衛生行政人員，表揚其濟世救人的崇高精神與胸懷，第29屆醫療奉獻獎得主多是「孩子的守護神」，除了改善偏鄉醫療環境，也為罕病兒、受虐孩童甚至無聲胎兒發聲。

林炫沛醫師總是用相當多的時間面對每一位前來門診求助的病家，仔細地詢問病患身體狀況、追蹤家族病史，從閒話家常與嘘寒問暖中獲得訊息，暖男醫師形象深植病家心中，好評不斷，在這個講求效率的時代屬為稀少罕見。他常說，因為罕見，更需要用心傾聽病人的真實感受。林醫師積極參與病友團體的公益活動，在繁忙的看診研究之餘，擠出時間陪伴著病友們，看到病友的笑容與成長，是他不斷前進的動力。林醫師如此深耕罕見疾病，獲得第29屆醫療奉獻獎屬實至名歸。



▲林炫沛董事長（中）榮獲第29屆醫療奉獻獎殊榮。

陳垣崇董事榮獲第10屆 「總統科學獎」

文/本刊

研發罕見疾病解藥，救活原本無望的生命，敢於與眾不同的醫師科學家戮力守護人類。

「總統科學獎」於2001年設立，今年已邁入第10屆，獲獎人都是全心全力投入科學創新研究。每一位得獎者的卓越研究成果，對臺灣學術發展、聲譽與國際競爭力，都具有極大的貢獻。

一路走來，本會董事陳垣崇院士不以寂寞的研究為苦，他找到了罕見疾病的解藥，解救無數病患與他們的家庭，因為想要改善臺灣的不完美，他自美國回臺後，將臺灣打造成基因體醫學研究重鎮，即便是退休後，他依然心繫臺灣的精準醫療及預防醫療的發展。

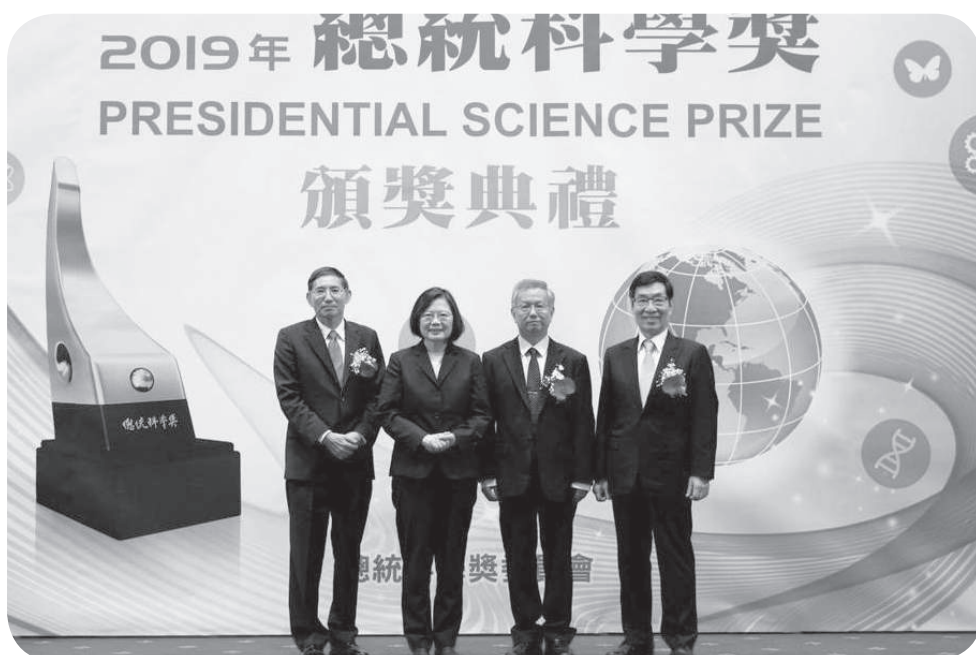
陳垣崇院士三十餘年來，作為一位醫生亦是一名科學家，無論在醫療及學術研究領域，皆有輝煌的研究成果。院士專長於基因體

醫學及轉譯醫學研究，從事肝醣儲積症、龐貝氏症、嚴重藥物不良反應，及搜尋疾病的致病基因等相關研究。他研發出龐貝氏症治療藥物 Myozyme，獲准於世界各地上市。他並率領團隊找到藥物不良反應的易感性基因，透過用藥前預先檢測基因，可以預防嚴重藥物不良反應的發生。

陳院士團隊找出數個會引起藥物不良反應的基因，使得某些嚴重藥物不良反應可以事先被預防。例如針對致死率高達40%的二項嚴重藥物不良反應－史帝文生強生症候群及毒性表皮溶解症進行基因研究，發現治療癲癇用藥 Carbamazepine、及治療痛風用藥 Allpurinol，引起藥物不良反應的基因標記；針對廣泛使用的抗凝血劑 Warfarin 的使用劑量，陳院士團隊發現 VKORC1 基因扮演重要角色，團隊進一步參與國際法華林（Warfarin）聯盟，利用基因與

臨床的數據演算出一個計算公式，能夠預測個人最理想的 Warfarin 用藥劑量，避免用藥後不正常出血的狀況發生。

他領導中央研究院生物醫學科學研究發展成為亞洲知名的研究所，重新制定研究方向，致力於基因體醫學與轉譯醫學，推展國內及國際合作。陳院士積極協助生醫所進行精準醫療研究，將臺灣極為成功的基因體學研究推進精準醫學時代。



▲陳垣崇董事（左一）榮獲2019年總統科學獎。

蔡輔仁常務董事榮獲第72屆 「臺灣醫療典範獎」

文/本刊

過去罕見疾病病患由於人口不多，極少受到社會大眾的關注，同時罕見疾病也因為種類與症狀極為複雜，因此不易被理解，所幸在學術界持續的探索與研究下，我們已確知多數罕見疾病係由於異常基因遺傳或突變所致，同時在醫藥界的長年耕耘下，更快速的診察方法與有效的治療藥物逐漸被開發出來，這些成果都要感謝這群在背後默默「關懷弱勢、照護罕見」的醫療團隊，與堅守崗位的小兒遺傳專科醫師。

榮獲第72屆「臺灣醫療典範獎」的蔡輔仁醫師，即是功不可沒的代表之一，他目前任職於中國醫藥大學附設醫院醫學研究部、基因醫學部主任，同時也是兒童遺傳科主治醫師，同時為中國醫藥大學特聘教授及任副校長一職。蔡醫師從負責兒科遺傳、新陳代謝疾病臨床診斷與治療，並且為臺灣先驅施行新生兒先天性代謝異常疾病的篩檢工作，打下良好堅實的發展基礎，長期致力於罕見遺傳疾病的研究、診療工作，其投入的心血與心力，相當的不簡單，令人感動。

中華民國醫師公會全國聯合會於11月9日（六）醫師節前夕，辦理慶祝大會暨醫師醫療奉獻獎與醫師特殊貢獻獎頒獎典禮，蔡英文總統及衛福部陳時中部長皆親臨現場，表揚獲獎醫事人員，

本會蔡輔仁常務董事榮獲第72屆「臺灣醫療典範獎」，肯定得獎者對臺灣醫療服務長期的貢獻。

臺灣醫療之所以備受肯定，正是由這些優秀醫師薪火相傳、堅持不懈，不計得失地為全民健康付出，才能有今日的成績。蔡輔仁醫師近年來致力研發AI輔助導入醫療系統，成果斐然，將醫生寶貴經驗傳承保存，並透過雲端即時為偏遠鄉鎮民眾提供服務。感佩蔡輔仁醫師先知力行，不僅學術研究創新、醫術精湛，更是仁心仁術處處為病人著想，這樣的典範精神，實為真正的罕見醫療之光。



▲蔡輔仁常務董事（中）榮獲臺灣醫療典範獎。

曾敏傑共同創辦人榮獲108年度 教育部「社會教育貢獻獎」

文/本刊

第45屆教育部「社會教育貢獻獎」於12月5日（四）假國家圖書館辦理頒獎典禮，潘文忠部長親臨現場表揚本會曾敏傑共同創辦人暨常務董事榮獲「社會教育貢獻獎」，敬重並肯定得獎者對台灣社會教育推展默默耕耘的熱忱與奉獻。

1999年6月6日罕見疾病基金會成立，在曾敏傑教授及創辦人陳莉茵女士的堅持及努力下，結合醫界與媒體的力量，讓台灣於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，隔年推動修法將罕見疾病病患列為身心障礙者權益保障法範疇，並成功爭取列入全民健保重大傷病之列；從倡議、改善體制做起，爭取醫療、社會福利等權益，基金會更逐漸發展出多元的服務方案，鼓勵病友們走出疾病的禁錮侷

限，重新面對生活，逆轉罕見疾病的意外人生。

曾敏傑教授曾任基金會執行長、副董事長與董事長，積極領導、推動國內罕見疾病社會特殊教育，並透過校宣傳媒與創新方案的推展讓「罕見疾病」這個名詞更為廣泛的被報導及討論，讓社會大眾看見一些罕病病友的案例，超脫狹隘的醫療與藥物觀點，深入了解這些家庭的困境與需求。投入關懷罕病20年，曾敏傑教授無不竭盡所能、全心全意，如今台灣罕病服務成果與軌跡，各方面都在世界上獨樹一幟，成為全球罕見疾病發展的指標國家。

當天教育部部長潘文忠表示：「每一位社會教育工作者，在其領域，貢獻心力，堅持無私而豐富的教育愛，成就了非凡的社會教育事業，各個翹楚皆堪為表率。台灣有你們真好，

謝謝！」我們也感謝曾敏傑教授多年來致力罕見疾病防治與服務推廣，不啻為台灣罕見疾病社會教育的領航先驅，也讓台灣經驗成為世界之光。



▲曾敏傑共同創辦人（左二）榮獲108年度教育部「社會教育貢獻獎」。

病友賴志銘榮獲第23屆 身心障礙楷模金鷹獎

文/本刊

當一個人從人生事業的頂峰掉到最谷底，想要逆勢反彈，需要多大的勇氣與努力？志銘從罹患多發性硬化症以來，歷經手術風險，以及漫長復健辛勞，他選擇重新站起來，更以幫助每一位身障者都能有工作機會為志業，創立「無礙玩家」，今年更受到身障楷模金鷹獎的表揚，深獲肯定。

多發性硬化症病友賴志銘，曾有將近兩年的時間，無法走出家門，只能仰賴年邁父母親的照顧，那段足不出戶的日子，他只能在家看電視度日，受到電視節目《食尚玩家》的啟發，志銘想要創造屬於身障者版本的無礙玩家，讓行動不便的人可以不受局限出門遊玩，或是到餐廳吃飯。因此志銘與志同道合的夥伴，創辦「無礙玩家」，開始尋訪南部多處休閒農場及餐廳，勘察每個地方的場地狀況，挑選可讓行動不便的朋友們可以到達的景點，並彙整成寶貴的資料庫，讓身障者可於網路上查詢。

志銘曾經想過以身障旅遊領隊為謀生志業，但擔任領隊需要有足夠體力，對於患有多發性硬化症的他而言極為困難；他也曾嘗試街頭賣東西，評估資金來源與風險不穩定，幾次的失敗經驗，讓他思考著：什麼才是讓身障者安心就業的方式？「只有網路，沒有障礙」，這是志銘體認到的。網路的便利性，讓身障者克服外

出的諸多不便，因此，在家就業成為志銘與無礙玩家的下一個目標，推動讓每個身障者在家就可以銷售商品，自立生活。

進行無障礙旅遊時志銘結識許多農場，有最好的販售商品來源，加上電商平台幫身障者解決金流跟寄送貨品的問題，身障者只要發揮創意與企劃，在家透過臉書或其它社群網站，便能將產品銷售出去，增加收入。目前已有24位身障者加入，無礙玩家的銷售平台已經有20個農場、社會企業、身障協會等加入合作，提供近150種產品給銷售平台，讓身障者不用費神挑選商品。

未來目標將「無礙玩家」拓展到全台各地相關的銷售據點和訓練基地，培訓更多身障者網路銷售能力，真正落實自立生活。期盼社會大眾、企業可以多多支持身障就業，建立友善與友愛的生活環境。恭喜本會病友志銘的理念，深獲第23屆身心障礙楷模金鷹獎的肯定。



▲病友賴志銘（中）榮獲23屆身心障礙楷模金鷹獎。

絕地中的幸福綠光 二十周年紀念專書

文/本刊

今年是基金會成立20周年，我們特別邀請非營利媒體《報導者》副總編輯兼採訪主任楊惠君小姐擔任策劃，由資深文字工作者黃筱珮及資深醫藥記者邱玉珍兩位協助採訪撰寫，並與聯合報股份有限公司合作出版《絕地綠光》專書，記錄基金會20年的努力歷程、台灣罕見疾病防治發展及病友們的轉變。

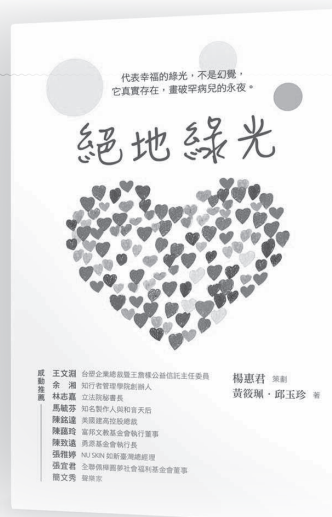
《絕地綠光》一書分為五大章節，第一章講述罕見疾病的治療發展與個案們走過尋藥、治療、爭取給付的坎坷。家屬與醫療團隊在無藥困境中爭取一線生機，個案們的發展對後來新確診病友的影響，高雪氏症病友仁豪首開酵素替代療法先例，開啟了台灣罕病治療新時代，讓新病友們因此受惠。原發性肺動脈高壓（簡稱PPH）病友吳老師開拓了健保給付PPH治療的第一步，讓PPH的藥物拯救許多病友們。芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症（簡稱AADC）病友淇淇爸爸對女兒的愛，致力催生全球第一例的AADC基因治療。

第二章書寫病友們確診的顛簸歷程及辛酸血淚，看到遺傳諮詢與新生兒篩檢的重要性：秉憲的誤診誤了他的性命，讓我們學得在神秘的生命密碼前，更應謙卑謹慎。益群確診過程曲折離奇，但在確診後豁然開朗，斷腿求生。生過甲基丙二酸血症孩子的嘉恩媽媽，在遺傳諮詢師的幫助下，終於生出健康的嘉恩。新生兒篩檢制度，讓剛出生的境晨能迅速被確診為苯酮尿症，因此能在早期嚴格飲食控制下，長大後順利出國深造。

第三章：這一路以來，幫助基金會的善心人士們，20年來長期挹注善心，用文字亦無法書寫完由衷的感謝，因篇幅有限僅以幾位人物



▲購書請洽



絕地綠光

楊惠君 策劃
黃筱珮、邱玉珍 著

作為代表，不論是用行動協助基金會活動、用捐款支持基金會方案、或是捐贈物品讓更多病友家庭受惠等，以及不計回報、默默付出的志工們，都是我們感謝的對象。

第四章則敘說這些年來病友個人及團體逆轉勝的故事：罹患脊髓性肌肉萎縮症，幾次從鬼門關前回來，俊翰仍不放棄理想，取得台大法律、會計雙學位，還能出國深造。崔契爾柯林斯症候群的病友榮玉，儘管身體瘦弱、外觀、與聽力的問題，在他努力不懈下，多次奪得聽障奧運羽球金牌。結節硬化症協會發現音樂能穩定病友的情緒，成立「Menbug樂團」，在舞台上有所傑出的展現。小胖威利病友關懷協會，充分了解小胖病友的需求，特別為他們打造專屬的「威利工作坊」。

罕病病友與家長們用微小而堅定的力量做出具影響力的改變，不僅改變了自己，也拼綴出有愛與無礙的社會氛圍與環境。相信這些故事不只能感動人心，期待讀者能從中找到鼓舞自己的力量，找尋幸福的綠光。



▲《絕地綠光》10月24日新書發表會，與會嘉賓合照。