『翻轉罕見人生』紀錄片 六個故事感動人心

文/本刊

▲萬分之一在我家，六個罕病重生的故事。

二十年前，「罕見疾病」曾經是不幸和絕望的代名詞，當孩子得了無解的怪病也無藥可治時，歧視與無助的繩索深深綑綁著每一個罕病家庭。罕病基金會正式邁入二十個年頭，在政府及愛心企業的共同協助下，幫助超過1萬5千個孩子，從小愛化成大愛。今日再回首，基金會藉由六個主題的個案故事，共同見證他們如何翻轉罕見人生，記錄下罕見的故事，作為罕病二十周年的最大盛禮，因為有你．愛不罕見。

一般人難以想像罕病病友的真實生活，但基金會始終堅信，大眾只要多一點的了解認識，便能為社會上帶來更多的同理與支持，於是為了讓更多民眾能夠實際感受到這二十年來，台灣社會如何協助、支持著罕見疾病病友。我們特地與聯合報健康事業部、願景工程影像組專案合作，製作《翻轉罕見人生》紀錄片，以蕭仁豪、陳彥廷、林慧君等六個病友家庭的故事做為主軸，完整記錄他們如何克服病苦，將罕見疾病變成獨特的標記，解開人生中的限制與阻礙，更從中體現基金會長年耕耘病友服務的價值所在。在裏頭我們亦看到基金會對於社會立法與議題倡導、新生兒篩檢、產前診斷確診、病友團體育成及表演工作坊的藝術治療推動等方案的逐步開花結果，讓罕病不再是少數人的議題，而是成為社會共同守護累積的資產，讓台灣的罕病經驗成為世界各地爭相來取經的典範。

▲高雪氏症蕭仁豪，台灣首位凝聚社會共識拯救的罕病兒。

▲天使症爸媽聯飛與佩琪，支持團體病家揪伴相挺。

▲澄甯確診艱辛路；家住深山代謝兒宇婕；二代新生兒篩檢。

▲威廉陳彥廷的音樂路，愛與勇氣的周末課。

▲肌萎鬥士慧君生子路；AADC靜宜喜迎弟妹。

▲追風少年阿寬；跳不完的舞步翁伯伯；下個20福利家園。

「翻轉罕見人生—罕病20年回顧與展望」國際研討會

文/本刊

「翻轉罕見人生—罕病20年回顧與展望」國際研討會於10月20日（日）假張榮發基金會國際會議中心舉行，由罕見疾病基金會與中華民國人類遺傳學會共同主辦，參加者包括國內外醫事人員、病友團體、政府人員、藥品產業等，總計227人共襄盛舉。

研討會以「醫療與科技之新觀點」和「病友團體倡議經驗」為主軸，結合國內外經驗分享，讓大家有機會窺見各地罕病的處境與發展。特別邀請到13位講者及3位主持人，其中更包含8位重量級外國講者，分別來自美國的Paul Harmatz教授、華盛頓EveryLife罕見疾病基金會的Mark Dant主席、加拿大罕病組織Durhane Wong-Rieger執行長、亞太經濟合作組織（APEC）罕見疾病網絡Matthew Bellgard主席、泰國公共衛生部Prasobsri Ungthavorn 副教授、越南河內國立兒童醫院的Vu Chi Dzung醫師、韓國罕見疾病組織Hyun-Min Shin董事長，以及馬來西亞溶小體儲積症協會李意盛理事長。除此之外，不少國外罕病夥伴也熱情前來，新加坡、墨西哥、祕魯、西澳、紐西蘭、中國、香港、馬來西亞、印度、泰國等，世界各地關心罕病的朋友們齊聚，足見本次會議在罕病領域之重要性。

▲國內外罕病學者一同進行座談。

本會董事長林炫沛教授先以本會今年拍攝的紀錄片拉開序幕，透過螢幕讓大家貼近台灣罕病家庭的樣貌，從故事中見證病友如何翻轉人生。邀請到衛生福利部國民健康署吳昭軍副署長致詞，基金會20年來積極推動法制，照顧罕病家庭的需求，他謹代表政府感謝長年來的互助。

簡穎秀醫師，針對「確診」技術做詳盡的介紹，從新生兒篩檢到次世代基因定序，醫療技術日新月異，增加篩檢的檢出率，更讓及早診斷、及早治療加以落實。來自美國加州大學舊金山分校奧克蘭貝尼奧夫兒童醫院的Paul Harmatz教授從「治療」的觀點加以闡述傳統治療與基因治療，著重黏多醣症的臨床試驗分享。Harmartz教授特別提及他與林炫沛教授跨海合作黏多醣症病友的臨床試驗，病友返台後由林教授持續追蹤，讓病友獲得連續性的照顧。盧亭辰醫師則分享以台灣顱顏手術的發展帶出跨專業團隊的重要性。

結束上午精彩的演講，特別演講則由Matthew Bellgard教授介紹APEC的罕病行動計畫（Action Plan on Rare Diseases），這個計畫包含21個亞太地區經濟體，透過APEC奔走各地實際了解後，統整出建議跟指標，希望協助改善亞太地區罕病的困境。Prasobsri Ungthavorn副教授則分享泰國經驗，她指出，在參考各國經驗後，泰國政府首波公布24種被列入全民健康覆蓋計畫的罕病，其藥物也將獲得健保給付，如此迅速的進展是經過病友團體、政府部門、醫師專家不斷協調的結果，這

也是APEC Action Plan具體實踐的國家。

下午的「病友團體倡議經驗」主題，牛道明教授以1997年籌備成立的中華民國先天及代謝疾病關懷之友協會為例，說明成立以來的心路歷程。蔡立平醫師1995年協助中華民國小胖威利病友關懷協會成立，蔡醫師認為作為醫師，要為病友團體倡議的先決條件即是了解病患的痛苦，才能貼近他們，進而爭取最適當的權益。Vu Chi Dzung醫師在越南也積極為病友爭取打藥的機會，他表示越南因缺乏法律支持，著實難以引進藥物，於是他嘗試讓成功的案例多多曝光於媒體，舉辦活動、拍攝紀錄片，用媒體的力量讓政府看見治療的重要性，並且也能讓全民關注政府是否有所作為。

加拿大罕病組織執行長Durhane Wong-Rieger，同時也是國際罕見疾病聯盟的主席，她以更高的視角闡述如何推動政策立法，如今她帶領國際罕病聯盟到聯合國倡議罕病權益，讓國際更加重視罕病的困境。而身為地主國，本會共同創辦人曾敏傑教授特別以基金會為例，訴說由一開始的碰壁轉而成立組織，如何透過組織的力量提升社會大眾、媒體與政府對罕病的關注，進而快速通過罕病法，得以推動更多服務計畫等。Mark Dant先生則分享其創立美國EveryLife罕病基金會的經驗，心境轉折、順利募款，讓美國FDA通過藥物等複雜又有意義的歷程，他告訴大家，每個人都有能力化身行動，實踐所想。

最後一節，Hyun-Min Shin董事長帶來韓國的罕病政策以及組織方案介紹，值得一提的是，韓國注意到少數特殊族群，他們進一步將病患分為「極罕見」與「不明罕見」兩大群體，使服務更加細緻化。而壓軸的李意盛理事長，是本會多年的好朋友，十年前來台取經，受本會創辦人激勵後回到馬來西亞積極奔走，最終成功開創罕病的一條新路。

會議在陳莉茵創辦人及衛生福利部鄭舜平主秘的閉幕宣言下，圓滿結束。會後，外國講者及參與者對於台灣的罕病照顧讚譽有加，亦有外國的夥伴特別來信說：「很高興參與了這個盛會，台灣成功串起各地的罕病網絡，很榮幸我們也是這個罕見『家族』的一員。」這難得的跨國交流，大家都獲益匪淺，更加凝聚各地的罕病家庭，實達成一次成功的國民外交。

『生生相惜，生生不息』20周年特展

文/本刊

20歲，能讓一孩子轉變成大人。基金會在1999年成立，2019年，正是基金會的20歲生日。基金會一開始以倡議起家，開始推動醫療人權倡議、病友權益爭取、優生保健推廣及政策制度的改革，催生「罕見疾病防治及藥物法」。並開始提供直接服務，讓社工師、營養師及遺傳諮詢員走入病友家庭，提供第一線的服務，至今已服務257種病類，多達16,000個家庭皆是本會服務的範疇。這些年走來，基金會在各個面向無不篳路藍縷，盡心盡力的提供服務，因此在這轉大人的年度，回顧來時路以及讓更多社會大眾理解罕病患者，我們舉辦「生生相惜． 愛不罕見」20週年特展活動，透過科普學習、醫療輔具體驗、藝文創作分享等方式，讓民眾更貼近罕病家庭生活，進而理解、支持我們的服務理念。

特別選在台北松山文創園區，在富有歷史年代的古蹟場域呈現罕見疾病發展的紀錄，讓社會大眾及國際友人能夠更近距瞭解罕見疾病。展覽內容豐富多元，用趣味簡單的方式認識罕見疾病，近距離接觸罕病病友、體驗病友們的生活，一起走訪罕病20年的歷史軌跡。

非常感謝《新小牛頓少年牛頓雜誌》義務製作基因科普知識；「走走家具」公益借用病友生活體驗區的家具陳設；「多功能輔具資源整合推廣中心」及「森思眼動公司」提供多元輔具供民眾體驗；「時刻旅行TripMoment」提供VR設備供病友及大眾體驗。更感謝由安致勤資公益信託購置至善高中所製作的板凳，由罕病病友協助彩繪進行現場義賣認購，現場迴響熱烈一掃而空，善款之挹注將全數用於病友各項服務。

這次特展展期自10月23日至30日，為期8天的展覽中，共3,111人次到場參觀，其中不乏學生團體、社會人士、企業單位，更有來自日本、馬來西亞、美國、韓國的民眾前來探訪，更顯示出罕病不分國界不分人種，大家都關心這樣的議題。而這次的展覽之所以成功，除了病友們的支持之外，更感謝許多協辦單位的贊助支持，讓這個活動更添豐富色彩。

▲園所學校申請參觀導覽。

▲民眾熱情支持罕病特展活動。

H【罕見文創街】

為了照顧罕病的家人，家屬往往需要更彈性的時間，多才多藝的病友或家屬，利用著瑣碎的時間，創作作品期以生活自立。

G【VR體驗區】

對於行動不便的病友而言，出門不易，甚至是出國旅行，使用VR設備，能讓病友透過最新技術，一探世界的美景和各種文化。

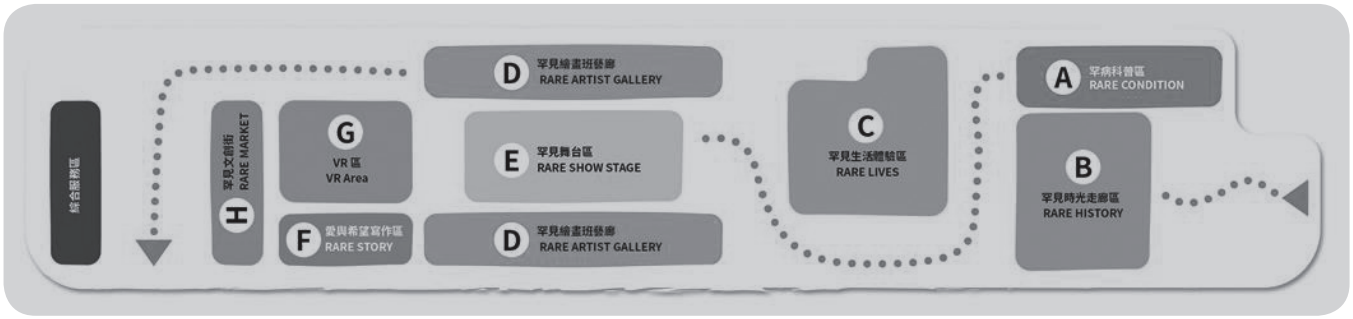
C【罕病生活體驗區】

讓大家更貼近罕病家庭生活樣貌，以五個不同空間呈現，分別是廁所、臥室、餐廳廚房、書房及客廳。將病友生活上會使用的輔具、特殊醫療器材等供民眾體驗。

廚房則擺放代謝病友需要的低蛋白米、特殊餅乾、特殊奶粉等，讓民眾試聞，輔以病友家庭的紀錄照片，讓大家體會罕病家庭的照護之苦。

A【罕病科普區】

認識細胞核裡的遺傳密碼、染色體異常狀況、基因突變狀況、罕見疾病治療方式，說明為何發生罕見疾病。感謝新小牛頓少年牛頓的團隊協助，將艱澀難懂的科學知識簡易呈現，民眾可用偏光鏡發現染色體呢！



D F【罕見繪畫班藝廊、愛與希望寫作區】

雖然病友們都因疾病而造成身體上的不便，但繪畫創作及文章寫作為他們的心靈帶來喜悅，期待讓民眾看見罕病病友的創造力。

E【罕見舞台區、電影院】

邀請罕病病友及病友團體現身分享，播映罕病紀錄片「萬分之一在我家」6個罕病病友重生的故事，邀請民眾靜下心來，聆聽罕病生命故事。

B【罕見時光走廊區】

紀錄基金會20年大事紀，架設多個三角柱，陳述13個重大議題。

全聯零錢捐　讓罕病兒更有力量

文/活動公關組

▲徐若瑄愛心呼籲。

在台灣有超過15,000個罕病家庭，7成以上無法治癒，罕病的孩子，因為疾病導致的身體缺陷、外觀特異、發展遲緩，都讓罕病孩子們的學習之路，走來步步辛苦與艱難。全聯福利中心、全聯佩樺圓夢社會福利基金會去年與罕見疾病基金會共同募集「罕病兒童醫療照護計畫」，總共募得超過4百萬元的照護經費。今年，再次與罕見疾病基金會發起「拉他一把．讓罕病兒更有力量」零錢捐活動，並由藝人Vivian徐若瑄擔任罕病公益大使，邀請民眾發揮愛心。到各地全聯福利中心捐出零錢，支持「罕病弱勢兒童學習培力計畫」，一同打造罕病兒的友善學習環境，讓罕病兒快樂學習趣，期許募款金額可以突破500萬元！

牽著罕病兒的手　畫出夢想樂園

人稱「鋼鐵V媽咪」的徐若瑄，即使工作、生活兩頭忙，仍積極參與各種公益活動。去年Vivian主動將公益活動所得，全數捐助給罕見疾病基金會，在基金會的邀請下，義務擔任此次活動的公益大使，初次接觸罕病兒，徐若瑄很快就與孩子們打成一片，拍攝平面廣告與錄製影片時，逗得大家樂開懷，展現十足的親和力。

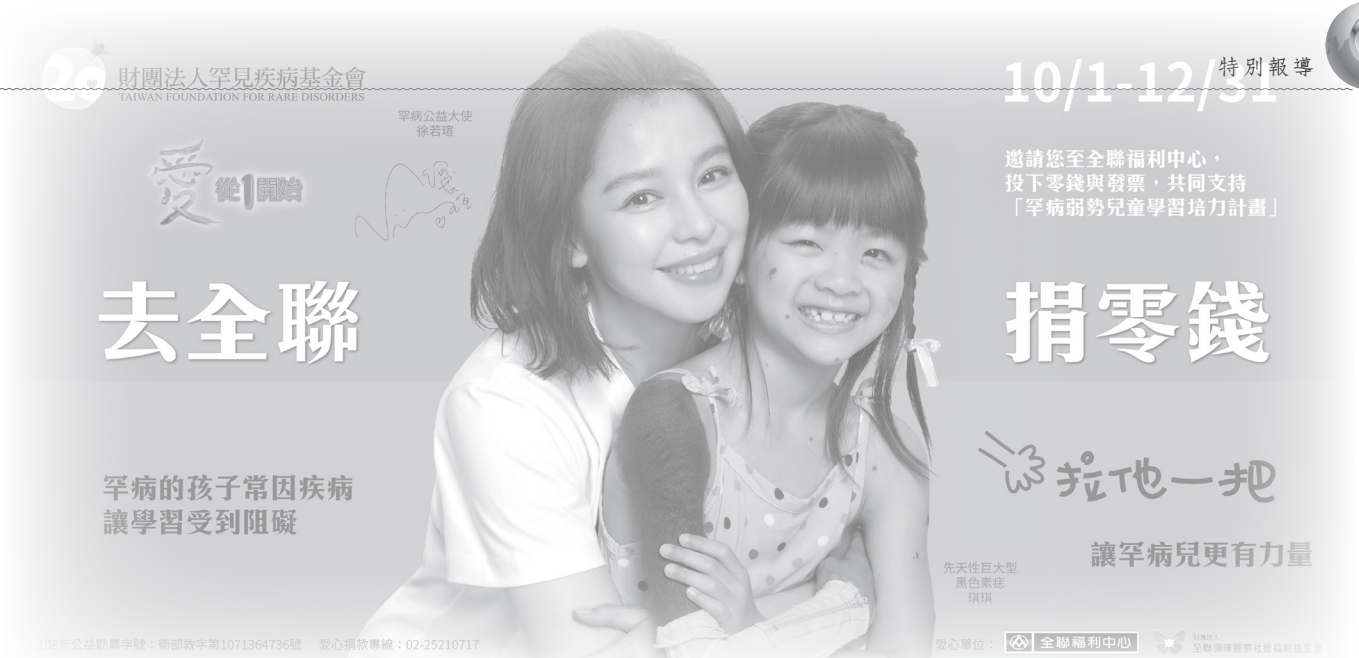
四位罕病兒記者會當天特別來到現場，喜歡畫畫的琪琪（先天性巨大型黑色素痣），特別帶來一幅畫作送給徐若瑄，並說出自己喜歡畫畫的種種；罹患AADC（芳香族L-胺基酸類脫羧基酶缺乏症）的小花，只能由媽媽牽著小花的手作畫，每周一次的繪畫課，是全家人最期待的事情；威廉斯氏症的孟澄，因為疾病的關係從小對音樂就特別敏銳，是音樂班的開心果，也會主動協助老師及其他小朋友；罹患非典型性尿毒溶血症候群（aHUS）的小恩，每個禮拜需要洗腎三次，為了避免感染發生，只能在家學習，音樂成為他治療過程中最好的夥伴。

你我齊幫忙　罕病兒乘音符飛翔

罕見疾病基金會李宗德董事表示：「罕病弱勢兒童學習培力計畫」除了基金會成立多年的天籟合唱班與心靈繪畫班外，再加上各式營隊體驗課程及文創商品推展服務，二十年來，罕病基金會投入將近3,500萬元來強化罕病弱

▲Vivian徐若瑄牽著AADC病友小花的手作畫。

▲Vivian徐若瑄與aHUS病友小恩一同彈琴。



勢兒童的學習之效，約1,200人次受惠其中。無論是硬體的建構、專業師資的投入以及教材與課程的規劃設計，營造一個適合罕病兒的友善環境，這些年也順利培養出街頭演唱藝人、平面插畫家、陶藝創作及美聲天籟團體等，提供病友展現自我的精采舞台。

全聯行銷部協理劉鴻徵表示：自2013年至今，全聯已與超過25個社福單位合作零錢捐活動，全台將近千家的全聯門市皆設置「愛心零錢箱」協助募款，提供民眾小額捐款的便利管道，募款總額約達1億元左右，全聯零錢捐「愛從1開始」做公益不間斷，讓全聯成為真正的「公益賣場」，呼籲民眾順手獻愛心。此外，上一檔開始推出可愛迷你版福利熊「家庭募款箱」一推出就造成話題，目的是希望大小朋友都可以從全聯將它帶回家，利用巧手加工折成小募款箱，讓孩童養成隨手投零錢做公益的好習慣，集滿後帶至全聯捐出滿滿的愛心。

全聯佩樺圓夢社會福利基金會張宜君董事表示：全聯佩樺長期幫助18歲以下弱勢兒童及少年，提供弱勢對象所需之關懷照顧，致力引導他們提升自信完成夢想。今年度四家基金會讓公益成功落實在民眾生活中，2020年全聯與佩樺基金會也將與其他各社福團體合作，經由全聯及多方管道發揮通路的力量，共同推動弱勢兒少福利，並且讓公益成為生活中的一部分，打造「日常公益・美好生活」的信念。

此次全聯零錢捐活動，罕病大使徐若瑄帶領大家一起響應做公益，10月1日至12月31日，全台全聯福利中心將不定期播放Vivian的愛心呼籲，還有店外海報及宣傳小冊；並在台北捷運燈箱及北中南公車車體，會有Vivian與罕病孩子的平面廣告露出，邀請您到全台全聯福利中心購物結帳時，將手邊的小零錢投入愛心零錢箱，或是直接跟店員說捐出電子發票，您的捐款就能成為罕病兒少學習之路的助力。

▲2019全聯罕病基金會記者會，公益大使徐若瑄呼籲大家一同助罕病。

▲全聯佩樺圓夢社會福利基金會張宜君董事（右二）、全聯劉鴻徵協理（左一）、罕病基金會李宗德董事（右一），與公益大使徐若瑄一同出席零錢捐記者會。

「生生相惜　翻轉人生」罕見疾病獎助學金頒獎典禮

文/活動公關組

罕病獎助學金開辦至今邁向第17屆，申請人數更是逐年增加，使評選難度增加。截至2018年止，共4,335位罕病學子獲獎，共發出27,932,000元。每次從數百件的申請書中，看見罕病學子們在學習之路遠比一般孩子來得辛苦，面對身體阻礙更是不畏艱難，在各領域發光發熱。今年傑出才藝獎中，年僅6歲的龐貝氏症的唯忠，是17年以來最年輕的得獎者；國際進修及金榜題名的獲獎名單更是令人驚艷，美國密西根大學法學院博士班的俊翰、舊金山藝術大學的守瑜、台大生物產業學傳播學系研究所的羅揚、政大華語文教學碩士班的美淇等，足以證明罕病病友的驚人爆發力。

今年適逢罕病基金會20周年，特別邀請到幾位特別嘉賓蒞臨，包括第一屆罕病獎助學金得主，同是泡泡龍病友的38兔繪本作家劉佩菁，以頒獎人身分回歸；今年剛獲頒身心障礙楷模金鷹獎的多發性硬化症病友賴志銘，及神秘嘉賓全聯福利中心的吉祥物「福利熊」超萌現身，擔任「友善扶持獎學金」頒獎人，呼籲大家要用愛與同理心關懷罕病朋友們。

當天還有許多精彩表演，長期關懷罕見疾病的億光文化基金會董事長也是知名聲樂家簡文秀老師溫情獻唱「奇異恩典」與「月亮代表我的心」，帶動觀眾高舉螢光充滿希望。才藝優良獎學金得主們輪番獻藝，泓宇（短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症病友）拉著小提琴與老師一同合奏「隱形的翅膀」及詩歌「賜福與你」，帶給大家滿滿的祝福。沂妍（家族性高乳糜微粒血症病友）帶來精湛的芭蕾舞蹈；狄喬治氏症竣翔展現強韌有力的爵士鼓表演，以「再出發」一曲震撼觀眾。

「台塑企業暨王詹樣公益信託」連續九年贊助罕病獎助學金。王詹樣公益信託王文堯諮詢委員也特別到場勉勵罕病學子。本次共頒發九個獎項，共349位病友獲獎，包含98種病類，共發出2,164,000元獎助學金。「台塑企業暨王詹樣公益信託」多年來對罕病家庭的醫療補助、輔具購置、生活急難、安養補助及遺傳檢驗等贊助高達1億600萬元的善款，基金會除了長年倚賴小額捐款外，這筆善款幫助超過7,235人次罕病病友，堪稱一項重大的公益創舉。

▲第17屆罕見疾病獎助學金頒獎典禮。

【個案故事】傑出才藝獎學金

病痛轉化音符　提琴奏出希望

確診為粒線體代謝異常—短鏈脂肪酸去氫酶缺乏症的泓宇，因為體內細胞裡的ATP不足，無法提供足夠的能量，使他肌肉無力、生長遲滯，甚至引發癲癇等症狀，由於幾乎天天頭痛，再加上身體控溫能力較差，泓宇無法盡情跑跳，近兩年來病情加劇，就醫、復健、開刀幾乎占據他大部分的時間，睡眠時間需高達16小時。目前泓宇申請在家自學，罹病造成大腦退化，在體力狀況較佳時，由媽媽協助複習完成學業進度。

泓宇大拇指的力道控制不佳，7個月大時在復健科醫師建議下裝上副木協助打開大拇指，在多年復健治療下，現能握筆、寫字。偶然間，他接觸到小提琴，拿弓、按弦不需用到大拇指的力氣，加上深深被小提琴聲所吸引，因此開啟他音樂學習之路，一首曲子可能要拆解成無數段落的學習，仍樂此不疲沉浸於提琴練習。音樂的陪伴，舒緩泓宇不舒服的症狀，「喜樂的心，乃是良藥」是他的座右銘，從不埋怨身體所帶來的苦楚，更珍惜大家對他的關愛。期待將來成為在病房裡為病童演奏小提琴的護理師，用琴聲溫暖病友的心房，讓社會充滿更多愛與希望。

【個案故事】認真負責獎學金

唯一超罕見　貼心口哨小暖男

罹患Freeman-Sheldon氏症候群的恩恩，一出生就住進加護病房，歷經三十多天才脫離險境，是個經常進出醫院的孩子。父母為了家計在外打拼，恩恩從小就與阿嬤同住，在阿嬤的細心照顧下，恩恩勇敢面對疾病，儼然是個體貼的孩子。Freeman-Sheldon氏症候群，全台目前僅有恩恩一位病患，可說是罕病中的罕病，因為嘴巴無法張大，三歲前透過鼻胃管進食，骨骼異常讓恩恩每年都需開刀治療，一歲時，就接受雙手矯正性骨切開及內固定手術，開刀已成為生活中的一部分。

恩恩的疼痛，總讓阿嬤相當不捨，但是他很少喊痛，怕爸媽和阿嬤擔心。阿嬤時常帶著恩恩到鄰居家串門子，或是逛市場。阿嬤說，雖然恩恩外觀與一般孩子不同，可是鄰居們都很喜歡恩恩，即使有些小朋友初次看到恩恩，表現出害怕，阿嬤也會從旁解說，讓恩恩不會因此覺得自己與眾不同。恩恩在家裡時，會主動幫忙做家事，每次開刀，總是忍住疼痛，就怕爸爸媽媽擔心，影響工作，著實令人心疼。

【個案故事】傑出才藝獎學金

羞澀小男孩　鼓藝精湛展自信

3個月大的竣翔，因為嗆奶，且呼吸聲音過大等症狀，被診斷為「軟喉症」，後轉診到台大醫院，經抽血檢查確診，合併發現心臟問題，手術解決了他的心臟問題，但因為軟喉症讓竣翔呼吸比一般人費力，身型與體重都較同齡小孩小。狄喬治氏症除了心臟造成影響外，胸腺發育不良，進而影響免疫功能，氣喘及睡眠呼吸中止症等問題，經常讓他感到不適。癲癇情況，亦讓父母格外擔心，直到現在仍在服用抗癲癇的藥物控制。

因疾病關係，影響竣翔的學習發展及智力，學習緩慢、邏輯抽象概念較差，不擅長於人際互動、內心敏感，易受同儕影響。過去曾經歷同學語言霸凌，讓他缺乏自信。媽媽發現竣翔對音樂特別敏銳，聽到音樂，身體便會不由自主地搖擺，便興起讓他學樂器的念頭，更藉此作為復健，練習手指的精細動作。3年前，竣翔開始學習爵士鼓，因為他覺得打爵士鼓的男生很有魅力，練習大動作及手眼協調，亦為一種復健活動。竣翔始終不覺得累，在每次發表會上優異的表現，讓他逐漸找回自信與成就，更順利取得國際爵士鼓的認證。

【個案故事】友善扶持獎

互補扶持向前　是成長的動力

一出生就被診斷罹患「皮爾羅賓氏症」的慶懿，合併有唇顎裂、聽力異常、先天性心臟病等症狀，疾病讓慶懿在國中前，反覆進出醫院，甚至可以打趣地說，醫院認識的夥伴或出席率都比學校多太多了！由於先天性的聽力障礙，慶懿聽不到也無法說，加上與同學互動機會少，使得慶懿在孩童時期的人際發展面臨重重困難。

映茨和慶懿目前就讀啟聰學校高職部，兩人自國中便是多重障礙班的同班同學，因班上分組學習後慢慢熟識。慶懿因為皮爾羅賓氏症的影響，肢體不如一般孩子靈活，加上認知功能限制，課業上需花費較多時間才能理解。而本身罹患聽覺障礙、右眼全盲、合併心臟病的映茨，在學習上也要克服很多障礙，但樂於助人的映茨仍然時常幫助慶懿，一起完成老師指派的任務，大而化之的慶懿與細心謹慎的映茨十分互補，映茨每天會主動叮嚀慶懿要做肩關節復健運動。兩人互相勉勵成長，更包辦今年臺北市聽覺障礙學生國語文競賽－手語演講組前兩名的優異成績。疾病使他們面臨諸多挑戰，身體的障礙讓兩人更加理解彼此，手語的無聲交流成了「無話不比」的知己，互助扶持，一同成長。