



財團法人罕見疾病基金會會訊

國內郵資已付
台北雙連郵局
許可證

北台字第15149號

中華郵政北台字
第6781號執照
登記為雜誌登記

會址：104 台北市民生東路一段25號6樓之30
傳真：(02) 2567-3560 電子郵件信箱：tord1999@ms32.hinet.net
電話：(02) 2521-0717 網址：http://www.tfrd.org.tw

發行單位：財團法人罕見疾病基金會
發行人：李宗德 社長：曾敏傑
主編：陳素金 採訪編輯：黃嘉菱
編輯委員：李宗德 林秀娟 林炫沛 林錦川 胡務亮
陳允平 陳莉茵 曾敏傑 蔡元鎮 吳義春
蔡輔仁 鐘英峰 江惠珠 李文琦 林榮觀
立案字號：衛署醫字第88022340號
非營利事業統一編號：19340872
郵政劃撥帳戶：財團法人罕見疾病基金會
郵政劃撥帳號：19343551

遺傳疾病蔓延 優保不容忽視

本會拜會衛生署長李明亮 建請政府重視優生保健

[本刊訊]由於六月份正是政府部門編列下年度公務預算的時程，為爭取甫於今年元月份立法通過的「罕見疾病防治及藥物法」能有充足經費執行相關工作，本會李宗德董事長特率同本會曾敏傑執行長、陳莉茵副執行長及胡務亮董事，於六月十九日拜會衛生署李明亮署長，在場作陪者包括有藥政處、醫政處及保健處相關業務主管，歷時約五十分鐘。

成立罕病防治中心 迫在眉睫

本會李宗德董事長提出兩點

主要建議，首先是建請衛生署於北、中、南、東等地成立罕見疾病防治中心，並配備完整的醫療團隊，如醫師、社工員、遺傳諮詢員、營養師、復健師與心理諮商師等；其次則是建議政府獎勵孤兒藥的民間研發工作，以協助廠商立足生物科技產業。李明亮署長則答覆，由於新政府面臨財務上的窘境，因此要另外成立各地區的罕見疾病防治中心，在經費上的確是有困難，



↑李明亮署長談到，未來優生保健工作應以民間為主，政府為輔。

至於有關孤兒藥研發的獎勵，等八月份開始實施「罕見疾病防治及藥物法」後，即有相關獎勵規定。

目錄

遺傳疾病蔓延 優保不容忽視 ... 1

罕病基金會致新政府陳情書 ... 3

點燃的蠟燭

——記亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症病友聯誼會

成立大會 ... 4

<他們的故事>

少一根筋，多一扇窗子 ... 7

千山我獨行 ... 11

舞不停的震撼

——總統府秘書長張俊雄訪視罕病病患 ... 13

<罕見疾病基金會創立週年感言>

發現台灣社會潛藏的熱情與公義 ... 15

罕見疾病防治的現況與未來 ... 16

罕病病患醫療人權值得重視 ... 19

<焦點話題>

為什麼我沒有重大傷病卡? ... 21

重大傷病制將有重大改革

——訪健保局劉見祥副總經理 ... 25

<活動報導>

愛的歌聲響徹雲霄

——花腔女高音陳芳齡慈善音樂會 ... 20

許我一個陽光燦爛的未來

——多發性硬化症病友聯誼會成立大會 ... 26

多發性硬化症的歷史回顧 ... 27

當罕病小天使遇上藝術小天使

——罕病病童參訪故宮「世紀的新生」活動 ... 29

感恩的日子 感謝有你

——罕病基金會參與母親節萬人登山環保活動 ... 30

優保經費太少 制度亦不健全

本會曾敏傑執行長表示即使罕見疾病防治中心成立有經費上的困難，也仍可透過現有在各地的優生保健諮詢中心加以充實，以達到優生保健諮詢的功能。日前亨丁頓舞蹈症及小腦萎縮症病友會上的嚴重家族疾病蔓延，均與國內現有優生保健教育與制度不良有關。胡務亮醫師也表示，衛生署對於各地區優生保健諮詢中心的協助與補助仍嫌不足，加以各醫院對於優生保健工作亦因利潤低而不重視，使得優生保健工作在推廣上產生困難。李明亮

署長則查詢在場業務人員對於優生保健諮詢中心之經費補助情形，所得答覆為每年約有一千萬元補助；惟若以現有國內五家優生保健諮詢中心而言，平均每年每中心也僅得到二百萬元補助而已，對於複雜的優生保健工作的確助益太少。

提高健保保費 治標不治本

李明亮署長同時表示，未來民間團體的角色將日形重要，過去是以政府為主、民間為輔的角色分工，未來應是民間為主、政府為輔的角色分工；同時由於健保財務虧損嚴重，若比較其他國

家相關的醫療成本與費用，目前健保之費率太低，因此民間組織應站出來幫政府與健保局說話，讓民眾了解提高健保費率有其必要性。

本會曾敏傑執行長則當場表示，在檢討健保費率是否提高之前，應先檢視健保制度內結構是否正義，事實上罕見疾病在健保中是被制度結構不正義所犧牲的一群，例如包括愛滋病、血友病與罕見疾病等，健保局一年只有十億的支出，申請過程充滿許多制度性的障礙，然而健保局卻允許每年支付三十億給二百萬人看腰酸背痛的小毛病，感冒的支出



↑本會於六月十九日拜訪衛生署，爭取罕病防治法經費，圖為(左起)本會執行長曾敏傑、董事長李宗德、衛生署長李明亮、藥政處長胡幼園。

就更不待言，完全失去健保當初社會保險的精神。如今在健保虧損的情況下，卻要求健保制度下的弱勢者挺身支持健保費率調整，實在是一大諷刺，因為健保制度內的結構不正義若不行調整，提高費率後的資源仍舊照顧不到弱勢團體。

由於會談時間緊湊，部分議題無法深入討論，僅由曾敏傑執行長口述主要訴求，並呈交書面

訴求予李明亮署長。其中包括在法令面：請寬列預算落實「罕見疾病防治及藥物法」；請支持身心障礙者保護法部分條文修正，將罕見疾病納入身心障礙定義範圍；請充實優生保健法及其細則在遺傳疾病的預防與協助。在政策面包括有：充實優生保健諮詢中心，建立完整罕見疾病醫療團隊；配合國內 Tandem Mass 質譜儀引進，評估擴大新生兒篩檢與制度；評估原部分省屬醫院轉型開辦罕見疾病安養與安寧照護中心；健保監理委員會及罕見疾病審議委員會應增加弱勢團體代表席次；檢討健保制度中有關罕見

疾病患者申領重大傷病及藥物給付之相關障礙；推動衛生所公共護士工作項目與優生保健和罕病防治相結合。在醫事人力培育方面：遺傳諮詢員培訓與建制公費化；開放公費生進入小兒遺傳次

專科。其他方面則包括有：在厚生部成立前，應進行衛生署衛生福利與內政部社會福利在人員與業務上配合聯繫；加強社會大眾優生保健觀念宣導；輔導並補助成立罕見疾病相關病友團體，以結合民間資源進行罕病防治。

籲請新政府莫因經費排擠 犧牲罕見病患生存機會

罕見疾病基金會致新政府陳情書

科學家已證實人類身上有十萬個基因，而平均每人約有五至十個基因帶有缺陷而不自知，因此在生命傳衍的過程中，可能因父母基因缺陷相同，或因基因突變等，從而生產出帶有嚴重基因缺陷的新生命，由於此種機率極低，也因此有所謂罕見疾病病患的產生。

罕見疾病病患由於人數稀少，在資本主義講求市場供需與利潤下，其基本維生需求所需的藥物與用品均少有廠商願意供應與製造，因而產生極不人道的「孤兒藥問題」。而在國內，由於優生保健教育不足，社會大眾對於罕見疾病極端無知，在無意中複製嚴重基因缺陷人口；功利主義盛行，而致醫院不願投入罕見疾病防治、遺傳專科醫事人員發生嚴重斷層；藥物管理程序繁瑣，阻礙病患取得治療藥物；健保制度忽略罕見病患需求，病患往往不易獲得重大傷病認定與藥物給付；社會文化歧視罕見遺傳病患，往往以業障與因果輪迴視之，致造成病患諱疾忌醫，而繼

續蔓延疾病；同時衛生福利與社會福利無法配套結合，致造成病患安養與安寧照護設施不足。

近兩年來在罕見疾病基金會不斷的努力下，經結合三黨各派立委，已針對上述國內罕見疾病相關缺失，於今年元月順利完成「罕見疾病防治及藥物法」立法三讀，並將於今年八月開始施行，預期將對國內罕見病患與優生保健帶來莫大助益。當時立法折衝過程中，部分條文在立法與行政部門間存有嚴重歧見，經前副署長楊志良代表衛生署承諾編列至少三千萬元預算補助健保未給付部分，立院中之三黨協商始順利完成，並以歷史性的四十餘天紀錄即順利完成立法三讀。

新政府於今年五月獲民意肯定，執掌政權並籌組新團隊，並標榜關心弱勢族群。國內罕見疾病病患與相關民間團體均寄予厚望，期望新政新氣象，並以具體行動提昇長期遭受忽略的弱勢病患福祉。然而新政府換黨執政後，卻以預算排擠理由嚴重影響「罕見疾病防治及藥物法」之施

行，未來相關預算編列不僅無法達成立法過程三黨協商之至少三千萬元，相關預算甚且較未通過該法前之金額為低，造成於法有據而無預算可用之窘境，實為憲政史上罕見的意外，也是新舊政權交接中的意外插曲。

「罕見疾病防治及藥物法」的施行攸關優生保健制度成效與病患福祉，立法過程三黨均充分支持且並無歧見，因此基於依法行政的精神，以及體現新政府落實照護弱勢族群的決心，祈請相關單位協調合作，寬列預算貫徹立法初衷，以不負罕見疾病病患之殷殷期待。

謹呈

中華民國陳總統水扁
總統府張秘書長俊雄

財團法人罕見疾病基金會
執行長 曾敏傑
副執行長 陳莉茵 敬呈

點燃的蠟燭

—記亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症病友聯誼會成立大會



勇於面對生命中最沉痛缺憾的勇者們哪！
你們雖然說不出話來，但我們竟清清楚楚的聽到
你們的吶喊：
「我們在這兒！我們要活得更更有尊嚴！」

文／黃嘉菱

「未燃的蠟燭，怎能明亮；未燃的蠟燭，怎能溫暖……」病友們悠揚而帶著些許哽咽的歌聲，在燭光與淚光閃爍中，參與「亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症聯誼會成立大會」的來賓、病友、及病友家屬都不禁濕了眼眶。

如果不是六月十八日在台北福華長春店，這一群勇敢的病友願意站出來，面對社會大眾、面對自己無可挽回的傷痛的話，相信絕大多數的人們不曾聽過亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症，也不曾深刻了解病友及家屬所承受那樣深沉的痛苦！

罕見疾病基金會在成立屆滿

週年之際，積極的與這兩病類病友接觸，仔細傾聽病友們的心聲，深刻感受到他們所承受的痛苦，為了讓病友們的微弱聲音，能夠受到政府及社會的正視，在醫師的轉介、基金會的鼓勵協助、與台北華麗扶輪社的贊助之下，國內亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症病友聯誼會終於在六月十八日正式成立！

與會的政界、醫界、學界與民間團體代表等貴賓，包括台北華麗扶輪社社長林梅芬女士、江綺雯立委、賴勁麟立委、蕭苑瑜立委助理丁復華先生、衛生署保健處劉靜芸科長、台北榮總神經

內科宋秉文醫師、台大神經內科楊智超醫師、中山醫學院生命科學系李宜佑教授、台北榮總婦產部袁輔仁研究員與本會董事暨四肢俱樂部會長蔡元鎮先生等人。大會中，與會的立委及政府官員除了深受震撼，對病患表示感佩與關懷之意，賴勁麟立委更具體答應，將為病患爭取重大傷病保障與更好的安養照護空間！

「站出來！」簡簡單單的三個字，卻經常使病患及家屬承受諸多嘲笑與憐憫，甚或是不敢、與不願直視的異樣眼光。而當天有將近八十位亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症的病友及家屬，克服心

理障礙與身體的不便出席成立大會。病友們有些手舞足蹈不能自己，有的早已說不出話或者說不清楚講不明白，有些病友甚至還必須勞駕救護車用擔架床搬運至現場，如罹患亨丁頓舞蹈症的黃太太與小腦萎縮症的朱明華小姐。而縱使病友們口齒已不復清晰，但強烈希望政府及社會大眾更加關心了解這類遺傳疾病，及這些家族一路走來面對困窘的決心，卻再清楚不過！

亨丁頓舞蹈症是腦神經系統退化的疾病，而小腦萎縮症則是小腦的退化及萎縮，他們沒有任何藥物可以治癒，病患只能眼睜睜看著自己逐步惡化，一步步走向死亡！正如同病友家屬王新添先生所述，在以往民風未開時，這樣的家族性「怪病」找不出

原因，總讓家族蒙上業障與詛咒的陰影；時至今日，醫學研究早已揭露真相，然而同樣的陰影對很多病患來說，卻依舊揮之不去。

另一位病友家屬朱穗萍小姐說：「我們在不知道這（小腦萎縮症）是一種遺傳疾病的情形之下，兄弟姐妹七人各自有了小孩……」，正由於政府及社會大眾對這兩種疾病的認識仍然陌生與忌諱，發生在朱小姐、王先生一家，及所有亨丁頓舞蹈症與

小腦萎縮症病友家庭的悲劇，才一而再、再而三的重演。

朱大姐在會中將自己所繪的油畫『盼』贈送給罕見疾病基金



↑亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症病友聯誼會成立大會當天，政、醫、學界及民間團體代表等多位貴賓蒞臨參加。



↑朱穗萍小姐(右)將親筆畫的油畫「盼」贈送給罕見疾病基金會，由本會執行長曾敏傑(左)代表接受。

會，畫中只見兩重大門深鎖，一隻母雞帶著七隻小雞引頸張望，然而卻不得其門而入！就像是被社會遺忘的病友及家屬們，殷殷期待著政府與社會福利單位為他們敞開一扇門的心情寫照。

正如同罕見疾病基金會執行長曾敏傑教授在致詞時所說：「罕見疾病基金會懷著很複雜的心情舉辦這個成立大會，我們一方面很高興有這麼多病患願意站出來，讓社會大眾了解他們，同時也讓病友的經驗可以互相分

享；但是另一方面令我們感到傷痛與遺憾的是，對於這兩種疾病在社會福利方面的需求，還沒有辦法獲得政府適當的介入……」。罕見遺傳疾病並不是單一個人的問題而已，牽涉到的是一個家庭，一整個家族，乃至於社會成本的巨額擴張。聯誼會的成立，除了讓病友們能夠互相扶持之外，同時更聚集了更多人的力量，讓病友們的訴求能得到合理的解決方案！罕見疾病基金會欣見聯誼會順利成立，日後更將繼續協助聯誼會的運作！

病友及家屬們不辭辛苦的來到現場的原因，無非是希望政府相關單位與社會大眾，能真正了解這兩個病類的嚴重性，更進一步的，能正視這些罕見遺傳疾病患者的生存權益及生命尊嚴。而病友家屬們一字一淚的將自己錐心刻骨的傷口，公諸於社會大眾，我們彷彿見到，他們千瘡百孔的心，血跡未乾，傷疤不曾有機會癒合，汨汨鮮血竟又從新的傷口流出……。

朱大姐說：「我今天這樣拋頭露臉的走出來訴說我們的傷痛，希望各位不要只將它當成一個『故事』來聽！因為這一切全是我們人生的至痛……」。朱大姐的心情正是所有亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症病友及家屬們的感



受，不願意讓自己的苦痛，被人們當感動傳頌的簡單故事。在他們訴說這些艱辛路程的背後，病友們希望的是社會大眾及政府能看到、聽到、感受到他們需求的迫切性與訴求的重要性！而他們所殷切期盼的是更人性化的安養空間、更落實的優生保健教育及諮詢、重大傷病卡的發放等，這些都是相關單位刻不容緩的工作！

大會在醫師與教授的演講及醫病問答之後，順利結束。見到許多與自己相同遭遇的人，病友們的情緒依然激動，互相傾訴只

有同樣遭遇的人們才能了解的問題與傷痛，相互給予支持，共同為對抗殘酷的病魔而加油。

勇於面對生命中沉痛缺憾的勇者們哪！你們雖然說不出話來，但我們竟清清楚楚的聽到你們吶喊著：「我們在這兒！我們要活得更有尊嚴！」

「因為他們不能說話，能為他們代言的，只有我而已...」朱大姐沉痛的說。

我們多麼希望在這些病患及家屬，勇敢地站出來吐露他們沉痛的心聲之後，社會大眾與政府相關機構能夠將他們的聲音聽進

耳中、放在心裡。

我們也多麼希望相信社會福利制度沒有照顧到「躲在社會黑暗角落」的罕見遺傳疾病病友，是由於這類

未燃的蠟燭 怎能明亮
未燃的蠟燭 怎能溫暖
但他若被火光點上
就是寒夜裡最真實的太陽
沒有說的話 怎能聽見
沒有表達的愛 怎能感覺
但若是自然的流露
就是人間最美的語言

光要照在人前 愛要行動表現
人們因此能看見 真愛在你們中間
光要照在人前 愛要行動表現
人們因此能看見 真愛在我們中間

疾病太罕見，人們從不知道也不曾了解這些疾病的存在；因為這樣或許表示，在今天病友們勇敢地站出來之後，人們會深思、反省我們的社會福利制度的不公平，進而作些改變，將原來就應屬於病友的基本生存權利與生命應有的尊嚴還給病友！

病友們如泣如訴的唱著：「光要照在人前，愛要行動表現，人們因此能看見，真愛在我們中間。」猶縈繞耳畔...

在六月十八日的亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症病友聯誼會成立大會上，病友們及家屬用自己傷痕累累的生命，面對社會！在我們衷心為他們祝福與喝采的同時，我們不禁要問問自己：

這是一個慘烈的震撼教育！我們的社會國家與每個祈求平安的家庭，還需要更多、更大的震撼嗎？還能夠承受更沉重的震撼嗎？

〈他們的故事〉

少一根筋，多一扇窗子

—她和她的小腦萎縮症—

文 / 鄭慧卿

清幽的山郊靜巷裡，午後，檯燈凝照在一卷佛經上，四十歲的艷芬，正做著功課。

書架上，《般若心經》、《禪的體驗》、《西藏生死書》……，綿延地放射著能量。

「生了病，身體已經很痛苦了，心靈一定要安頓。」六、七年來，艷芬勤走道場，寄心於佛法，和丈夫兩人同修，想追求更高層次的心靈之光，讓她沒有太多空隙，去煩愁身體的退化。

是的，習佛之始，也約莫是病發之時。正馳騁於職場上的艷芬，慢慢發現，路走不穩了，從媽媽那兒遺傳來的小腦萎縮症，漸進漸進地，開始病變，每年公司尾牙，都要高歌一曲的她，氣不足，唱不上去了。

「這以後，狀況一年不如一年。」神經傳導不平順，導致艷芬的語音微微地拖曳，愛寫書法的手也漸漸泥滯了，吞嚥困難，平衡感變差，步伐愈來愈不穩，走著走著有時還會倒退。

客廳桌上，艷芬準備了一壺牛蒡茶，擺好茶杯，執壺注水時，她遲疑起來：「會倒不準呢。」

「眼睛焦距也對不上了，打蚊子都打不到，氣死我了！」

「以前小孩不聽話，會踢他們，現在可不行了，踢了，我自己先摔，也打不了他們，哈哈，會打歪。」

失去準頭，並沒有失去了世界。愛玩的艷芬，現在還是東跑西逛，拿把傘當拐杖就出門去也，只是常想，迎面走來的人大概認為，這女人不是醉酒就是嗑藥。愛鬧的她，面對自己的病，擔心歸擔

心，還是喜歡拿它來玩笑。

「舌頭不管用了，打電話給人家，口齒不清，人家還以為是詐騙集團哩！」

「有時別人奇怪我怎麼了，我就回說，我神經病呀，呵呵，我是神經出毛病呀。」

是的，這就是艷芬，認真的念佛，也認真的嘻嘻哈哈過日子，笑聲，不間斷地在家中引爆，灑脫的艷芬，沒有因疾病而怨艾，沒有因養女身分而自憐，她只真心慶慰自己命好，喜得上蒼眷顧，有太多的朋友，太親的家人，還有宗教可以誠心寄託。

四十年前，出生兩個月的艷芬，就因生父肝癌去世，送給現在的媽媽抱養。養爸養媽對她太好，好得讓艷芬從沒像一般小孩，找機會去懷疑自己不是親生的。曾經，親姊姊來家裡走動，她以為是哪個遠房，還嚷嚷著說：「天下哪有這種事，兩個人長這麼像的！」

國二那年，也是中年發病的生母，終於熬不了長年臥床，無法自理生活之苦，以自殺結束了病痛。兄姊們找艷芬回去，然後在母親耳邊說：「媽，艷芬來看您了。」納悶極了的艷芬，還是沒意會到這裡是她的原生家庭，和她臍帶相連。

「我就是少一根筋嘛。」直到大學時，一個長輩當面說破，艷芬才恍然身世如此，也才和六個兄姊稍多聯繫。

要結婚了，艷芬請兄姊們來喝喜酒，大夥談起大哥也病了，平衡不良的症狀和媽媽一樣，才開始猜測到，這是遺傳病症。媽媽是雲南來台的擺夷人，娘家有怎樣的病史已不可考，艷芬曾頑皮的想，生這病是不是上輩子向別人下過蠱，這輩子才

↓罹患亨丁頓舞蹈症的黃太太，出門得出動救護車和擔架床，但六月十八日她仍出席成立大會，為自己爭取權益。



遭詛咒？如果回媽媽的老家去看看，大概也會見到一群歪歪倒倒的人吧？

知道會遺傳，艷芬怕嗎？

「也不怕，我就是少一根筋嘛，我老公呢，也是不見棺材不掉淚。」

恩恩愛愛的小夫妻，十餘年來，育養了伶俐活潑的一對小兒女，女兒靈動的大眼，和媽媽一模一樣，窩著媽媽說：「我好幸福耶，爸爸媽媽從來不吵架。」

幸福，在這幢房子裡，四壁可見。

做廣告創意的男主人，為家人留下了無數攝影傑作，從女友時代以來，就是丈夫攝影模特兒的艷芬，發病後消瘦了不少，她還是跟丈夫玩鬧，「等我哪天走了，告別式上面的照片一定要用以前的，美美的，不許用現在的。」這麼傷感的話題，讓丈夫難過了好一陣子，艷芬卻當件好玩的事，淘氣地說了又說，原本傷心的枕邊人，受她薰陶感染，慢慢也把心放開了。

「我命好，有丈夫和我一起面對，一起走修行的路，學習放下……」艷芬低下眼眉，「要不，真的會很痛苦。」

深深的痛，辛酸的苦，何嘗離開過心頭？

艷芬家手足七個，大姊之外，六人都遭小腦萎縮症侵襲。最早發病的大哥，咬牙絕食而逝。長她七歲的二姊，今年初開始坐上輪椅，日日暈眩，如廁洗澡漸感困難。二哥、三姊住進療養院中已經數年，身軀漸漸硬直，腦筋清楚，話語表達困難，只能無言咬住疼痛，直至血自唇出。小哥滯留大陸，一邊安養，一邊尋求中西合醫療方。

疾病無情，家族性遺傳疾病更是慘酷。

手足聚會，是在安養病床前，生病的姊姊一手

握住妹妹更病弱的手，一手掩住哽咽顫動的口鼻，妹妹的手無能抬起，只有一任淚水汨汨而下，無力擦拭……滿室唏噓之聲，成了問候之語。

長年的疾病，導致幾個已婚的弟妹失去配偶倚靠，就業、就養無著，重擔於是由無病堅強的大姊挑起，從十來歲照顧病母、撫育弟妹以來，這龐大至深的無奈，沒有親朋網絡來分擔，孤單無助，數度把大姊推向崩潰的崖邊，「有幾次我自己也失控了，掐住大弟脖子，想說你不要活了，我也不要活了！」

一年年下來，社福援助不如理想，住安養院的三個弟妹病情越重，大姊擔子就越沈，但是在弟妹面前，她只能一邊幫她們梳頭、按摩，一邊說：「自己多動動，不要放棄，艷芬正在籌備病友會，要找出更多辦法……」

以往，不知幾代人已經承擔痛苦而去，而未知的下一代，又有哪些人遺傳到這枚基因炸彈呢？

榮總神經內科醫師宋秉文估計，台灣患有此症者，約在八千~一萬人。今天已可產前篩檢，正努力籌組病友會的艷芬深深企盼，大家合力呼籲胚胎檢查的重要，讓災難就到這一代終止。

也會因為身體太難過，艷芬和自己約好，晚上洗澡時要盡情在浴室裡大哭一場，可是洗著洗著，想到一個因事離職的朋友正不知多難過呢，趕緊出來打電話安慰朋友，哭泣的大事也就忘得乾乾淨淨，「嘻嘻，我就是少根筋嘛，算了，等以後再哭。」

豁達的空氣，在屋中隨處蔓延。

廚房裡，養母夏媽媽忙得不亦樂乎，「艷芬，是命好啊，她爸在世時，連碗都不讓她洗一隻，她成天光在外頭玩，什麼都不會做呀。」客廳裡的艷



↑夏艷芬有個心願，希望籌組一個安養型社區，提供病患一個較人性的安養空間。

芬，斜著身子偷聽媽媽甜蜜的數落，掩著嘴，笑得東倒西歪。

媽媽想得開，信奉天主的她，告訴自己，家裡能做的就盡量做：「女兒的事，讓我有個負擔也比較好，天主要我做好事，才不會白活了。」客廳那頭的艷芬，背過身去，黃昏餘暉灑上單薄的肩頭。她說過，萬一倒下去，心裡最放不下的是媽媽。

孩子們，會逐漸長大。艷芬從不隱瞞他們這是顯性遺傳，她要孩子們從小就面對，日後萬一生病了，姐弟倆可以相互撐持，現在，就從扶著媽媽走路開始學習。雖然等孩子再大一些，艷芬才會帶他們去做症前篩檢，也要等到孩子們成人，醫師才會告知檢查結果，但是艷芬選擇了早早讓孩子們知道家族有遺傳疾病，「很殘酷，」艷芬吸口氣，「但是我想，適應期愈長，日後愈能接受。」

孩子們擔心遺傳嗎？

「很擔心，」十一歲的女兒衝口而出：「不想和媽媽一樣生病！」這樣的直截和快速，反映出那是心上多大的擔子？一會兒，她又笑起來：「不

過，快樂的時候就不擔心了，大部分都很快樂呀！」

千萬絲疼惜，流動在艷芬的眼裡。

她心下早有決意，一定要撐到孩子們能自我處理的年歲，雖然科學診療對她而言只是實驗用藥，早已不再嘗試，但是尋求宗教治療以清身體之毒，她從未間斷，進而更虔心尋訪靈性之境，她要以心帶身，不要以身帶心。至於這病會熬多久，她想都不想，度一日，就把握一日。

是宗教的慈悲，讓人放開了肉體的苦，轉而心繫眾生吧。艷芬有個大願——希望能募款設立安養型社區，提供給無法自我照顧的病患，那裡不用離開家人，但有看護幫忙減輕家人的負擔，那裡是無障礙空間，有小型的急診中心，有心靈成長教室，最好，也能有電影院……

艷芬的眼睛燃亮起來。

她少一根筋嗎？艷芬開出去的是多大的一扇窗子啊……。

〈醫療小檔案〉

什麼是遺傳性脊髓小腦萎縮症？

宋秉文／陽明大學醫學院教授

小腦是我們中樞神經系統中很重要的一個構造，它的功能包括了動作的協調，肌肉張力的調節，以及姿勢與步伐的控制。小腦有病變時就會出現許多的症狀，其中最重要的就是運動及平衡失調。患者無法很平順的完成一個動作，而執行一項動作的速度也會變慢。我們觀察時可以看到患者的肢體會搖搖晃晃，動作的精準度也會變差。在走路方面，最明顯的就是步態不穩，走起路來東倒西歪，兩腳通常要張得開開地。其他的小腦症狀還包括肌肉張力減低，眼球轉動異常，講話含糊不清及吞嚥困難等。

在許多的神經系統退化疾病當中，就有一群罹患遺傳性運動失調(hereditary ataxia)的患者，就以小腦的退化及萎縮為主。隨著醫學的進步，近年來對於這群病患的研究也有了一些突破性的進展。靠著分子生物學的方法，對

於這群患者可以做更詳細的分類與診斷，而對於其致病的機制的研究也有了許多的發現，而其終極目標當然就是找出有效的治療方法。

在以自體顯性遺傳的運動失調中，目前可歸納為十二型，而以脊髓小腦平衡失調(spinocerebellar ataxia 1-12)稱之，簡稱SCA1-12。在臨床上的表現除了以小腦的症狀為主外，也有些患者會參雜有其他神經系統的症狀。雖然每一型有其特色，不過要靠臨床症狀去分類是有其困難的，正確的分類還是要靠基因的診斷。

目前國內有數家醫學中心，可以做SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 & SCA7 及另一種叫做dentatorubropallidoluysian atrophy 的檢查，並提供症前檢查及產前檢查的服務。我們希望能將這些檢查應用到更多的患者身上，提供給醫師更正確的診斷及治療的參考。

遺傳性小腦脊髓運動失調症 之分子生物診斷

中山醫學院生命科學系 / 李宣佑，謝明麗

染色體顯性的遺傳性小腦脊髓運動失調症；包括小腦脊髓運動失調症第一型，第二型，第三型，第六型及第七型，屬於晚發型漸進性神經退化性疾病的各亞型。各基因中分別有段異常的CAG核酸重複序列發生倍增突變是造成此類疾病的原因。

此類疾病在遺傳學上是屬於體染色體顯性的遺傳疾病，因存在於體染色體上，所以男女患病的機會也是均等（各有1/2的機率），也就是說只要一個等偶基因中的不正常，即可由表型表現出來。然而這些疾病的徵狀在臨床上變化很多，顯現的範圍很廣，漸進性神經退化性疾病的各亞型臨床症狀容易相混淆或其他遺傳性神經退化性疾病的相混淆，而使得臨床上的判斷不易，故由此可知分子生物診斷的技術甚為重要。

本系基礎研究實驗室近年來陸續蒐集了八十多個體染色體顯性遺傳小腦脊髓運動失調症家族，目前實驗室以分子生物技術診斷小腦脊髓運動失調第一型，第二型，第三型，第六型及第七型的技術已臻成熟，已在國內找到了患有腦脊髓運動失調第三型疾病的二十四個家族。其中有四十四位為患者，另十九位是尚無臨床症狀的個體但具有CAG擴增突變，他們的CAG重複範圍從72-85個重複，我們同時分析了150個正常人的染色體，正常範圍是13-44個重複。

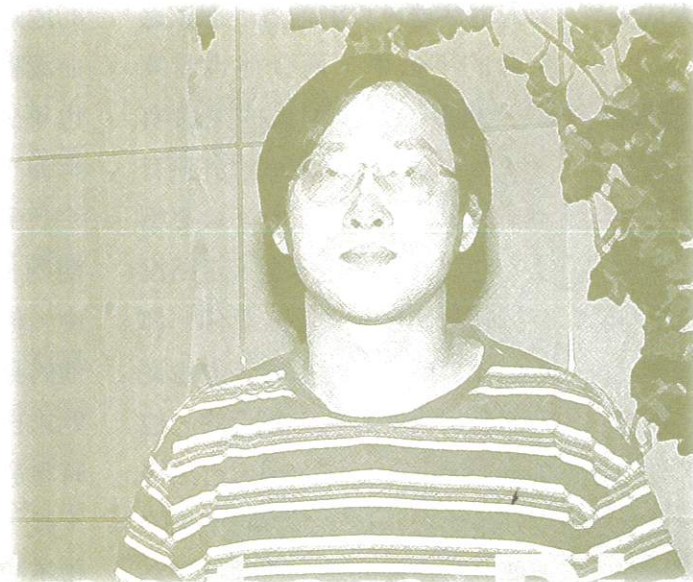
截至目前已篩檢到九個腦脊髓運動失調第二型的家庭，其中有十二位病人及一位尚無臨床症狀。另外也篩選到了患有腦脊髓運動失調第一型疾病的一個家族，其中三位

已發病，另外三位則帶有擴增CAG基因但尚無臨床症狀。最近更篩檢到了患有小腦脊髓運動失調第七型疾病的一個家族，其中除已發病病人之外，另有一位帶有擴增CAG基因但尚無臨床症狀者。由於此症候群皆是晚發型的遺傳疾病，大都在成年以後才發病（平均值約在30-40歲），此時期的人皆成家立業，若在這時發病，不僅造成家庭的損傷，亦是社會的負擔。因此我們已研究發展快速檢驗的方法來進行台灣地區此類疾病病人的篩檢，目前這套分子生物的偵測方法及技術已轉移至本校附屬醫院細胞遺傳室，對於台灣區體染色體顯性遺傳小腦脊髓運動失調症病人可作不同基因型的篩檢，及對此疾病的家屬成員做遺傳診斷服務。

這項服務對臨床醫師在診斷遺傳性漸進性神經退化性疾病有很大幫助，目前臨床檢驗服務人次已超過五十人次並篩檢出小腦脊髓運動失調各亞型病人二十餘名。



千山我獨行



林大華和他的家族悲劇

文 / 陳素金

林大華（假名）的母親大約在四年前去世，他記得母親生病時，時常舞動雙手，兩腳站都站不住，他的阿姨去世前則是滿場飛舞，不斷地跳，醫生告訴他們，這是亨丁頓舞蹈症，是一種遺傳性疾病，意味著他們的血液裏也可能流著舞蹈症的血。

後來，他接受醫師的建議，去做血液檢查，在等待檢驗報告的那幾個月中，他的心情七上八下，一下子覺得自己體魄健壯，向來也很少生病，亨丁頓的魔爪應該不會伸向他；一下子覺得自己掉入絕望的深淵，猶如一隻困獸，掙脫不了遺傳的宿命。

他才三十六歲，未來還有一段長長的人生等著他，「為什

麼會是我呢？」「為什麼不是別人呢？」「為什麼我會這麼倒楣？」曾經有好幾次，他向生命發出怒吼，也向命運之神抗議，但最後他只能順服地與生命妥協。

漸漸地，他變得易怒而暴躁，檢驗報告出來的時候，他又跑去找醫生，但醫生不願意告訴他報告的結果。他說，「其實我早就心知肚明了，醫生不告訴我，我也知道是凶多吉少。」接著他獨自呢喃，「要是在十幾年前，我還十幾歲的時候知道這個病，我大概無法接受，不過現在，我在社會上工作那麼多年，也受了不少磨練，我可以接受它」，然而，這並不代表他

的所有親人或妻子可以接受它。

林大華說，大部分亨丁頓舞蹈症患者的配偶知道對方罹病後，不是離婚、冷戰，就是終日爭吵，能夠接受事實並且照顧病患的人，少之又少。他的妻子知道他得了亨丁頓舞蹈症後，天天在他耳邊爭吵不休，不是譏笑他有精神病，就是將他的病情誇大，對外揚言，「我真怕那一天他會拿刀砍人……」妻子的言語對他傷害很大，同時他妻子的姐妹、同學也不斷用言語辱罵他，所以最後不得不以離婚收場。

回想起來，他至今仍覺得忿忿不平，妻子根本不了解這個病，卻無知地用最殘忍的方式來

刺傷他，不過這也是大多數人對亨丁頓舞蹈症患者所採取的方式，一如當年他父親得知母親得的是不治之症後，就拋妻棄子，直到數十年後，孩子都長大成人了才回來。

林大華之前從事的是土木建築的工作，在工地上，他已經做到工地副主任，再上去他就可以當工地主任了，但老闆風聞他罹患這種疾病後，就藉口將他開除，他說，他也不打算再回到工地去工作，「因為太勞累了！」。他說，工地的日常工作常常是早上七點上班，往往到晚上七、八點才下班，有時加班，甚至要到十一、二點才能下班，對他這種生病之軀，是有點吃不消。

他如果工作得較為勞累一些，就會發病，他會覺得腦筋瞬間空白，有時候往事會片斷片斷地浮上腦際，半是清楚，半是模糊。他也曾通過大貨車的駕照考試，但現在他也不敢開大貨車了，因為腦筋瞬間的空白讓他感到害怕。

幸運的是，他有很好的運動習慣，從十幾歲到現在，他一直持續在運動，游泳、打球、練氣功。他說，運動之後流了一身汗，新陳代謝加速，對他的病很有幫助，有一陣子他運動量少了一些，他就覺得自己狀況不是很好，兩手也不停地顫抖，恢復運動習慣之後，現在他發病的頻率已經很少了。醫生也鼓勵他多運動，多休息，不要太勞累。

他一直覺得不公平的是外人

對這個病根本不了解，卻常常以異樣的眼光來看他，例如，他的前妻和他的老闆。

雖然活得辛苦，但他一直很努力地活著，以前他曾經怨歎過生命的不公平，而今他也看開了。他說，如果別人的生命有八、九十分，他的生命也許只有六十分，但也很好了，不會更糟糕，他沒有躺在病床上，走路沒有行動不便，如果不告訴你，你不會知道他身上有疾病，他也從來沒有想過要自殺，相反的，他一直很努力地工作，讓自己活得更好。天地不仁，從娘胎帶來的遺傳病不是他的錯，而他這麼努力地活著，外人沒有理由誤解他或侮辱他。

生命對林大華來說，或許是嚴苛的，但也是仁慈的，他曾經

在砂石車和大卡車相撞的夾縫中存活下來；也曾經在工地上，從四樓掉到二樓死裏逃生，逃過一劫，雖然沒有大富大貴，但每次的危難總能化險為夷，而今對於血液裏的這個疾病，他不害怕，也不逃避，他說，「畢竟生死有命，不是嗎？」

至於婚姻問題，他表示，短期內他不想再碰，因為在婚姻中，他理當照顧另一半，但今天他的身體處於這種狀態下，他只能求自保，更且他不知道自己何時會發病，也許五十歲，也許六十歲、七十歲，誰都不知道，他也不想連累另一個人，所以對於未來的路，林大華頗有「千山我獨行」的氣概。

〈醫療小檔案〉

亨丁頓舞蹈症 (Huntington Disease)

亨丁頓舞蹈症發生的原因是由於腦細胞的神經原持續退化的結果。這種退化會造成患者不由自主地運動，漸漸地失去智能。特別是影響到控制協調動作的神經節時，會造成患者情緒上極大的困擾。亨丁頓舞蹈症在每個國家均可發現，這是一種家族性疾病，由突變或排列錯誤的基因遺傳到下一代。人類的染色體內有二十三對基因，每個染色體由母親和父親各提供半對，造成亨丁頓舞蹈症的基因是在第四對染色體，當第四對染色體內的DNA基質重複排序數目太多時，就會造成亨丁頓舞蹈症，該病與性別無關，因此男人與女人得到的機會一樣。

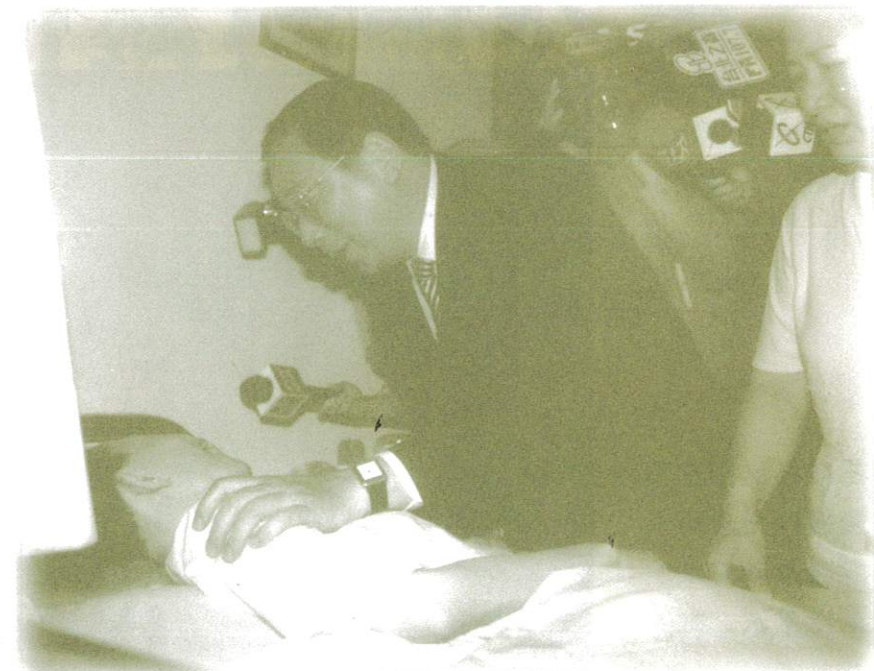
舞不停的震撼

——總統府秘書長張俊雄訪視罕病病患

〔本刊訊〕在六月十八日，經各大電子及平面媒體大幅報導亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症病友聯誼會成立大會後，引起社會大眾對這兩種病類的關注。

總統府在得知這些病友及家屬所面臨的痛苦與困境之後，深表遺憾。總統府秘書長張俊雄先生特於六月二十一日，在罕見疾病基金會執行長曾敏傑教授及副執行長陳莉茵小姐的陪同下，前往北投的安養院探訪罹患小腦萎縮症的朱明華及朱克英，隨後並前往新店，慰問罹患亨丁頓舞蹈症的黃太太，當天賴勁麟立委及蕭苑瑜立委助理丁復華先生亦到場隨行。

六月二十一日下午，總統府秘書長張俊雄先生首先到北投的安養院，拜訪朱穗萍小姐的二弟朱克英與二妹朱明華，朱家其他



↑張秘書長赴北投的安養院拜訪罹患小腦萎縮症的朱明華小姐。

三位同樣罹患小腦萎縮症的家屬與未患病的朱穗萍小姐均到場。張秘書長除代表陳總統致贈慰問金外，並對病友們所面臨的窘境深感震撼，張秘書長表示，政府必將盡全力提供病友及家屬所需的協助；朱穗萍小姐當即就小腦

萎縮症病友所面臨的種種問題——尤其是目前最迫切需求的安養問題向張秘書長請命，同時並將陳總統致贈的十萬元慰問金轉捐贈予小腦萎縮症病友聯誼會專款，由罕見疾病基金會曾敏傑執行長代表本會暫行保管。

接著張秘書長一行人立即驅車前往新店，訪視亨丁頓舞蹈症病友黃太太（劉春鳳），張秘書長對於黃先生一家人為黃太太無怨無悔的付出表示感佩之意，也致贈慰問金給黃先生一家人。亨丁頓舞蹈症會長與病友家屬代表王新添先生亦到場對秘書長表達亨丁頓舞蹈症病友所面臨的重大傷病卡及安養困境，並期待新政府能多多關注這一類病友。

↓張秘書長訪視新店亨丁頓舞蹈症患者黃太太。



盼

悲劇不再生，惡夢終有止；
陽光快出現，淚水不再流。



圖文 / 朱穗萍

本文作者朱穗萍女士為小腦萎縮症患者家屬，其兄弟姐妹七人中，計有六人遺傳小腦萎縮症，賴其全心投入照護，辛勞備嘗，並於日前本會協助成立小腦萎縮症病友會上，挺身呼籲政府與社會大眾應重視遺傳疾病的相關優生保健工作。

本幅油畫作品為朱女士所繪，目前贈予本基金會珍藏，以誌本會帶領罕病患者走出陰暗，迎向光明之原始初衷。

期盼「罕見疾病基金會」如同這幅畫裡的母雞，能帶領台灣 70 餘種罕見疾病的弱勢病患族群走出陰霾、迎向陽光，替這一群被社會遺忘的病友代言。

我們更引頸企盼各位立委、各位政府長官，不要忘了尚有一群孤寂躺在病床上飽受折磨的病友們，及一大群站在門外被遺忘而終日飽受煎熬的病患家屬，他們深深期盼諸位體恤並發揮人溺己溺的精神，幫助他們推開這一扇通往人性空間的大門，讓小腦萎縮的病友們在有生之日中生活得有尊嚴，不要讓惡夢延伸、不要被視為如植物人般的待遇、不要讓他痛不欲生，無奈的日復一日走向生命盡頭。

這幅畫代表了我等七個兄妹及脊髓小腦萎縮的 200 多個病友家庭的期盼，希望我們能從社會中，找回一些人性的關懷。

發現台灣社會 潛藏的熱情與公義

李宗德 / 罕見疾病基金會董事長

一問渠哪得清如許 惟有源頭活水來—
宋 朱熹

罕見疾病基金會自去（民國八十八）年六月六日舉行成立大會至今，匆匆已滿一年了。回顧過去一年來，基金會結合國內罕見疾病病友、家屬、相關醫療從業人員及社會善心人士的力量，經由團隊運作，希冀能使以往長期被忽略、遺忘的罕見疾病問題獲得社會及政府的關心與重視，更希望能進一步為病患爭取基本的就醫權、生存權及社會福利與醫藥給付，增進罕見疾病患者應有的、合理的權益，而終能促進相關醫療保健體系整體的制度化，以改善我國罕見疾病患者的生活品質及保障其生命尊嚴。

在短短的一年時間內，經由基金會同仁，關心罕見疾病的社會人士以及多位立法委員鍥而不捨的努力、奔波、以及政府的支持與配合，終使「罕見疾病防治及藥物法」於八十九年一月十四日在立法院通過三讀，於八十九年二月九日經總統明令公



罕見疾病基金會董事長李宗德先生

告，並即將於八十九年八月九日施行。本法案的架構相當完整，兼顧罕見疾病的預防、診斷、治療以及藥品及特殊營養品之供應。唯有些條文的內容偏向原則性的宣示，不無難以落實之憾。為確保政府及民間共同努力的心血結晶能完全落實以造福罕見疾病患者，基金會亦持續地投入後續的相關法案草案之擬訂，經過數次的會議與反覆的討論，協調與溝通，目前行政院衛生署已完

成「罕見疾病防治及藥物法施行細則」、「罕見疾病醫療補助辦法」及「罕見疾病藥物專案申請辦法」等三項法案草案之擬訂，即將送請行政院審議。上述細則、辦法的通過，將使「罕見疾病防治及藥物法」更能落實，而提供罕見疾病患者及家屬更週全之照顧與協助。

基金會能於短短的一年草創期間內，推動「罕見疾病防治及藥物法」的擬訂與公布施行，以及其相關後續法案的草擬及送審，基金會除在此向曾為這些法案辛苦奔走的基金會同仁及各界人士致上最誠摯的謝忱，為罕見疾病的患者及家屬感到欣慰外，更感到高興與驕傲的是我們社會對於遭受不幸的人願意伸出援手，給予公義的對待以及生活上的扶助。長久以來，由於資本主義的興盛，金錢掛帥，台灣社會已被認為是欠缺溫情、理想與公義的社會。經由這次為罕見疾

病患者的努力，讓我們重新體會到台灣社會潛藏的熱情、活力與理想性，更讓我們對於台灣社會未來的走向會更趨向一個公義、圓滿的社會而抱持無限的樂觀與期待。

猶記本人於基金會成立大會的致辭中，曾表示「基金會成立的最終目的，就是要解散基金

會」。因為基金會的成立是爲了要推動政府充分提供醫療資源，以幫助少數的、需要獲得醫療協助的罕見疾病病友能夠在社會福利制度下得到良好的照顧，並提昇罕見疾病的醫療研究水準，而使罕見疾病所造成的不幸能獲得終極的解決與防治。在基金會成立之初，這似乎是一個遙

不可及的夢想，一年後的今天，夢想與現實的距離，似乎已不再那麼遙遠。我仍信心滿滿地期待著，基金會達到其存在之目的，因不再被需要而解散的日子來到，因為我們都感覺到社會源源注入的活水。

罕見疾病防治的現況與未來

曾敏傑 / 國立中正大學勞工所副教授暨罕見疾病基金會執行長

近兩年來，台灣社會在罕見疾病議題的溝通與行動上，終於有更積極的進展與前瞻，顯示我國社會力的旺盛，以及政府單位面對問題勇於解決的努力，這不僅是病患千禧年的第一道曙光，也是我國社會少有的幸運。

一、前言

「罕見疾病」一詞過去幾乎很少出現在媒體報導中，社會大眾也很少感受到國內罕見疾病病患的存在，然而自從前年六月聯合晚報率先報導罕見疾病與孤兒藥的議題後，國內儼然形成罕見疾病的社會關懷風潮。首先是在無財團與企業支助下，民間捐款於去年六月成立「財團法人罕見疾病基金會」，相較於醫藥民間組織多爲醫事人員、醫院及藥商所主導，益顯得該基金會企圖跨越醫院與藥商

利益的自主性；其次在媒體密集系列報導的作品中，聯合晚報洪淑惠、民生報張耀懋、楊惠君及中視劉蕙苓、王耀輝等記者亦分獲曾虛白報紙與電視新聞報導獎；更重要的是，在朝野三黨的協商努力下，立法院更於今年元月三讀通過「罕見疾病防治及藥物法」，確立政府相關部門在該項議題上的法定職掌。風潮所及，連平時基於成本效益爲主要考量而對罕見疾病議題不感興趣的醫療院所，也爭相組織病友會及主動召開記者會報導罕見疾病案例。罕見病患因其數量稀少，在市場需求決定供給

的機能運作下，其維生基本需求因市場失調而致困境，如今又因其案例的稀少性與特殊性而獲得媒體重視，不僅矛盾也是始料未及。但無論如何，在風潮背後，台灣的政府與民間是否能發展出有效的機制來防治罕見疾病，則仍有賴後續的觀察與努力。

二、罕見疾病防治為公共議題

罕見疾病係指病患人數極少的疾病，各國對於罕見疾病的定義也因其人道標準與財政狀況而有不同，如美國以二十萬，而日本則以五萬疾病人口以

↓罕見疾病基金會執行長曾敏傑教授



下屬之，同時各國提供獎勵罕見疾病用藥研發製造的資源也有不同。由於醫學已知每人身上約有十萬個基因，而每人平均約有五到十個基因有缺陷，因此一旦配偶雙方基因缺陷相同，甚或基因的突變等，則很有可能生產出罕見疾病幼童，而這也是所有爲人父母者所共同面對的風險，因此在自然隨機的情況下，任一社會均將產生一定數量（儘管統計機率極低）的罕見疾病人口而且無法事先預防，但儘管如此，其後續的醫療與安養仍是社會福利的重要一環。

罕見疾病防治在人爲上可以著力之處，包括病患未來通婚懷孕、病患家長再懷孕、以及病患家族人口懷孕之時，此時可以透過產前篩檢特定遺傳疾病，以供家長在優生保健法規範下決定生產與否，然而遺憾的是國內對於這群高危險群人口的掌握與優生保健教育仍嫌不足，以致在無知且無意下複製罕見疾病幼童時有所聞。由於罕見疾病療育成本龐大，以重症地中海型貧血及高血氨症爲例，每名幼童扶養至二十歲成人約需近四千萬元花費，因此即使不考量病患及其家屬之人道關懷，就潛在的後續醫療與社會成本而言，理性成熟的社會仍應在不侵犯人權隱私的原則下，以濟助病患爲手段達成罕見疾病防治的目標。

除了對於特定高危險群人口的掌握與協助外，各國同時也針對全體新生嬰兒進行強制性的新生兒篩檢計畫，其篩檢項目各國也有所不同，如美國各州大部分僅篩檢三至六項，而少數如麻州及賓州則篩檢近三十項；我國自民國七十一年實施新生兒篩檢計畫以來，已陸續針對五項小兒先天遺傳疾病進行檢測，並已累積百餘名罕見疾病病童，並施以積極的治療協助。然而儘管我國新生兒篩檢比率每年雖已達99%以上，理論上而言，凡經歷過懷孕生產的個人與家庭，應對於罕見疾病防治的精神與意義有所了解，但事實上仍大有距離，社會大眾仍未因新生兒篩檢而對罕見疾病有充分的了解，顯示未來仍應透過新生兒篩檢的機制與過程來積極教育民眾，以了解優生保健觀念的重要。

三、罕見疾病防治的困境

我國罕見疾病防治的主要困境，部分來自資本主義聽任市場機能運作的後果，部分則由於政府過去未將罕見疾病防治列為重要施政議題有關。在資本主義市場機能運作及利潤中心的考慮下，由於罕見疾病病患人數相對較少，門診需求量低，因此醫院多不設置相關診療專科，即使設立，也鮮少提供遺傳專科充足資源與支持，使得目前國內僅有約十五名合格遺傳專科醫生，且均集中於都會區的教學醫院；醫學院學生鑒於該遺傳專科謀利不易，且醫院內部支持不足，也少有人願意繼續投入，使得醫事人員嚴重不足且面臨人才斷層。醫院內部不僅遺傳醫生數量不足，連週邊治療團隊所需之遺傳諮詢人員、營養師、心理諮商師、復健人員及社工人員等亦缺乏有效配套，以致連基本的治療環境都感困難，更遑論後續的教育、追蹤與預防。

除了醫事人力供給不足、醫療團隊缺乏整合，以及醫院支持不足外，過去較大的困難尚包括藥商缺乏生產與引進的動機，加以藥物申請引進流程繁複，以及健保給付申請困難等，均使得國內罕見疾病病患及其家庭處於極端不幸的處境，僅能自求多福、自力解決。

四、罕見疾病防治的法制措施

罕見疾病防治的主要困境，在近兩年來衛生主管機關的積極回應下，部分困境已略見舒緩，部分則仍賴長期努力。經過媒體不斷討論孤兒藥的成因與現狀後，有關孤兒藥引進程序的簡化已見成果，另有關孤兒藥給付的問題，在衛生主管機關的積極努力下，除正常健保給付申請管道外，「罕見疾病防治及藥物法」亦將編列預算補助健保依法不補助而病患所需之診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。

繼傳染病防治法、後天免疫症候群防治條例及精神衛生法之後，針對「罕見疾病」防治及藥物管理的法案也已於日前三讀通過，其著眼點在於從公共衛生觀點將罕見疾病防治，視同如傳染病、精神病及愛滋病防治般的重要，因為如果政府不妥善因應，上述疾病均可能為國家與社會帶來重大影響及社會成本，因此，鑑於絕大多數罕見疾病均為重大遺傳性疾病，實有必要賦予政府更積極的防治角色。

現行「罕見疾病防治及藥物法」彌補優生保健法的不足，除提供罕見疾病防治及藥物管理的主要法律架構外，未來主管機關可依法獎助辦理罕見疾病防治研究、病患教育、相關人力培育、社會大眾宣導、治療國際合作、及健保不補助之病患所需診療與藥物費用等，預期在相關施行細則及辦法制定後，我國罕見疾病病患的生存環境將會有實質改善，至於實質改善的程度，則必須視衛生主管機關未來編列的預算而定，目前則仍不明朗。經過此次立法結果，可謂政府與民間經過密集溝通後，確已選定正確的方向，未來如何邁開步伐，就看主管單位的誠意與決心了。

五、結語

罕見疾病是生命傳承中隨機的偶然錯誤，是我國人每個家庭都可能面臨的不幸，由於其人數稀少，以致過去政府資源投入不足，醫院與藥商等也因市場機能的引導，而缺乏積極投入的經濟誘因。近年來透過媒體的大量報導與討論，在政府與民間組織的共同努力下，我們已逐漸提供罕見疾病病患更積極的協助，包括病友的支持體系、藥物取得的簡化與補助等，甚至透過「罕見疾病防治及藥物法」的研擬，試圖賦予政府更積極的防治角色，並提供各項服務、管理與補助的法源根據。近兩年來，台灣社會在罕見疾病議題的溝通與行動上，終於有更積極的進展與前瞻，

顯示我國社會力的旺盛，以及政府單位面對問題勇於解決的努力，這不僅是病患千禧年的第一道曙光，也是我國社會少有的幸運。罕見疾病，這項千百年來流轉在國人身上基因的缺陷，將不會因為我們的努力而完全消失，但卻可以因為我們

的努力而舒緩，我們期待政府基於理性與人道的考量，在正確的方向上更積極的走下去，以創造台灣經濟奇蹟以外另一項傲人的經驗。

罕病基金會獎助博碩士論文系列之摘要 2

罕病病患醫療人權值得重視

在邁入千禧年的今日，
類似罕見疾病的患者不應該再被隱藏在社會的角落裏，
而是應該勇敢地走出來，
告訴這個社會，醫療人權與社會正義的重要！

文／陳志昇

在台灣，由於罕見疾病患者的人數稀少，所需要的醫療技術與藥品的研發，又需要耗費許多的金錢與人力，在資本主義的體系之下，醫界與藥商都缺乏研發與製造的意願，因為，即使投入了大批的人力物力，也只能幫助極少數的病患，根本無利可圖；加上目前的健保給付制度，採取『論量計酬』的方式，醫院或醫師花費比照顧一般病患更多的時間與精力，換來的，卻是不成比例的回報，因此，無論醫院，甚至醫師大多不願投入罕見疾病患者的治療，使他們成為醫界孤兒。

從政府的角度觀之，照顧大多數人的健康，應該是當務之急，罕見疾病大多來自於隱性遺傳，病患人數不會快速增加、擴散，對於大多數的民眾並沒有立即的威脅性，因此面對這些極少數的罕見疾病患者，執政者往往抱持著一種家長主義式的心態，似乎在行有餘力之時，才想到這群極弱勢的病患，以一種憐憫的態度來給予協助。但是，即使是極少數的病患，也不應該被政府忽視，用一些藉口剝奪協助他們生存的權益，因此，罕見疾病患者的

醫療人權問題，應該重新思索與檢討。

在邁入千禧年的今日，人權觀念日趨成熟，類似罕見疾病患者這類極弱勢的族群，不該再被隱藏在社會的角落裡，而是勇敢走出來，告訴這個社會，醫療人權以及社會正義的重要，罕見疾病基金會就扮演著罕病患者權益促進的先趨者角色。

他們要告訴大家，罕見疾病患者不應該，一直被資本主義的功利體系所犧牲，他們要高聲吶喊出他們的期望，讓台灣社會的每個角落，都不要再遺忘他們了，他們很努力，也很成功，在罕見疾病基金會成立不到一年之內，他們就推動了『罕見疾病防治及藥物法』的通過，給予罕見疾病患者，未來擁有無限的希望與曙光。

罕見疾病基金會不同於一般的單一病友團體，它服務的病類涵蓋六十餘種罕見疾病病友與聯誼會，不僅扮演著協助病患與家屬的角色，也成為積極活躍的社會運動團體，把制度或法令的改善視為重要工作，積極投入社會運動的工作，不只是在改善個別病患問題，達成『治標』的工作外，未來

更企圖達成「治本」的目標，著手於病患的就醫、就學、就養方面的提昇。目前已經通過的法案，可以算是一大勝利，罕見疾病基金會成功扮演了社會運動團體的角色，為病患爭取醫療資源方面，也不使病患的希望落空，病患自助團體的功能發揮良好，成為一個穩定運作的跨病類病人自助團體。

筆者的論文，採取參與觀察法以及深度訪談，用影像報導的方式呈現罕見疾病患者的問題，探討在罕見疾病防治及藥物法通過之後，政府相關配套措施應如何改善，以及法案未來應該如何順利推動。

除了一般媒體所經常提及的醫療層面問題之外，進一步地去探討罕見疾病患者，在其他方面所面臨的問題，例如：工作權的保障、受教權的爭取等等。目前，執政者對於罕見疾病的觀念，甚為薄弱，僅僅用人道同情的角度觀之，認為只是一個單純的醫療問題，但實際上，罕見疾病的風險存在於每個家庭中，任何人都有機會生出這樣的孩子，所

以罕病問題，應該以公共衛生的議題觀之，目前一般民眾，甚至執政當局仍有待培養這樣的觀念。

只要有人類，世世代代都會有罕見疾病的問題，防治的措施不可忽視，例如，重度的地中海型貧血患者，從出生到二十歲，必須要花費四千萬元的醫療費用，但是若能夠加強預防的措施，不但可以減少社會成本的浪費，更可以預防更多不幸的悲劇發生。

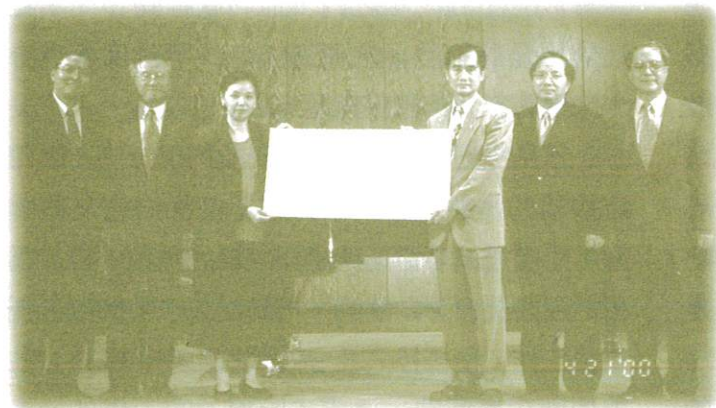
筆者期盼能夠藉由論文的發表，喚起一般社會大眾以及政府機關對於罕見疾病問題的重視與瞭解，不再只是以一個人道同情的出發點，來看待罕見疾病患者，思考制度上的歧視與不友善，給他們更多的機會，使他們將不會成為社會的負擔。

(作者為國立台灣大學新聞研究所碩士班研究生，其碩士論文研究計畫「醫界孤兒——罕見疾病患者權益之探討」，榮獲本會八十九年度博碩士論文獎助)

愛的歌聲響徹雲霄

—花腔女高音陳芳齡慈善音樂會—

〔本刊訊〕台北大安、城中、城東、城南、遠東等五個扶輪社於四月二十一日舉辦一場慈善音樂會，該場音樂會以「愛的頌讚」為主題，由知名的旅美花腔女高音陳芳齡女士擔綱策劃並演出。



過去一年來，罕見疾病基金會副執行長陳莉茵女士，曾陸續前往五個扶輪社演講，陳述基金會關懷及照顧罕病病友的宗旨，深獲五社社友的認同，決定將音樂會的票房收入悉數捐贈給罕見疾病基金會。音樂會當天陳女士的聖樂精選輯亦同時發行，現場義賣，所得均捐贈台北大安教會作為九二一賑災「重建埔里教會」之用。

圖為四二一當天扶輪社捐贈門票收入，由本會副執行長陳莉茵女士(左三)代表接受，圖左依序為城東社社長廖學賢、城中社前社長楊惠寬、大安社社長林進誠、城南社社長林世賢及遠東社社長陳明信。

為什麼我沒有重大傷病卡？



你知道嗎？玻璃娃娃只要輕輕一碰，就會骨折；看過臘腸娃娃嗎？這種小孩長得像臘腸一樣，但只要呼吸一急促，就必須馬上送醫院急救……還有亨丁頓舞蹈症患者和脊髓小腦萎縮症患者，像這樣人數極少，卻亟需要照顧的病患，卻得不到重大傷病卡的給付？我們不禁要問為什麼……

文／陳素金

同樣病情申請 卻出現兩種結果

王喜今年四十歲，大約兩年前開始，他常常無緣無故地跌倒、骨折，有時甚至嚴重到要住院的程度，他去看醫生，醫生告訴他，這是一種舞蹈症，他的腦細胞會持續退化，最後會失去智能。最近，他不再和朋友在公開場合吃飯，因為他的手常常不聽使喚，會吃得滿桌杯盤狼藉，就像嬰兒剛開始學吃飯一般。他進出醫院的頻率也較以前增加，每次的住院費用雖然還負擔得起，但次數一多，他也漸漸感到吃不消，他去申請重大傷病卡，但健保局並未核准。

同樣的病症發生在阿雪身上。她是一位軍服用

品店的老闆娘，雖然得了這種不治之症，但生意仍然必須照做，「不做生意，生活要怎麼過？」她一邊說，一邊還忙著跟阿兵哥做生意，「你咁無去申請重大傷病卡？」，「有咧，不過沒有通過。」她邊說，手邊仍然忙個不停。她說，她也知道為什麼沒通過，對於經常要進出醫院所帶來的龐大負擔，她只認命地說，「那要怎麼辦？醫生也不是不幫忙，可是——就是沒通過呀！」

阿玉和阿文同樣住在台北縣，也同樣是亨丁頓舞蹈症的患者，阿玉發病至今已經七年，只能躺在床上，飲食起居完全仰賴先生的照顧，出門只能靠救護車，因為她全身僵直，連輪椅都坐不住。阿文最近病情轉趨嚴重，說話愈來愈含糊，他說得吃

力，聽的人也要很用力才聽得懂，他有個兒子，今年十一歲，得的是幼年型亨丁頓舞蹈症，躺在床上四年，如今已變成植物人。幸運的是，他們都已拿到重大傷病卡，減輕了家庭上不少的經濟壓力。但問題是，同樣一種病症去申請重大傷病卡，卻為什麼會出現兩種結果？

重大傷病 定義模糊

住在苗栗的頌恩是另一個例子，頌恩得的是中樞神經白質退化症，簡言之，他的腦神經會逐漸萎縮，聽力變差，視力也會愈來愈模糊。但因為他的病症不在健保局的重大傷病卡範圍內，所以他的申請被退件。幫他診療的台中榮總麥淑珍醫師表示，這是一種很罕見的疾病，患者的眼睛、耳朵和智力都會一步步退化，走在路上都很危險，她不了解為什麼會被退件？麥醫師表示，她不太清楚健保局核准重大傷病的標準在那裏？

同樣的問題也困擾台北馬偕醫院小兒遺傳科的林炫沛醫師。林醫師表示，誠然健保局的重大傷病卡嘉惠無數病人，但他在門診上也常遇到一些特殊的病人，他們可能因重要器官喪失功能，或需長期依賴醫療照顧，且病情持續惡化，或生活功能受損，這類病人經常需要回診或住院，一張重大傷病卡對他們而言，可能不止是減輕經濟上的壓力，更是

減輕心理上的重擔。

看過臘腸娃娃嗎？林醫師問。這種娃娃身子細細長長的，四肢短短的，看起來很可愛，很多女孩子把它拿來繫在包包上當裝飾品，但如果一個小孩子長得像臘腸娃娃，那可就不好玩了，因為他的胸腔被擠成圓柱型，裏面的器官也會跟著變形，隨時可能喘不過氣來，需要住到醫院長期照護。得到窒息性胸廓畸形(Asphyxiating thoracic dystrophy)的小孩，外觀看起來就是像臘腸娃娃一樣，他是屬於先天性骨骼系統畸形，胸廓嚴重發育不良而導致心肺功能不全，但這樣的病症卻不在重大傷病的給付範圍內。

多種罕病 得不到重大傷病給付

林醫師拿出全民健保重大傷

↓小腦萎縮症患者，除了極需重大傷病卡的照顧之外，更迫切需要的是安養問題。



病範圍一覽表指出，表上對於心血管方面的疾病較輕鬆，但對於先天性骨骼異常的疾病卻幾乎毫無所知，令人質疑當初在擬定重大傷病範圍時，是否有遺傳科醫師在場？例如，756.51先天成骨不全症(俗稱玻璃娃娃)的病患未被納入，這種小孩只要輕輕一碰就骨折，有的甚至在娘胎裏就常常骨折，三天兩頭就要往醫院裏送，另外，如努南氏症(N Noonan Syndrome)，臨床上的症狀與透納氏症類似，但它不是染色體異常，而是基因出了問題，還有羅一星一畢三氏症(Laurence-Moon-Biedl Syndrome)患者，他們會有肥胖、視力異常、內分泌或腎臟腺素不正常等現象，安裘曼氏症候群(Angelman Syndrome)和雷特氏症候群(Rett Syndrome)都是神經系統退化的疾病，患者在智能上有障礙，且智力會一步步退化，這些患者都需要長期的、終

身接受治療。

林醫師表示，目前門診上還有一個病例，患者已經一歲多，但體重卻不到六公斤，她得的是佛利門氏症候群(Freeman-Sheldon Syndrome)。這種疾病的症狀是外表畸形，神經功能障礙，嬰幼兒時期常會有吸入性肺炎，甚至可能導致死亡，患兒生長發育遲緩，合併骨關節異常，經神經系統影像檢查，卻查不出明確的構造性缺陷，很明顯的，這是醫療系統應該照顧的對象，但卻申請不到重大傷病卡。

舞蹈症、小腦症需求迫切

台北榮民總醫院的宋秉文醫師也有同樣的困擾，他目前手邊有不少位亨丁頓舞蹈症(Huntington's disease)患者和脊髓小腦萎縮症(Spirocerebellar ataxia)



↑林炫沛醫師的門診上，常遇到一些特殊病人，他們或因重要器官喪失功能，或因病情持續惡化，需長期依賴醫療照顧，卻得不到重大傷病卡的給付。



↑努南氏症的病童是加護病房的常客，卻得不到重大傷病卡的給付。

患者，這些都是家族性遺傳疾病，在門診上，如果發現一個小腦萎縮症或是亨丁頓舞蹈症的病人，往往代表背後還有一串罹患相同病症的病人。初期發病時，他們可能和正常人沒有兩樣，但漸漸的，他們的手腳會不聽使喚，小腦萎縮症的患者走路歪歪斜斜的，永遠無法走成一直線；拍手時，說話時，口齒只會愈來愈含糊，嚴重者出門只能坐輪椅、躺在擔架上，意識明明是清楚的，智慧也沒有喪失，但就是眼睜睜看著自己一步一步退化；而亨丁頓舞蹈症患者則是不由自主地舞個不停，到最後連智慧都會喪失掉，所以他們目前除了極需要重大傷病卡外，更迫切需要的是安養問題。

更改病名 才能申請到

最近一位病友家屬經數次退件後，終於拿到重大傷病卡，他高興得幾乎掉下眼淚來，受訪時，他堅持不肯吐露姓名，他表示，他去求醫師求了好幾次，醫師不忍心，改以與他的病症接近，而重大傷病表上有的病名去申請，終於給他申請到了。醫生因同情病患而更改病名，不過是出於醫師的仁心，但這個動作對醫師的專業卻是一種侮辱。意想不到的，在我們的訪查中，這算是一種普遍現象，我們不禁想問重大傷病卡的定義是什麼？它的範圍為什麼鬆緊不一？如它對於心血管方面的疾病即訂定得較有彈性，但對於骨骼、基因及神經方面的疾病就規定得較為嚴苛，令站在第一線的專科醫師有無所適從之感。也不禁令人質疑，當



↑宋秉文醫師認為亨丁頓舞蹈症與小腦萎縮症患者，迫切需要重大傷病卡。

初在制定重大傷病範圍時，是否有這方面的專科醫師在場？抑或是這些制定重大傷病範圍的醫師是否真正了解這些病症？

另外也有病家屢次申請，屢次失敗，最後不得不放棄。例如，一位住在三重的家屬，孩子得的是亞伯氏症（Apert's Syndrome），出生時即呈現典型的顱顏畸形，頭骨骨縫過早縫合，雙手併指，雙腳併趾，同時有顎裂及兩耳聽障等問題，手部無法發揮正常功能，病童已做過多次手術，但未來還需經多次的大型手部矯正手術才能擁有部分

功能，家屬不解，為什麼屢次以亞伯氏症的名義去申請，屢次敗陣下來。那幾次大型手術對病家來說，也是極大的負擔呀！目前家屬表示，他們只希望專心照顧病童，也無心力再去跟健保局爭取了。

拿到傷病卡 亦喜亦憂

誠如一位多發性硬化症病友所言，當他們拿到一張所謂的重大傷病卡時，心中一則以喜，一則以憂。喜的是，有了這張卡，在經濟上可以減輕不少負擔，憂的是，這張卡也證明，從此以後

自己確確實實是個「病人」，心情不無感傷。

一個健康的人很難理解這些病友為什麼那麼在乎一張重大傷病卡？尤其當同樣一種病症，有的人有，有的人卻沒有的時候。此外，重大傷病卡當初設計的良好美意是照顧重大傷病患者，而它也確實做到了，但卻又有那麼多可能因重要器官喪失功能，或需長期依賴醫療照顧，且病情持續惡化，或生活功能受損的病人成了「漏網之魚」，是否也顯示這個制度有瑕疵？這些都是病友與門診的專科醫師時常提出的問題，但一時卻無法得到答案。

備註：

病名	國際疾病代碼
先天成骨不全症	756.51 Osteogenesis Imperfecta
窒息性胸廓畸形	756.4 Asphyxiating thoracic dystrophy
努南氏症候群	759.89 Noonan syndrome
羅一星一畢三氏症	759.89 Laurence-Moon-Biedl Syndrome
安裘曼氏症候群	759.89 Angelman Syndrome
佛利門氏症候群	759.89 Freeman-Sheldon Syndrome
雷特氏症候群	759.89 Rett Syndrome

罕病會訊免費索取

你想知道台灣社會罕病病患的現況嗎？你想知道有關於罕見疾病的最新醫學知識嗎？你知道政府對於罕見疾病最新的福利有那些？或是台灣又出現了那些新的罕病病類？

這些問題在每一期的罕病基金會會訊裏都有最詳盡的報導，罕病會訊免費索取，歡迎各界人士踴躍來函或來電索取，也歡迎各界捐款助印。

電話：(02) 2521-0717~8 地址：104 台北市民生東路一段 25 號六樓之三十

重大傷病制將有重大改革

—訪健保局劉見祥副總經理

文／陳素金

對於健保局而言，重大傷病的定義，開宗明義是一、不濫用資源；二、須長期持續治療，如洗腎、癲癇；三、總醫療費用昂貴之傷病，如癌症等。健保局劉見祥副總經理如此表示。很多人可能有一個錯誤的印象，認為健保局是冥頑不靈的單位，其實不然，劉副總說，健保局最初歸入重大傷病範圍的病類僅十六大類，但後來各方反應，很多需要長期照護的病類並不在十六大類中，健保局也從善如流，陸續增訂或修正，總計增修了十次之多，目前重大傷病範圍已增至三十一項。

從健保局的觀點來看，亨丁頓舞蹈症和脊髓小腦萎縮症都是屬於慢性病範圍，不算是重大傷病，但醫師可以開連續處方箋，讓病人每個月回醫院拿藥治療。至於為什麼這兩種疾病是屬於慢性病而非重大傷病？令人質疑當初的政策制定者是否對這些病症一無所知，否則這麼嚴重的兩種疾病為什麼不屬於重大傷病呢？劉副總表示，這是根據當初健保局邀請的各專科醫學會代表所擬定的標準，他個人無法表示意見。

不過，他強調，健保局是站在整體社會資源平均分配的立場來考量，有些疾病從病家個人來看，可能是極大的問題，但健保局必須從經濟、法律、社會保險、社工、醫界等各個不同層面來考量，因此，看法和結果必然是和個人的角度不一樣。不過，劉副總也說，專科醫師如果在臨床上發現那些病症確實需要重大傷病卡來協助病人，也可以透過各個專科醫師學會申請，畢竟站在照顧病患的立場，健保局絕對會尊重。

談到為什麼有些亨丁頓舞蹈症患者可以申請到重大傷病卡，有些卻無法申請到，劉副總強調，絕

對不可能，如果有這種情形，患者應該不是以亨丁頓舞蹈症的名義申請，但事實上，亨丁頓舞蹈症的病友中確實有人是以亨丁頓舞蹈症的名義申請來的，關於這一點，劉副總表示，實在不可思議。他也無法作進一步的解釋。

另外，劉副總表示，重大傷病制度本來即是為減少重症病患經濟上的壓力，而實施以來，它也確實發揮不少功能，但因目前的重大傷病範圍以疾病類別來定義，對於尚未納入的高費用疾病族群有不公平現象，並且在執行認定上，也多有爭議，不少醫師對重大傷病的建議，健保局也從善如流，予以擴增，但醫療資源有限，也不能無限制地膨脹下去，因此健保局目前正在研擬以「醫療支出為基準」的新方式，亦即超過某個醫療基準之上的費用，均屬重大傷病，不過這僅是初步構想，詳細的辦法尚須進一步研究，而且這涉及到整個制度面的改革，尚須修法，經過立法院同意，所以可能還需要一段相當的時程。

↓劉見祥副總經理表示，目前健保局正研擬更改重大傷病制度。



許我一個陽光燦爛的未來

多發性硬化症病友聯誼會成立大會

文／詹金樺

蓄勢待發的鴻鵠終於擺脫命運的枷鎖，展翅翱翔於天際，就算飛得跌跌撞撞，依然堅持飛向光明的未來。長久以來的夢想，在眾人的殷殷期盼中，化為一股勇往直前的力量，其中還有許許多多善心人士的助力，比方臺大醫院楊智超醫師、罕見疾病基金會副執行長陳莉茵女士、台大社工室、基金會的社服人員……等太多關心我們這一群人的志工朋友，靠著眾志成城的力量，才有機會完成此一壯舉，國內第一個多發性硬化症病友聯誼會，終於在四月九日於臺大醫院成立了。

個人的力量如此之薄弱，更何況是有病在身，但不變的真理明白告訴我們「團結就是力量」，所以病友們結合了起來，首先由病友間自發性的相互聯繫，再經由罕見疾病基金會在媒體上披露、臺大醫院社工室協助蒐集病友資料，建立起病友間的通訊錄，才有今日病友會的成立，想起病友會當天的情形，現在還會懷疑自己是不是在作夢，但卻又如此真實，從今以後，病友們可以肩併著肩一起抵禦病魔，迎向未來，病友會當天病友們見面、聊聊彼此的近況，熟稔的感覺像是十多年不見的老朋友，只因我們都走過相同的道路。

當天台大醫院楊智超醫師針對多發性硬化症的歷史作一介紹，傳遞最新醫療訊息及未來之展望，

緊接著周介仁醫師亦針對多發性硬化症對視力可能造成的傷害情形作一詳盡介紹，讓與會的病友及家屬上了最重要的一課，中場小歇片刻後，緊接著展開分組討論，各小組的護理人員為家屬解答病友居家照顧的種種問題，除了讓病友進一步分享心路歷程外，並將病友的問題彙整起來，最後再請醫師對所有病友的問題作一整體性的回答，時間不夠是所有病友心中的遺憾，期盼病友會能定期召開更是共同的心願，中南部的病友希望也能在中南部成立病友會，最後再集合起來向政府立案，朝正式的協會發展，如此一來才能給病友最妥善的照顧，此一工作，本會（多發性硬化症病友聯誼會）會長吳登良先生已著手進行。

因為罹病人數少，所以才叫「罕見」疾病，我們能運用的資源非常有限，所以我們更應緊緊的結合在一起共創美好的未來。罕見疾病基金會是開路先鋒，協助病友們循著相同的腳步前進，俾使在組織的過程中，將阻力減至最低，病友會更可將個人辛苦累積下來的寶貴經驗傳承下去，減少嚐試錯誤的時間與精力，讓每位病友用最短的時間找到最適合自己的道路，這也是成立病友會的重要目標之一，衷心期盼其他罕見疾病的病友，也能勇敢站在陽光下，讓我們一同飛向一個陽光燦爛的未來。



多發性硬化症的歷史回顧

你知道嗎？

多發性硬化症最早可能追溯到十四世紀

文／楊智超

多發性硬化症的英文名稱是 " Multiple Sclerosis"，十四世紀的一位荷蘭女人St. Lidwina of Schiedam (1380-1433)可能是最早的個案，她從十六歲開始，就出現許多可能是多發性硬化症的症狀，包括走路困難、下肢無力、視力減退，其間雖有緩解，但其病情逐漸惡化，於五十三歲時死亡。

這個女人是否就是歷史上最早的一個多發性硬化症個案可能還有些爭論。第一個比較確定的MS個案，是英王喬治三世的孫子Sir Augustus d'Este(1794-1848)，在他的自傳中，他描述了自己二十六年的病史：「在出了一次麻疹後，產生了視力減退、疲倦、感覺異常的現象，疾病逐漸加重後，出現步態不穩、腰下麻木、晚上抽筋的現象」，從他自傳中1822及1848年的筆跡，發現他後面的字愈寫愈潦草，可以看到他的疾病愈來愈惡化的情況。

真要說對這個疾病有研究的，應該是所謂的病理學者及神經學家，針對這個病，他們進一步地找出病因。Robert Carswell(1793-1857)是十九世紀中期時的一位病理學者，在1838年出版的病理圖譜中首先描述了多發性硬化症的病理變化，就是所謂的「斑塊」，即硬化症的部分，當時他就把他看到的病理畫了出來，只是他並沒有將其發現與臨床做一對照。另外一位著名的法國解剖學家Jean Cruveilhier(1791-1874)，差不多

在同一時期(1842年)也描繪了與Carswell類似的病理變化，我們可以看到他描述了大腦及脊髓裏面有所謂「髓鞘脫失的斑塊」，而他的貢獻又比Carswell更大，因他首先將患者的病症與其病理的發現做一關聯，認為一位患者的疾病是頸部脊髓病變造成的。

接下來，我們要談談幾位德國人，德國人對這方面的研究是相當多的。Friedrich von Frerichs(1819-1885)是一位很有名的病理學家，在1849年描述了多發性硬化症主要的臨床症狀及特徵，並描述其病理變化；他首先提到了「緩解」是一個特徵，我們現在知道這個疾病在發病過程中，會有緩解的現象，他很特別的提出了這一點；另外，他也提到「眼震」是一個臨床症狀，眼震即病人眼睛會出現跳動的情況；他並記載了某些病人心智功能會受影響。

下一位Carl Rokitanski(1804-1878)，是十九世紀在Institute of pathology of Vienna研究的一位病理學家，他最大的貢獻在於，他是第一位用顯微鏡研究多發性硬化症病理的學者，我們之前講的都是肉眼所見的，如果要了解這個病真正的病理機轉，就必須用顯微鏡仔細觀察，其中究竟產生了什麼變化；他也描述病變中有「脂肪小球」，脂肪小球就是神經髓鞘脫失後，被某些細胞吞噬所形成的，這發現讓後面的神經學家朝著了解髓鞘的方向邁進；此外，他描述病變中纖維組織

當罕病小天使 遇上藝術小天使

罕病病童參訪故宮「世紀的新生」——兒童形象特展



↑五月二十七日，罕病病童一行三十餘人參觀故宮博物院，在藝術的天地裏，病童暫時忘卻了身體上的病痛。

〔記者黃嘉菱／報導〕五月二十七日上午，一群小小貴客，讓故宮『世紀的新生—西洋美術中的兒童形象』特展顯得熱鬧非凡。罕見疾病基金會為慶祝成立週年，特與民生報合辦『罕病兒童故宮參訪』活動，邀請各類罕見疾病的小病童參觀這個難得的特展，參加的人數，包括五個罕見病類的小病友暨家長30餘人。

在藝術家們創作的過程中，兒童不但是他們筆下或雕刻刀下最鮮活的主題，甚至如塞尚、克利等著名畫家都受到兒童藝術的啟發。『世紀的新生—西洋美術中的兒童形象』特展中，作品題材多樣，分為家庭、遊戲、安靜與沉思、工作與學習四大類展出，作品的種類包括雕刻、油畫等等。這場由國立故宮博物院、奇美博物館、聯合報系文化基金會、民生報共同主辦，並由頑石創意協辦的特展，展出作品為奇美博物館提供的收藏品，涵蓋年代長遠，從文藝復興早期到二十世紀初，完整的為

西方近、現代兒童形象提供鮮活的寫照。

參與故宮之行的小朋友包括了肌肉萎縮症、瓦登伯革氏症候群、肝醣貯積症、苯酮尿症與白胺酸代謝異常五個病類，都是遺傳性器官病變或遺傳性代謝異常的病友。行動不便（肌肉萎縮症）、外型與別人不同（瓦登伯革氏症候群的藍眼珠）、外表或許和一般孩子一樣，卻只能吃固定的飲食或奶粉，否則便立刻有死亡或智障的危險（先天代謝異常）……，這些自出生至現在，分分秒秒與死神拔河、和病魔纏鬥的先天遺傳性罕見疾病小患者們，展現出來的依舊是孩子好奇、愛玩的本性；有些專注的聽著故宮導覽人員的詳細解說，提出的問題千奇百怪、創意十足，讓專業的導覽人員險些招架不住；有些精力無窮，在展場裡滿場亂飛，讓家長及志工朋友忙得團團轉！尋寶及拼圖遊戲，更讓小朋友費盡心思。

「兒童」永遠是人們心中純真的象徵；罕見



↑台大楊智超醫師為病友講解多發性硬化症的歷史淵源。

的增生的情況，對這個病的了解又更進了一步。

Eduard Rindfleisch(1836-1908)是十九世紀的病理學家，他觀察到病變中血管周圍的變化，並認為發炎

是造成多發性硬化症的病因。Fromann則首先於1864年描述了去髓鞘及星狀細胞的增生。Otto Marburg於1906年描述了一種急速惡化的病程(Marburg variant)，其實在當時他已經對這個病的原因，做了一個大膽的預測，他認為多發性硬化症是一種發炎性的去髓鞘反應。

提到多發性硬化症，就不得不提到Jean-Martin Charcot(1825-1893)，他是一位十九世紀法國著名的神經及病理學家，更是了解多發性硬化症最重要的人物，他是第一位神經學的教授，將多發性硬化症的症狀用病理呈現的斑塊做確定的解釋，提出了著名的Charcot三狀—眼震、平衡失調、口齒不清，其實他當時講的就是腦幹病變的症狀，他也描述了很多重要的病理變化，譬如髓鞘脫失、膠質細胞增生等現象，當時還沒有“Multiple Sclerosis”的字眼，而是用法文名稱sclerose en plaques來稱呼這個疾病。

所謂名師出高徒，Charcot的學生Pierre Marie(1853-1940)進一步確定多發性硬化症的病理變化，同時描述許多種不同的臨床表現，包括原發進展型—即沒有一次一次的發作，而是從一開始就一路走下坡的病情，因為那時開始有一些細菌被發現，所以他也思考多發性硬化症是否與感染有關？而於1884年提出感染可能是病因。其實就是現在，我們仍然不知道這個答案。

Dr. Russell Brain(1895-1966)也是一位很有名的人物，他於1930年發表了重要的回顧文章dis-

seminating sclerosis(中文譯為散在性硬化症)，也出版了神經學的教科書，其中特別包括了多發性硬化症的一個章節，對於其發生率、病理、治療等做了很多詳細而具前瞻性的描述，我們現在仍有使用這本教科書，當然後來有很多新的版本問世。

講到多發性硬化症的命名，就要追溯到1945年紐約時報出現的一個廣告，這個廣告是由Miss Sylvia Lawry為她哥哥刊登的，內容為：「Multiple sclerosis. Will anyone recovered from it please communicate with the patient. T272 Times.」，其實很多的研究都是由病友自發性的組織促成的，所以Multiple sclerosis society於當年成立，而McAlpine等人於1955年出了multiple sclerosis一書，此名稱才逐漸被廣為使用，這本書已經出版了第三版。

提到二十世紀的進展，一個病的研究一定是慢慢有一些新的發現，Elvin A Kabat(1914-present)發現多發性硬化症患者的腦脊液中含有過多之gamma球蛋白，表示有不正常抗體的分泌。Derek Denny-Brown(1901-1981)則提到一個很重要的觀念：去髓鞘會導致神經的傳導障礙。我想很多病人都曾做過核磁共振的檢查，Ian R Young(1932-present)於1981年即發表核磁共振運用於多發性硬化症的報告，而我們知道核磁共振對這個疾病之診斷、進展等扮演著革命性角色。Robert I Grossman(1945-present)於1986年發表使用gadolinium-DTPA(註：一種顯影劑)來顯示出血腦屏障(blood brain barrier)的破壞，意即發病時，所謂的血腦屏障會產生破壞，在病人做MRI時，為其注射顯影劑，即是為了看看是否有這種情況。隨著愈來愈多學者的投入研究，對於多發性硬化症的致病機制及各種治療法在近二十年來有了許多重要的發現，多發性硬化症可說是研究神經免疫學最重要的疾病。

(本文為四月九日多發性硬化症台大醫院楊智超醫師所做之演講)

疾病的病童們更是這世界上令人憐惜的小天使。兒童心理學家深入觀察和研究兒童心智發展的結論是：兒童眼中的世界與成人所見截然不同。而出生後，經歷大大小小病痛折磨的罕見疾病孩子，眼中的世界又會跟西方藝術家所描繪的兒童形象激盪出什麼樣的火花？看著一個個專注的小臉蛋，令人不禁猜想，也許透過一個個美麗藝術品的洗禮，會讓他們暫時忘卻身體的病痛，進入畫中，而在那裡，他們可以大聲歡笑、盡情奔跑！

活動在中午基金會發贈『世紀的新生』精美紀念筆記本後，圓滿結束，孩子們的笑顏令人難以

忘懷。兒童純真的形象、源源不絕的活力與渾然天成的創造力，總能激發藝術家創作的靈感。正如同藝術家手中刻畫出來的作品，新生命的誕生，通常給人美好、希望的嚮往；而像玻璃一般美麗易碎的罕見疾病小天使，他們的世界，應該是要和一般小孩同等美好，但實際上卻動輒易碎！他們的生命需要人們細心的捧在手上，放在心上！罕見疾病基金會創立將屆滿一週年，一貫的呼籲仍是希望社會大眾更關注這些「不會發光的螢火蟲」—讓他們發光、發亮！

提供的電風扇亦適時的發揮降溫的作用。

會場內，處處可見散發著無限熱力的螢火蟲（罕見疾病基金會義工）們，向民眾宣導罕見疾病防治的理念，並義賣卡片、書籍和特刊。「玻璃娃娃」林煜智由母親陪同，不辭辛勞的來到陽明大學義賣自傳，並為民眾在書上簽名，慈祥的林媽媽在細心照顧林煜智之外，更時時關照工作人員及義工朋友，並熱心的招呼民眾。

關心並想了解罕見疾病的民眾有很多，由義賣過程中可以真實感受到！不但有人慷慨解囊，有人積極詢問詳盡的資料，甚至連小朋友都用為數不多的零用錢買義賣卡片。而這個或許對許多人來說，仍是陌生的議題，正是需要人們的小小關愛，讓罕見疾病的患者，不再是弱勢中的極弱勢！

母親節是屬於感謝的日子，感謝媽媽，感謝所有心中有愛的人們！

感恩的日子 感謝有你

罕病基金會參與母親節萬人登山環保活動



↑罕見疾病基金會參加萬人登山大會，並提供攤位宣導罕見疾病防治理念，並義賣書籍、卡片。

這場名為「把愛找回來，關懷台灣，尊重生命」的母親節萬人登山健行環保活動，吸引許多人參加，健行活動是由陽明大學出發，至軍艦

岩折返；山下操場則有園遊會、新光醫院義診以及各種精采節目同時進行。罕見疾病基金會也動員工作人員及十五位義工朋友，在園遊會的現場設置攤位，並邀請「玻璃娃娃」林煜智到場義賣自傳—「67.5公分的天空」。當天艷陽高照，襖熱的天氣讓活動的熱度升到最高點。由於有病友參與，主辦單位體貼地為基金會安排較涼爽，不受日曬的位置，

〔記者黃嘉菱／報導〕五月十四日陽明大學，有一場別具意義的「母親節萬人登山環保活動」暨「陽明大學25週年校慶園遊會」。這個活動是由台北城東扶輪社主辦，陽明山國際青商會、台北城東扶輪社區服務團、陽明大學醫學系承辦，並邀請許多團體共同協辦，罕見疾病基金會也參與了這個盛會。

信用卡定期捐款 轉帳付款授權書

填表日期： 年 月 日

捐款人編號：

捐款人姓名	
身分證字號 (統一編號)	
聯絡地址	
聯絡(H) 電話(O)	
信用卡卡別	<input type="checkbox"/> VISA <input type="checkbox"/> MASTER <input type="checkbox"/> JCB <input type="checkbox"/> 聯合卡
持卡人姓名	
持卡人 身分證字號	
信用卡卡號	
發卡銀行	
持卡人簽名 (請與信用卡 簽名一致)	
授權碼(捐款 人免填)	
信用卡 有效期限	年 月止
捐款用途	◎請勾選捐款用途： (1-2項為定期捐款) <input type="checkbox"/> 1、我已是捐款人，願成為基金會定期 捐助者，每月捐助_____元。 <input type="checkbox"/> 2、我願成為新捐款人，定期捐助基金 會，每月捐助_____元。 <input type="checkbox"/> 3、不定期捐款(單次扣款)_____元。
扣款方式 & 金額合計	◎請勾選扣款方式 (上述1-3項捐款用途，請採同一扣款方 式，加總後填入金額合計欄內)： <input type="checkbox"/> 月繳，扣款金額_____元整； <input type="checkbox"/> 季繳，扣款金額_____元整； <input type="checkbox"/> 半年繳，扣款金額_____元整； <input type="checkbox"/> 年繳，扣款金額_____元整； <input type="checkbox"/> 一次繳清。

※說明：

1. 授權扣款：自即日起到接獲您通知取消或變更授權為止。
2. 本人同意以信用卡帳戶直接給付捐款，捐款之總金額均按信用卡使用約定付款。
3. 本會收到授權書後，於次月起扣捐助款項。
4. 本單填妥後傳真至(02)2567-3560或逕寄104台北市民生東路一段25號6樓之30『財團法人罕見疾病基金會收』。
5. 服務專線：(02)2521-0717及(02)2521-0718。

本捐款授權書歡迎影印放大使用。

劃撥存款收執聯注意事項

- 一、本收據請妥為保管，以便日後查考。
- 二、如欲查詢存款入帳詳情時，請檢附本收據及已填妥之查詢函交原款局辦理。
- 三、本收據各項金額、數字係機器器印製，如非機器器列印或經塗改或無收執聯局郵收印章者無效。

請寄款人注意

- 一、帳號、戶名及寄款人姓名、通訊處請詳細填寫，務請於交明，以免誤寄。抵付票據之存款，務請於交換前一天存入。
- 二、每筆存款至少須在新臺幣十元以上，且限填至元位為止。
- 三、倘金額塗改時請更換存款單重新填寫。
- 四、本存款單不得黏貼或附寄任何文件。
- 五、本存款單以機器分揀，請勿折疊。帳戶如需自存款單，各欄文字及規格必須與本單完成相符。如有不符，各局應請寄款人更換郵局印製之存款單填寫，以便處理。

通 訊 欄

交易：0501現金存款 0502現金存款(無收據) 0503票據存款
代號：0505大宗存款 2212託收票據存款

本聯由儲匯區局劃撥處存查290X110mm(80g/m²樣)保管五年

此欄係備寄款人與帳戶通訊之用，惟所作附言應以關於該次劃撥事宜為限，否則應請更換存款單重填。

認識我們 請加入我們

罕見疾病病患在我們社會裏，只能算是少數人中的極少數，他們經常被忽略，但如果我們的優生保健工作做得好的話，這些病患事實上可以減少，很多的家庭悲劇及個人苦難也是可以不必發生。如果你問任一位罕病病友，他願意這樣被生出來嗎？相信所有的答案都是：不願意。如果你再問，你願意你的下一代也是這樣被生出來嗎？相信百分之百的答案也是：不願意。

罕見疾病基金會是做什麼的？我們除了協助罕病病友尋找藥品外，也幫助各種病類的病友成立聯誼會，讓同類的病友能作心情上的交流與經驗分享。除此之外，我們也希望宣導優生保健的理念，如果我們政府在各地的優保中心能配備齊全的醫療團隊，如醫師、營養師、社工員、遺傳諮詢員等，健保局也就不須花費龐大的醫療費用去做「補破網」的工作。要知道花一千萬元作防治工作，勝於花十億元去做救濟的工作。

也許你第一次知道世界上還有罕見疾病的存在，也許你有朋友也是罕病病患，重要的是如果你認同我們的理念，認為這樣做可以減少許多社會成本、減少許多不必要的家庭悲劇，歡迎加入我們的行列！

加入我們的方法很多，我們會不定期舉辦志工培訓，可來函或來電免費索取會訊，當然我們也歡迎各界捐款，你可透過下列各種方式與我們聯絡！

電子郵件信箱子：tord1999@ms32.hinet.net
 網址：http://www.tfrd.org.tw
 電話：(02)2521-0717~8
 傳真：(02)2567-3560
 地址：104台北市民生東路一段25號六樓之三十
 郵政劃撥帳戶：財團法人罕見疾病基金會
 郵政劃撥帳號：19343551

◎帳戶本人存款此聯不必填寫，但請勿撕開。

郵政劃撥儲金存款通知單	
收帳號	19343551
收戶名	財團法人罕見疾病基金會
新台幣	
(請用壹、貳、參、肆、伍、陸、柒、捌、玖、零等大寫並於數末加一整字)	
經辦局收款戳	
姓名	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
通訊處	
電話	
寄款人	
寄款人代號	

98-04-43-04
 ◎存款交易代號請參見本單背面說明。

收據號碼：

郵政劃撥儲金存款通知單	
收帳號	19343551
收戶名	財團法人罕見疾病基金會
新台幣	
(請用壹、貳、參、肆、伍、陸、柒、捌、玖、零等大寫並於數末加一整字)	
經辦局收款戳	
姓名	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> - <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
通訊處	
電話	
寄款人	
寄款人代號	

◎本收據由電腦印錄，寄款人請勿填寫。
 ◎寄款人請注意背面說明。

收據帳號	
存款金額	
電腦紀錄	
經辦局收款戳	
郵政劃撥儲金存款收據	