財團法人罕見疾病基金會會訊 第四期

國內郵資已付
台北雙連
郵局
許可證
北台字第15149號
雜誌

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
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、王慧綾、林榮觀
會 址：104台北市民生東路一段25號6樓之30

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
電子郵件信箱：tord1999@ms32.hinet.net
網址：http//nord.asianet.com.tw
電話：(02)2521-0717～8 傳眞：（02）2567-3560
中華郵政北台字第6781號執照登記爲雜誌登記

罕病立法剛出爐 相關工作待落實

1.21罕病基金會舉辦感恩茶會 感謝推動罕病法幕後功臣

〔記者陳素金／報導〕「罕見疾病防治及藥物法」已於一月十四日在立法院三讀通過。此項法案之立法，可謂爲罕疾病友及家屬帶來千禧年的第一道曙光。多年來，病友獨自摸索的求醫過程及家庭所承擔的龐大財務壓力，得以稍釋舒解。

一月二十一日，本會假福華飯店長春名苑舉行一場溫馨的感恩茶會，感謝這次推動法案的幕後推手，當天包括余政道、陳學聖、賴勁麟、林志嘉、李應元、陳其邁等二十多位立法委員，及衛生署楊志良副署長、藥政處胡幼圃處長、保健處劉丹桂副處長、小兒遺傳科醫師胡務亮、林炫沛等均前往祝賀，多位病友代表與家屬也以歡欣鼓舞的心情獻花致謝。

本會董事長李宗德致辭時表示，「罕見疾病防治及藥物法」的立法只是踏出第一步，今後還有很多工作尚待完成，如成立罕病防治中心及從事罕病的相關研究等。

本會執行長曾敏傑則指出，這項法案的特色是確立政府在罕疾防治上的法定工作，包括罕病研究的獎勵、強制通報系統的建立、病患的追踪、對社會大衆優生保健的教育工作，以及醫事人員的培育等，這些都是未來主管單位的法定職責。此外，本法案簡化罕病藥物取得的手續，並規定由中央主管機關編列預算，支付健保不給付的罕病診斷、治療藥物和維生所必需的營養品，這些條文對國內數千位罕疾病患而言，是一大福音。

會中，推動本法案不遺餘力的余政道立委欣慰地說，「今天法案通過，就好像我自己生了一個小孩一般，但罕病立法只是一個標竿的工作，並不代表所有的問題都已解決。今後還要修法制定相關的配套措施。」

據衛生署藥政處胡幼圃處長表示，本法案可謂是全世界屬一屬二的先進法案，因爲歐美各國只有「罕見疾病藥物法」，而沒有防治的概念，我國在立法過程中加入了防治的觀念，以求本法案的周延完備。

此外，罕病防治法的立法，也鼓舞了小兒科遺傳學醫師的士氣，馬偕醫院小兒遺傳科主任林炫沛表示，由於遺傳性罕見疾病人數極少，過去在治療、尋找藥物的過程中，醫師都是單打獨鬥，申請給付的手續又十分繁複，因此醫師一旦接獲這種個案，多半只能獨自摸索，有了罕病防治法，可以將醫療資源串連起來，成爲一個罕病醫療網，有效地讓各地患者及時接受治療，並享有一樣的醫療水準。

當天病友林煜智、朱仲祥、楊玉欣、劉佩菁、游淑華、詹金樺等均到場，並一一上前獻花給推動罕病防治法的醫師、官員和立法委員，感謝他們的熱忱幫忙。

朱仲祥並代表所有病友說出他們的心聲，他說，有人問爲什麼政府要花那麼多的錢去照顧那麼少的人？但他要反問：「爲什麼我們的社會可以花大錢去買威而鋼，卻不用這些錢去救救那些罹患罕見疾病的可憐的孩子？」他相信，只要有愛，就有奇蹟。



⬇元月二十一日，本會假福華飯店長春名苑舉行一場溫馨的感恩茶會。



⬆病友代表林煜智（右）獻花給余政道立委（左）。

家有罕見疾病患者怎麼辦？

立委江綺雯向南部鄉親推介「罕見疾病防治及藥物法」

〔高雄訊〕立法委員江綺雯服務處聯合本會於二月二日假高雄市議會召開一項「家有罕見疾病患者怎麼辦？——讓『罕見疾病防治及藥物法』幫助您」記者會。由立法委員江綺雯、衛生署藥政處胡幼圃處長及本會執行長曾敏傑教授聯合主持，包括高雄市關懷海洋性貧血協會、中華民國肌肉萎縮症協會、高雄市透納氏症關愛協會及高雄市關懷魚鱗癬症協會等多個罕見疾病社團及患者也都到場，對罕見疾病防治及藥物法能夠完成立法表達謝意，並希望該項法案能徹底落實，嘉惠罕病患者。



⬆二月二日，江綺雯立委在高雄召開記者會，向南部鄉親介紹罕病法。曾敏傑執行長（右）代表本會致贈感謝狀予江委員（左）。

記者會中，江委員將甫於元月十四日在立法院三讀通過之「罕見疾病防治及藥物法」介紹給南部地區的民衆，期望經由這項法案讓罕見疾病患者及家屬能因而受益。

江綺雯委員表示，由於罕見疾病患者爲數甚少，除了高度重視人權的國家外，極少受到關懷，在我國即將邁入已開發國家之際，爲彰顯對人權及人道的重視，她聯合幾位立委提出了罕見疾病法草案，她表示，孤兒藥品取得的困難，只是罕病患者的困難之一，他們還需要特殊醫療方法如基因修補工程，以及家族遺傳篩檢之健保給付等協助。因此在江綺雯、余政道、郝龍斌等多位立委的努力下，全世界第一部「罕見疾病防治及藥物法」在元月十四日三讀通過，隨著此法的誕生，可協助罕疾病患增加存活的機會，亦可協助國人認識遺傳性疾病而減少孕生可能的患者，進而減少社會成本負擔，但在法律訂定後，更重要的是如何落實執行，才能使良法美意眞正嘉惠需要幫助的人。

行政院衛生署藥政處胡幼圃處長表示，政府向來對於照顧患者及家屬不遺餘力，而現在有了「罕見疾病防治及藥物法」後，政府將更有能力對患者提供最好的幫助，胡處長認爲我國能率先通過這一項法律，象徵我國對人權重視的程度是受到肯定的，今後政府將會更努力的解決罕病患者及其家屬所遇到的各種難題。

本會執行長曾敏傑教授首先代表所有的罕見疾病患者向江綺雯委員致贈感謝牌，對江委員能在立法院中爲弱勢團體努力爭取權益的精神表達敬意，本身亦爲罕疾患者家屬的曾教授表示，罕見疾病防治及藥物法經過了多年的努力與催生，能在江委員的協助下完成立法，患者家屬都心存感念。曾教授也表達罕疾患者除了就醫的問題外，還有就學、就業及就養等問題待克服，江委員當場承諾，將繼續在立法院爲罕見疾病患者爭取就醫外的各項權益，讓罕疾患者及家屬所面臨的問題徹底獲得解決。

良法美意仍需具體措施來實踐

李宗德／罕見疾病基金會董事長

「罕見疾病防治及藥物法」能在八十九年元月十四日經立法院三讀通過，令本會極爲欣喜，日後罕見疾病防治以及病患的醫療照顧將有更完備且具體的法源依據，這也表示本會的工作以及訴求，已經獲得衛生署、立法院以及社會大衆的肯定及支持。

罕見疾病防治及藥物法的架構相當完整，兼顧罕見疾病防治體系的上游、中游及下游。從上游的疾病預防，中游的診斷及治療，乃至下游的用藥及特殊營養品之供應，該法律均有條文做適當規範。無可諱言，罕見疾病預防以及診斷治療之部分，內容偏向原則的宣示，反觀罕見疾病藥物之規範，其內容較詳細具體。其實這也凸顯罕見疾病預防及診斷治療事項立法之難處。

如要預防罕見遺傳性疾病之發生，必須落實罕見遺傳性疾病之強制通報制度、罕見遺傳性疾病高危險群之檢驗以及遺傳諮詢教育。然而，這些制度之實施必須兼顧病患隱私權之保障。我們了解無論是強制通報制度、高危險群的檢查以及遺傳諮詢教育，其實施方法不宜強制病患或其家屬，否則有侵害隱私及自由之嫌，手段上也需要有因案制宜的彈性，因此我們也能接受立法上僅做原則性宣示，不做任何具體規定。不過原則性宣示仍需要具體措施來實踐。日後本會希望能與衛生署、醫療機構以及病友組織合作，規劃罕見遺傳性疾病預防之可行措施，尤其是推動罕見遺傳性疾病病患及高危險群的遺傳諮詢。

在罕見疾病的診斷治療方面，主管機關日後將對罕見疾病的國際醫療合作提供協助，這是一項創新的措施，也凸顯罕見疾病診斷治療上極需要國際合作共享資源的特性。不過國際醫療合作畢竟只限於少數個案，提昇國內罕見疾病的診治水準，才是長久之計。吾人不怕生病，只怕生病沒有得到適當的醫療。

目前國內現有的罕見遺傳疾病專科醫生僅十餘人，且鮮有年輕醫生繼續投入此一行列，因此改善遺傳疾病專科醫事人員之工作環境，鼓勵新血加入遺傳疾病研究，是很重要的工作，也是長期的工作。本會在草擬「罕見疾病法」時曾有構想，受委託醫療機構(如現行優生保健諮詢中心)「應有專職人員編制及經費，並配置涵蓋醫師、營養師、遺傳諮詢人員、社會工作人員等成員之醫療團隊」。新通過之立法僅規定主管機關「得委託醫療機構，從事罕見疾病之檢驗及治療」，本會之醫療團隊構想於立法時雖未獲採用，本會希望日後能在現行法的架構下推動實現。

在罕見疾病藥物方面，罕見疾病防治及藥物法已經有相當完善的規定，這是因爲衛生署已經在此議題上投入相當深入的研究。在罕見疾病藥品的查驗登記方面，罕見疾病藥物許可證能簡化至何種程度，而不再使藥商因藥品查驗登記之手續繁瑣而對引進罕見疾病用藥卻步？新法對於罕見疾病藥物給予查驗登記手續簡化，以及十年特許權保障之優惠，是否也可能會帶來若干藥物擬藉罕見疾病藥物之名而搭便車的副作用？這些問題都值得吾人繼續關切注意。

此外，在藥物專案許可方面，依據此一新法，本會將可向衛生署申請罕見疾病藥物專案許可。本會將開始進行相關準備工作，爲病患取得所需藥物之供應，畢竟他們很難有氣力再自己爲專案許可而奔波。

「罕見疾病防治及藥物法」將在今年八月施行。本會除繼續監督主管機關如何執行法律外，也將主動協助主管機關、醫療院所以及病友，探究罕見遺傳疾病預防及治療所面臨之問題，並在現行法的架構下，共思解決之道，才不辜負社會大衆的期望。

從防治角度出發 希望照顧更多人

——立委余政道談罕見疾病防治及藥物法

〔記者陳素金／報導〕立委余政道經常以人道立場關懷弱勢團體，在這次罕病法案的立法過程中，余立委爲罕見疾病患者大聲疾呼，不遺餘力。余立委表示，對於遺傳性疾病，政府過去是從優生保健的角度切入，衛生署在草擬法案時，也是從「罕見疾病藥物法」著眼，但在草擬罕見疾病法案時，他和幾位立委都有共識，認爲罕病法應該從通報、發現、預防和治療等四大方向著手才完整。因此最後在擬定法案名稱時，將名稱定爲「罕見疾病防治及藥物法」，就是希望從防治的角度切入，可以照顧更多人。

在研擬法案的過程中，余委員曾辦了兩次公聽會，在這兩次的公聽會中，他聽到了病患和家屬的心聲，也感受到這個法案通過的迫切性。所以決定在上會期中加強推動。其間，他也曾與郝龍斌委員、江綺雯委員等聯袂赴行政院和立法院，分別拜訪蕭萬長院長和王金平院長，力促本法案務必於上會期通過。當本法案於元月十四日通過時，他和大家一樣鬆了一口氣，彷彿自己生了一個小孩一般。

余立委進一步說明，由於傳統觀念影響，很多罕病病患不敢站出來，在原草案條文中，原擬要求醫事人員有「強制通報」的義務，甚至訂出罰則，但衛生署官員認爲願意從事小兒遺傳診斷的醫護人員本來人數就極少，如要求醫護人員肩扛起罕病防治責任，這個負擔未免太過沉重，甚至影響後繼者接手的意願，因此在協商過程中才將罰則刪除。

余政道表示，基本上他是站在家屬的立場來考量，基金會本來希望該法案能將養護放進去，但衛生署擔心若把養護放進去，政府負擔會太大，所以養護部分暫緩放進去，但要求病患維生所需的特殊食品和重大傷病卡、免部分負擔等應納入其中，除此之外，並應考慮病患的就學與就業問題，最後經過雙方折衝的結果，同意將罕疾病患健保免部分負擔以及重大傷病卡暫不列入，但另列第三十三條規定「中央主管機關應編列預算，補助依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品費用。」

余立委說，後來他發現政府將失業勞工、中低收入戶和原住民的健保免部分負擔都放寬了，卻不見其將罕病患者的免部分負擔放寬，關於這一點，余立委表示，他還要再繼續爭取。

此外，有些家庭的罕病患者一而再、再而三地出現，余立委表示，我們堅持保健處在全國的優生保健諮詢中心一定要去拜訪這樣的家庭，因爲這表示，我們在通報、防治上做得還不夠周延，所以保健中心的人一定要去做家訪，讓家屬了解遺傳性疾病的可怕，如果非生不可，也可以考慮以其他的方式生育。



⬆立委余政道表示，關於罕病患者的健保免部分負擔這部分，他將再據理力爭。

余立委認爲政府應多編列預算在防治上，多做一些衛教宣傳和訪談的工作，事實上，一般地方上的專業人員根本不足，所以既有的醫療從業人員應該定期回去進修，其次，審議過程是否儘量簡化，原法案條文規定，審議應在三個月內完成，三個月內若不能完成，得再延一次，一次爲二個月，他認爲家屬在照顧病患已經疲於奔命，行政上的繁冗反而造成家屬的不便，因此，他希望審議過程儘量予以簡化；此外，補助款多少？補助方式、內容均未予以法制化，這些對家屬都沒有十足的保障，這些也是未來還可以再爭取的部分。

至於未來要如何監督罕病法案的實施成效？余委員認爲目前衛生署正在擬定細則，根據法案規定，大約八月左右才會開始實施，滿六個月以後才會開始檢討。到時候，他要看衛生署的補助款有多少？會不會少於以往？根據健保局以前的統計，罕疾病患一年所用的花費大約十餘億元，如果人數增加，補助款是不是該增加？補助多久時間？這些問題到時候都應該予以法制化。

勇敢走出自己的路

——立委蕭金蘭談罕見疾病防治及藥物法

〔記者陳素金／報導〕此次罕病法在立法院得以快速過關，有賴蕭金蘭委員的臨門一腳。蕭委員目前擔任立法院衛生環境及社會福利委員會召集人，平時就常爲弱勢團體代言，會議當天，她主動將罕病法排上議程。蕭委員表示，弱勢團體平日就是容易被遺忘的一群，罕見疾病患者因爲人數少，尤其是弱勢中的弱勢。救命藥只要稍爲晚一步，患者隨時可能撒手而去，因此法案的通過有其急迫性與重要性。

蕭委員表示，罕見疾病患者人數雖然少，但力量並不弱。這次罕見疾病基金會主動站出來，並且把法律、醫療等相關資訊整合，讓別人一目了然，而完全能夠體會他們的需求，因此民意代表爲其喉舌，訴求也就很明確，另一方面，這個法案爭議性較小，所以通過的速度就比較快。



⬅此次法案能順利過關，有賴蕭金蘭立委的臨門一腳。

這次法案的通過，對罕疾病患而言，除了健保之外，多了一層保障，因爲根據法案第三十三條規定，中央主管機關應編列預算，補助依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊營養食品經費。本法案明白規定，政府在罕見疾病醫療上所扮演的角色，必要時可透過國際合作，協助病患查出病因，並予以適當之治療。

談到罕疾法未來應如何落實？蕭委員認爲國內應儘早建立罕見疾病醫療網，因爲罕見疾病不是每個醫生都診斷得出來的，醫生如診斷不出來時，應將病患轉診到罕病醫療網來。此外，衛生署也應積極培養相關的研究人材，與國外建立合作關係，讓病患得到良好的照顧，也享有基本的人權。

最後蕭委員表示，現在第一關過去了，大家都很高興，但這只是開始，未來我們的病患是否可以因治療而得到重生，活得更健康，有賴下一步——法案細則的擬定。此外，蕭委員也鼓勵所有的弱勢團體，要勇敢地面對問題，堅強地站出來，走出一條屬於自己的路，如此，或許還有一個重生的機會。



他們的聲音，我聽到了

——立委江綺雯談罕見疾病防治及藥物法

〔記者陳素金／報導〕在當立委之前，江綺雯曾經擔任過高雄市社會局局長。在那段期間，她特別關心的議題有三個，包括兒童福利、老人福利和殘障福利。那時候曾經有海洋性貧血症、魚鱗癬症、玻璃娃娃等患者與她接觸，通常她都會和他們聊聊天，問一問他們家中情形。當時這些患者多半只是單純地想申請社團或殘障手册，不曾提及自身在就業、就醫、就學上的其他需求。

不過，江委員回憶著說，他們在申請殘障手册時倒有些困難。因爲他們是屬於內在的疾病，外表看不出來，所以他們必須拿醫師證明，但並不是所有的醫師都認識罕見疾病，所以他們得到殘障手册的過程頗爲辛苦。對於這樣的殘障者，她看在眼裡、放在心裡。去年，罕見疾病基金會與江委員聯絡時，馬上喚起她多年前的記憶，基於過去多年的業務經驗，她認爲罕病立法是可行的，而且只要有心應該不太難，因此決定爲罕疾病患喉舌，並且全力投入。

⬅江綺雯立委是個虔誠的天主教徒，平日對於越細小的聲音越會傾耳相聽，罕病患者的聲音，對她來說是如雷貫耳。

但是也有少數醫界朋友反對，認爲將健保的資源放在少數人身上是不公平的，江委員表示，對於這個問題她曾仔細思考過。由於罕見疾病80%是遺傳性疾病，「如果我們事前防治，所花的費用並不是眞的那麼昂貴。」江委員認眞地說道。少數醫界所給予人的觀念是罕見疾病的藥物非常昂貴，但那是「罕見疾病藥物」的部分，如果我們事前防範是不是可以減少那麼昂貴的代價？答案是肯定的，「所以——」江委員語帶幽默地說道，「我們決定立一個法，讓政府有工作做。」

其實基因工程是未來二十一世紀最重要的課題之一，日前柯林頓曾興奮地說，他期待宣佈人類基因的圖騰，他認爲這是他這一輩子最光榮的事情。江委員表示，基因工程就像二十世紀的原子彈一樣，可以毀滅這個世界，也可以做爲這個世界進步的動力。罕見疾病和基因有關，它涉及到全民的健康，沒有一個父母希望生到這樣的小孩，也沒有任何一個孩子願意這樣被生出來，它也絕對不是上天的詛咒，所以罕見疾病法的誕生，實在有其必要性。

基於這樣的信念，她聯同其他幾位立委一起去拜訪行政院蕭院長和立法院王院長，獲得他們的一致支持，由於大家都有共識，所以罕病法從提案到三讀通過，好像搭特快車似的，只有短短四十多天。

江立委表示，她是虔誠的天主教徒，講的是「你爲我小兄弟做的，就是爲我做」，她說，人到這世界上來不是受服侍，而是服侍人，越小的聲音越聽不見，越聽不見的聲音更應該靜下心來傾聽，所以罕病患者的這個聲音對她來說，是如雷貫耳。

其實罕見疾病本身就是一門生命科學，它和基因工程有關，這在目前是非常尖端的科學研究，在國內也僅有少數幾個大學的研究所有生命科學的課程，所以罕病法案的通過對未來具有標竿性的意義。

未來罕病法將如何落實？江委員說道，罕病法要落實到罕疾病患家屬才有意義。先前，她已在高雄辦過一場公聽會，把罕病法介紹給南部的鄉親，她並且聯絡五位高雄市議員和衛生局局長，希望他們在下個會期推動罕病法，並編列預算。

江委員表示，中央雖然立了法，但地方如何接續下去做，才是更重要的，她並計畫在台北聯合內政部、教育部、勞委會、衛生署再召開一次記者會，針對罕疾病患的就學、就業、就養問題再作深入探討。

官方看過來

優生保健制度更趨健全

衛生署保健處陳再晉處長指出

惟有醫護人員多奉獻 民衆不再諱疾忌醫 該法案才能發揮最大功效



衛生署保健處陳再晉處長認爲醫事人員和民間專業團體的共同付出，再加上病患的勇於站出來，整體服務架構才能發揮效果。（本會資料照片）

〔記者張輕安／報導〕在跨世紀的民國八十九年，立法院以前所未有的快速度通過了「罕見疾病防治及藥物法」，衛生署也通過中部優生保健諮詢中心的設置，使得先天遺傳及罕見疾病防治的法源及優生保健相關架構與制度更趨健全；衛生署保健處長陳再晉表示，徒有制度及架構並不能發揮功能，他呼籲醫事人員多多奉獻，與民間專業團體共同付出，民衆也不能諱疾忌醫，服務架構才能發揮效果；而衛生署則會不斷提高衛生與醫療的條件，提供民衆永續的保障，不因立法而停止。

陳再晉處長表示，衛生署過去在先天遺傳及罕見疾病防治方面已投入相當心力，事實上，衛生署以現有的法規及行政裁量權已能涵蓋「罕見疾病防治及藥物法」九成以上的服務，唯一的困難就是藥物取得問題，往往無法在第一時間提供救急藥品以搶救生命，因此希望罕見疾病用藥方面一定要立法的立場極爲堅定，才研擬「罕見疾病藥物法草案」，而經朝野協商最後修改通過的「罕見疾病防治及藥物法」，最重要的意義在於提供病患心理上充分的安全感，有了法律上的保障，醫療資源的運用及服務、病患權益的爭取都不會因人或當政者的理念不同而有所差異；同時，藥物方面也有許多鼓勵廠商研發及進口等相關措施，因此，「罕見疾病防治及藥物法」通過後，在先天遺傳、罕見疾病防治及服務方面均已大致完備，基本上今後不會再立法。

他表示，政府的立法及相關行政措施徒有架構還是無法順利運作，一定要醫師及醫療院所配合才行，有看不懂的病或疑似罕見遺傳疾病，一定要趕快轉診，不要留在身邊以免延誤病情，而教學醫院如診斷確立或相當程度疑似，就知道該將檢體送到那個中心、或送去國外檢驗，且可以透過網路通報監控系統與別的醫師互動、更新資料爭取治療時機，通報功能健全才能進一步累計病例作統計分析，直接照顧病人。

他強調，衛生署常宣導一句話：「健康是您的權利，保健是您的責任」，除了醫事人員與民間專業團體共同付出外，民衆也要密切配合，不能諱疾忌醫，不能怕被以異樣眼光看待而不就醫，或迷信偏方、秘方，服務架構才能發揮效果。

陳再晉處長表示，一個負責任的政府，絕不會以立法爲最後的目的，一定要把政策落實，使民衆眞正受惠，衛生署雖無法比照日本的厚生省，將身心障礙等社會福利照顧體系一併納入照顧範圍，但在「政府再造」的方向下，也許會調整相關部會將殘障認定酌情對罕見疾病患者放寬，以解決就養與安置問題，同時也可以檢討戶政資料，針對家族性遺傳疾病加強篩檢，必要時由優保中心派員訪視指導，以確實掌握病患狀況。

他表示，每個人都有生存的權利，衛生署不在乎病患多寡，重要的是，無論先天後天疾病，讓有遺傳缺陷的病患也有存活的機會，而優生保健相關架構與制度健全，有助於整體生命品質的改善。

官方看過來

罕病法 開世界之先河

衛生署保健處胡幼圃處長指出

我國罕病法加入防治概念 可謂世界創舉



衛生署政藥處胡幼圃處長推崇我國的「罕見疾病防治及藥物法」爲世界創舉。

〔記者陳素金／報導〕罕見疾病患者因罹病率低，病患人數少，過去在社會中是弱勢中的極弱勢。病患所需的藥物也因市場太小及缺乏潛在利益，致使廠商對相關疾病之藥物研發，興趣缺缺。該類藥物的研發、製造及販售，均受冷落，有如孤兒一般，俗稱「孤兒藥」。

衛生署藥政處胡幼圃處長表示，其實早在1983年，美國制定「罕見疾病藥物法」並制定相關管理辦法時，他個人即已注意到孤兒藥的問題，1993年日本施行「罕見疾病藥物法」，1997年澳洲通過法案，而歐聯的「罕見疾病藥物法」立法工作還在進行，目前已在國會通過二讀，預計今年可以順利過關。而我國藥政處於民國87年開始規劃「罕見疾病藥物法」，當初在調查國內罕見疾病患者及用藥需求時，恰好與罕見疾病基金會接軌，隨後雙方多次邀集醫、藥學者、法學專家，以及相關業界、團體代表共同研擬，並加入防治概念，名稱亦改爲「罕見疾病防治及藥物法」。目前該法案已在立法院三讀通過，並於今年二月九日由總統公佈。

胡處長強調，照顧罕見疾病弱勢團體——一直是衛生署在制定該法案的精神指標，也是在法案制定過程中，衛生署最大的考量。該法案在罕見疾病用藥物部份，近程目標在鼓勵藥商引進及供應罕見疾病藥物，解決患者取得藥物的困難；長程目標則鼓勵國內相關機構及藥廠共同合作製造、研發及供應罕見疾病藥物，以期提昇我國遺傳及早期診斷醫學的水準，與藥物研發製造的能力。

此外，罕病法案通過後，政府可依法提供比目前更多的優惠保障及獎助辦法，例如藥品經核准後，將有十年的市場保障期，使藥商有意願製造及輸入罕病藥物，並簡化罕病藥品的進口及許可流程，縮短罕病患者取得藥品的時間。將來對於患者維生所需的特殊食品，也將一併比照藥品處理，對病患將更有保障。

另一方面，政府也可依法委託醫療機構來從事罕病患者的檢驗與治療，協助部分病患至國外進行醫療合作，其醫療費用政府將有適當的補助。對於全民健保未能補助的部分，如特殊營養食品費用，政府也將編列預算補助差額。

胡處長說，藥政處希望藉由多方面、多層次的考量，以解決罕見疾病患者目前最迫切的困境，並建立長久的法制規範，使罕病患者得以長久得到照護。

罕疾法案通過後，罕疾患者在檢驗、醫療及用藥上的種種照護，較一般其他疾病患者的照護周全，患者的醫療權及生存權亦在法案中，得到充分的保障。衛生署期待該法案將會是成功的制度與法案。

談到未來法案如何落實？胡處長以肯定的語氣表示，罕疾法案將來一定會落實。罕病法案主要包括防治及藥物兩大部分，分別由保健處及藥政處分工負責，有關維生所需之營養食品，則由食品衛生處主導，而整體罕病相關事項的對外窗口，仍設於保健處，所以罕病法案在衛生署是由各相關單位各司其職，又有單一窗口整合統籌的工作，相信整個體制運作應有良好的表現。

罕病法案的通過，只是千頭萬緒工作的開始，目前衛生署正在擬定該法案的施行細則部分，如罕見疾病藥物輸入、製造、供應的獎勵辦法；罕見疾病藥物專案申請辦法等。胡處長指出，原則上，優生保健法或藥事法已規範的事項，罕病法的施行細則就不再規定。不論施行細則或相關辦法，其擬定的方向，都是希望在有限的資源下，藉由篩檢和早期治療，節省更多的社會資源和成本。

最後，胡處長表示，我國的「罕見疾病防治及藥物法」，不但與世界先進國家同步，而且加入了防治、篩檢等概念，更是世界創舉，也是我國對罕見疾病患者及其他弱勢醫療族群照顧的一個里程碑。

基金會觀點

非營利組織與社會立法

——罕見疾病基金會週年慶獻禮

曾敏傑／罕見疾病基金會執行長

「罕見疾病防治及藥物法」之所以能順利完成立法，作爲民間推動該法案最積極的罕見疾病基金會而言，可謂是「早來的春天」，同時也開創我國民間非營利組織成功推動社會立法與政策的重要典範。罕見疾病基金會去年創立之初，即將罕病立法列爲最終且最重要的長期目標，其主要考量即在於罕見疾病絕大多數爲重大遺傳疾病，鑒於病患家長常在優生保健教育資訊不足下，因不斷複製病患而致人倫悲劇，且增加後續醫療與社會成本，因此實有必要透過立法課以政府防治與社會濟助的職責，主要立法設計則是以提供病患醫療與社會照護爲手段，吸引病患納入正軌醫療體系，並透過優生保健教育達成防治目的。

該法所以能在短期內完成立法三讀，除政府衛生主管機關順應民意積極推動外，本基金會特有的專業性、運動性與理想性也都直接加速了立法過程。例如在「專業性」方面，由本會執行長與法律顧問王慧綾律師結合學者專家，組成立法小組先行研擬罕見疾病法草案，作爲立法過程中朝野協商的主要參考架構，參與者尚包括了台大醫院胡務亮醫師、長庚大學醫管系楊秀儀教授、中原大學法律系雷文玫教授、中正大學社福系林志鴻教授、及台大法研所博士班何建志、黃舒芃、及鍾芳樺等研究生。

在「運動性」方面，本人與陳莉茵副執行長在立法過程中，則密集拜會了立法院三黨相關的立委二十餘人，充分交換意見並尋求立委支持，其中包括了余政道、江綺雯、蕭金蘭、賴勁麟、林志嘉、林重謨、賴清德、沈富雄、李應元、陳其邁、王雪峰、謝啓大、郭素春、郝龍斌、曾永權、林耀興、張蔡美、陳學聖、及蕭苑瑜等人，因而獲得三黨各派的充分支持，同時透過與立委及助理密集的溝通，也使其充分了解罕病防治的重要。

至於本會的「理想性」，則反映在各次公聽會及協商過程中，對於重要條文的力守與理想的堅持，例如堅持該法第四條中，罕見疾病及藥物審議委員會應有社會公正人士參與，以使民間專業人士得以參與審議，集思廣議以避免偏見；另對第三十三條的堅持，也保障了罕見疾病病患未來不會因健保的商業化而危及生命與健康，因依該法中央主管機關應編列預算，補助依全民健康保險法依法未能給付之罕見疾病診斷、治療、藥物與維持生命所需之特殊食品費用等。

罕見疾病防治及藥物法雖已於元月份通過，顯示我們已在正確的努力方向上，但由於相關的施行細則及辦法尚在研擬中，未來仍需進一步觀察衛生主管機關的作爲，才能評估罕病法通過後帶來的實質成效，但無論如何，本會仍將本著專業性、運動性、與理想性的堅持，繼續發揮民間非營利組織的社會活力，爲國人婦幼健康與優生保健教育盡力。

學界看過來

罕見的勇氣與罕見的毅力

——欣見罕見疾病防治及藥物法通過，向罕見疾病基金會致敬

楊秀儀／長庚大學醫務管理學系助理教授

「罕見疾病防治及藥物法」於民國八十九年一月十四日由立法院三讀通過，成爲我國醫藥衛生法令史上，第一個由病患團體所推動制訂之法律。這個法律的誕生，主要歸功於罕見疾病基金會執行長曾敏傑教授的努力奔走，以及理慈法律事務所王慧綾律師的積極聯繫；該法律不僅使罕見疾病病患的醫藥照護得到制度化的保障，更彰顯了民間力量動員對立法所能有的影響，其里程碑的意義不凡。筆者忝爲基金會法案制訂小組的一員，有幸能共襄盛舉。其間，個人所學的貢獻有限，但卻因參與了這段充滿了尊嚴與堅持的立法過程，收穫良多。

在基金會研擬「罕見疾病法」草案之初，衛生署已制定有「罕見疾病藥物法」。兩者最大的不同在於，後者僅針對藥物之提供，前者則著眼於對罕見疾病之偵測、預防、治療及生活照護。更具體言之，衛生署版只看到了「罕見疾病」的「病」，因此立法的目標是在確認何者爲「罕見疾病」，然後以提供「藥物」來對付之。而基金會版更關切的是罹患「罕見疾病」的「人」。由於深刻瞭解到罹患罕見疾病病患其本人還有家屬的痛苦，基金會的立法目標，是希望能建立一套制度來減輕、甚至根絕此一痛苦。曾教授曾經清楚地表達，基金會要追求的，並不是由社會來扛下照顧罕見疾病病患的經濟重擔，而是希望不要再有家庭去經歷他們所經歷過的痛苦！

罕見疾病正由於其罕見，病患人數稀少，長期受到忽視。媒體對罕見疾病病童偶一爲之的報導，往往能博取社會曇花一現的同情，但無法累積成持續的關懷。因此，需要政府積極的介入，才能有效的將罕見疾病的相關資訊以及資源予以整合。基於此一因素，基金會版在研擬之時，便特別強調主管機關之責任。在立法院所通過的37條法律中，便有高達5條之義務主體爲主管機關。（第4條—於衛生署設立罕見疾病及藥物審議委員會之義務；第10條—應制訂獎勵研究辦法之義務；第11條—辦理罕見疾病之防治教育與宣導的義務；第21條—編列罕見疾病資料名册之義務；第33條-編列預算，補助罕見疾病必要支出費用的義務。）

這是立法者清楚地要求行政者要有所作爲。這種立法，在我國長期由行政機關所主導的法制中，並不多見。或許因爲如此，該法案的最後二條便給行政機關留下一個緩衝的空間。法案第36條規定，「本法自公布日起六個月施行」；第37條進一步要求：「本法施行滿一年後，行政院應於半年內檢討修正本法。」易言之，一年半後，「罕見疾病防治及藥物法」就會面臨第一次的檢討修正。

第37條的設計，有兩層可能的意義。從主管機關的角度出發，其有可能藉著下一次的修正，來改變現行條文窒礙難行之處；從基金會的角度出發，則可以藉著下一次的檢討，來對行政機關一年半的作爲予以評分。立法院所通過的「罕見疾病防治及藥物法」是結合了基金會版的「罕見疾病法」和衛生署版的「罕見疾病藥物法」，其內容雖然周延，但仍有許多抽象、籠統的地方，有待後續之觀察、發展。

正如曾教授所言，法案通過，工作才正要開始！

附註：「罕見疾病防治及藥物法」這個法律從研擬到制訂，總共約只有半年的時間，有人將之視爲立法機關的業績；有人將之視爲行政機關的政績；而我只看到了立法背後罕見疾病基金會所展現的罕見勇氣與毅力，僅以此短文向所有基金會人員，尤其是曾敏傑教授致敬。

幕後推手

追尋生命的善

——人本主義的罕見疾病法

丁復華／蕭苑瑜立委助理

1月14日，立法院第四屆第二會期三讀通過「罕見疾病防法及藥物法」，爲台灣許多極弱勢的醫療孤兒注入一劑強心針，但爲政在人，且徒法更不足以自行，故欣喜之餘，筆者不擬再介紹法案的內容，而願將本案擬定過程中，人本主義的哲學基礎和若干心靈悸動與讀者分享。

數千年來，哲學家爲「什麼是善」（What is good？）的問題爭論不休，而「善」又與「美德」、「公道」及「正義」相通。在古典政治哲學裡，一般咸接受柏拉圖的說法，那就是將公道定義爲「每個人各盡其能、各取所需」，故正義是「給予每個人所應得的」（giving to everyone his due）。

但到底依據什麼「標準」決定應得呢？在資本主義社會裡，其中最重要的便是「功績制」與「效用原則」。在個體上，「功績制」強調一分耕耘、一分收穫；而在社會總體層面上，「效用原則」則力主政策或資源的分配應以最小代價換取最大的幸福或效益。

然而，正是在功績制與效用原則成爲日常思考典範後，許多社會邊緣人便被我們忽略，即使有人注意到，通常也要有令人嘆爲觀止的「成就」，才能吸引關愛的眼神，但事實上，生命的本身，就是美善正義的主體，而在政法拔河的過程中，「站出來」——對重症患者而言，是多麼卑微，卻又遙不可及的願望，他們常常無力爭取，甚至無法開口說話。

前陣子筆者看到一張照片，照片的主人是兩名住在非法收容所中，正在幫對方淋浴的精神病患，在水流傾瀉的剎那，茫然的眼神中，露出了滿足的微笑。儘管社會給他們的支持很少，但他們用自己的方法活了下來，而其領受自同伴勺中的水，就好像信徒受洗時的聖水一樣潔淨、神聖，他們雖沒有瞬世動人的成就，但卻直指人心中都有的一點靈犀與感通。

羅爾斯（J.Rawls）曾將正義界定爲：「對處境最不利者的最大利益」，蘭尼（A.Ranny）更將政治視爲：「最大得失的代價」。筆者認爲，「美」——就是生命的尊嚴；而政治影響力的無遠弗屆，又是它最迷人之處。罕見疾病法的通過只是一個開始，希望我們在激烈的政治湍流中，能夠時時秉持著人本主義的觀點，以「美」與「生命」的角度，重新審視並超越心中的那把尺，爲台灣打造一個眞正良善公義的社會。

醫界看過來

臨床醫師對罕見疾病防治及藥物法的期許

胡務亮／臺大醫院小兒部暨優生保健部主治醫師

罕見疾病防治及藥物法的通過是一件難能可貴的事，身爲一位診治罕見先天代謝異常疾病的醫師，同時也是最初推動者之一，在此除了表達祝賀之意外，也要談談對這個法案的期許。

台灣有全民健保，應該算是對國民健康有相當好的保障，許多的先進國家也沒有辦全民健保。可惜的是全民健保開辦的相當匆促，健保財務又不健全，以致於健保作業的重心其實是在如何節約開支，對罕見疾病的照顧，常常有不及之處。然而患者並不能理解這個事實，反而責怪醫師沒有給他應得的醫療，因此對從事罕見疾病工作的醫師，全民健保反而帶來了壓力。我們常常向患者解說，「你們得去爭取自己的權益」。如果有一個法案的保障，當然是最好的。

我們對罕見疾病防治及藥物法的期許，是多方面的，不僅止於藥物或醫療。因爲「罕見」的意思，就是和別人不一樣，與衆不同。然而制度法規的建立，都是依照大多數人的需求。當需求不同時，就常常無法完全依循現有的制度法規。然而目前台灣的行政系統中，多的是「多一事不如少一事」的人，不合規定者請自行想辦法，互踢皮球，使得患者除了藥物及醫療資源的取得不易外，受教、就養及工作各方面都有很多困難。患者人數少，沒有人替他們說話，醫院也不願把資源投向不賺錢的業務，從事這方面工作的醫事人員天天被追著算成本，更不要想去爭取什麼。

現在我們有了法案，法律規定不可忽視對罕見疾病患者的照顧，不可因人少、成本高而忽略他們，但是該怎麼做，是像選舉開開支票，還是像老人津貼發發錢就解決了嗎？不是那麼容易的。在一個已完全商業化的社會和醫療體系中，如何在現有環境中，在短時間明顯提昇罕見疾病的醫療，是一項困難的工作，需要投入極大的心力，才可能做到。

我們覺得如果想要落實罕見疾病的意旨，要朝兩方面努力，第一是要有確實做到的決心與手段，第二是要講究精簡與效率。比如以孤兒用藥的進口而言，要定出明確的規定，計算每一個藥物進口所需耗用的人力、物力，並預估使用量，來計算藥價。而不是審查藥價時，多給幾個百分比，就想道德勸說藥商進口。如果眞的沒人願意進時，應有單位負責此項業務，並事先考慮其經費及運作等問題。

再如遺傳諮詢員多年來國內均有訓練，然而由於醫療系統不支持(因爲不賺錢)，導致如果有人想找個遺傳專業人員，多問幾句話，只怕由南找到北，也找不到一個。所以解決的方法應是專案專款設置，並密切追踪其業務。罕見疾病，尤其是先天代謝遺傳疾病是很專業的領域，參與的人不一定要很多，只要轉介系統運作良好即可。然而參與的人，包括專業醫師、營養師、諮詢員以及其他診斷治療相關人員，一定要保障其良好的工作環境，使其不被以賺錢爲導向的醫療體系所淹沒。

我們希望未來罕見疾病防治及藥物法細則定立，能突破滯礙，切實達到保障病童權益的旨意。

步步走來　步步醍醐味

「我必須研究政治和戰爭，這樣我的子女或許會有學習數學和哲學的自由，
而他們的子女也才有可能有權學習繪畫、作詩、音樂和建築。」

--John Adams 1780

李熊／賴勁麟立委助理

這句話，是我大一時上政治學開宗明義的第一句話。回顧整個罕見疾病法立法的過程，我想用這句話來形容我的所思所想最貼切。

在接到陳莉茵大姊第一通電話前，我已經完成罕疾法案各版本的比較及評估，當時對病友的困境頗感同情；陳大姊來訪後，我更強烈感受到文字作業在面對罕疾防治工作上的侷限。雖然這是立法者無可避免的情感障礙，多數的資深助理都已經歷過無數次的教訓，然一旦遇上任何妥協、任何立法技術皆無以對抗的生死個案時，還是難免對自己的角色產生懷疑。

幸運的是，此案我得以和余政道委員辦公室主任丁復華，和江綺雯委員助理齊光復兩人合作，他們兩位對此案不眠不休的熱誠，帶動所有關切本案的委員、助理和官員，使得本案幾乎是以坐噴射機的速度，在立法院通過，且無任何委員反對。結果雖差強人意，終究還是及時完成了此一階段性任務。

法案通過的那一天，是我進入立法院工作以來，最快樂的一天。雖然立法時程很短，卻覺得結緣很深。正因其不涉私利，更因其對抗的是造物主難以撼動的權柄，反而有當頭棒喝的感覺，逼我去省思人在面對極限時，可以向上天角力些什麼？應該爲什麼而活？進而回頭看立法者對擺在眼前的種種現實名相，該憑何種信念去取捨明天。

對以審查法案爲常業的我們而言，經手個案不知凡幾，終日在名利場中打滾，與明惡僞善周旋，常年累月下來，很容易就變得麻木不仁，尊妥協以爲尚，逐漸忘記身爲一個立法從業人員、一個公民、一個人應該有的樸素的生命信念，乃至愈來愈不清楚人爲何物，正義的目的何在，遑論身居廟堂之所因所由，我所處的險境，較諸病友實有過之。對我而言，整個罕疾法的立法過程，其實是一個修道過程的開始，經過這次醍醐灌頂，我必須回歸原點，重溫立法工作者信願所在，念茲在茲，一如當年教科書開宗明義所提示一般。故我和諸位病友一樣，都是這個法案的受惠者。

家屬看過來

歸路

——罕見疾病患者及家屬的社會責任與道德勇氣

陳莉茵／罕見疾病基金會副執行長

千禧年元月十四日的午後三點多，帶著一點點茫然、一點點不確定、有些焦慮、太多期待、感慨萬千的我，在立法院議場二樓的旁聽席，與立法院及基金會的立法工作夥伴們，細心聆聽著二、三讀「罕見疾病防治及藥物法」的全部條文。終於，王金平院長敲槌宣告法案通過；議場大廳牆上的螢光燈閃過：「罕見疾病防治及藥物法三讀通過」的字幕；江綺雯立委上台發表感言，並代基金會向所有委員致謝。我躬身作揖向江委員致意，“悲欣交集”之情不禁油然而生。

〈惡夜〉

人生中的病痛與死亡幾乎是無法抗拒，令人悲痛畏懼，卻是如此自然眞實的歷程。作爲一個罕病患兒的母親，必須親眼目睹稚子受盡病痛磨折，死亡的陰影分分秒秒、經年累月的纏繞。椎心刺骨的親情煎熬，絕望無助的醫療困境，龐大驚人的經濟負擔，或進而引發的人倫悲劇，在在是人類生命傳承中偶發遺憾所導致的一種“不可承載之重”。罕病患者在父母親屬的淚光夢魘中，爲脆弱的生命掙扎，每個明天都可能是另一個無情嚴苛的挑戰。他們對生命的渴望，是否能有希望？或者只是奢望？甚或絕望？「寧我兒作中國鬼，不願作異鄉魂」的選擇，竟如此感傷、無奈而令人心碎嗎？

在無數個五蘊熾盛徹夜無眠的日子裡，在盪盡家財浪跡天涯求醫的歲月裡，在孤立無援中協助病友買藥續命，在做「國際孤兒病患」的生涯裡；中華民國憲法所賦予全民保障的「生存權、醫療權、教育權及社會福利權」在悲切母親的朦朧淚眼中，已十分模糊，不再清晰明確。不由得問：「我們的社會是眞正文明富裕嗎？我們的國家的確民主法治嗎？」

痛苦是病患與親屬們的共同語言，處於人間至痛之境，而痛定思痛，卻不容有選擇悲傷與怯弱的權利。自助而助人，是爲搶救渺茫的生機，爲改善生命品質，爲爭取合理的生存空間，更是爲回饋社會的機會與責任。

〈螢火〉

九八年四月迄今，整整兩年爲募集基金會，在大雨滂沱的清晨，烈日炎炎的午後，飢腸轆轆的傍晚，拎著自製的文宣，懷抱著愚痴的夢想，四處求援；深夜裡伏案振筆陳情、寫計劃書、募款信、新聞稿、搜索枯腸；憶及病友淒苦萬狀、流浪生死，眞不寒而慄、泣斷愁腸；寂寞無助、張惶失措、厚顏告求、拜會陳情上媒體、盡訴衷腸。所幸，極少數倖存的…「螢火蟲家族」得以相聚，進而挺身而出；風雨中募款音樂會義演，舉債爲病友買藥救命，參與各媒體報導。病友們勇敢地現身說法，企圖以親身經歷說服社會大衆，明瞭罕見疾病是人人可能面對的社會問題。我們眞誠用心的全心投入募款活動，走出苦澀孤寂的病痛陰霾；希望在自我肯定中，展現無比旺盛的生命力，爲各種病痛裡堅強的意志作見證，爲尊重生命畫下最具創造力的註腳。

我們驚訝欣喜來自社會各階層的關懷、協助與人道救援，顯然眞理與正義並存於以利益爲導向的資本主義社會中，而形成一股似乎可以平衡的力量。極可貴的是，來自政府行政系統的善意回應；意味著罕病患者的合理醫療照護及其他權益並非緣木求魚般的奢望。因緣於社會大衆的認同及支援，更得到醫、法、社福團體及社會賢達的熱心投入，〈罕見疾病基金會〉，這個自發性的公益團體，在艱困備嚐的奮鬥歷程中得以誕生；使我們「爲生命繼續堅持、爲尊嚴探尋出路」的原始初衷得以堅定，更創造了在救我國人的工作上有積極作爲的企機。

小小螢火蟲在暗夜裡點點螢光再現，並非是如此遙不可及夢想；而在點亮的過程中，所見到尤其閃亮的人性光輝，彌足珍貴。

〈曙光〉

基金會在艱辛草創中，一如往昔，以極有限的資源，一步一血印，踏著艱困的步伐，爲罕見疾病病患的基本生存權與醫療權益克盡心力。其中有喜有悲；爲更多遙遠的醫藥新機慶幸，爲藥貴命杳、不及救治的一條條性命傷痛惋惜。我們萬分感謝欣喜的是，在醫、藥、法、政、學界的義助與一致共識中，「罕見疾病法草案」在幾經協商更名爲「罕見疾病防治及葯物法」，並於千禧年元月十二日達成正式黨政協商，千禧年元月十四日逕付二、三讀通過，進而創立嶄新的醫療人權指標。

這對罕病患者意義非凡，法案的訂定除規範罕見疾病的妥適藥品取得與給付外，維持生命所需的特殊營養食品(包括配方奶粉)之取得與補助亦得法制化。同時政府主管機關在防治教育工作也有更積極的角色；國際醫療合作條款尤其給予許多絕望無助的罕病患者一線生機，也爲困難複雜的防治工作提供有效的途徑。針對補助全民健保未能給付之診、治、藥品與食品費用，應爲病患帶來生機，也將大幅改善他們的生命品質。

辛苦推動，匯集各界關懷的法案，爲解決罕病患者的醫療困境已踏出難得的第一步，賦予政府衛生主管機關及醫療機構法源依據，我們殷切期盼得以建立有效機制，確切落實對罕見疾病病患的醫療照顧、防治與保健工作。但是罕見疾病病患的困窘現況，可謂：冰凍三尺非一日之寒，對「罕見疾病防治及葯物法」的落實，當然亦絕非一蹴即成；我們不敢過於樂觀，卻也不能有悲觀的權利。

被遺忘的車籠埔斷層造成臺灣的百年震憾；然而罕見疾病看似極少數而必須全民面對的機率，卻無疑是老祖宗們留給我們，另一種人類命脈中被遺忘的斷層。在跨越千禧年的此時此刻，願以全心全力爲這人類命脈斷層，自亙古以來釀成的缺憾，投以無限關注，再接再厲無悔付出最大的努力；有了遲來的曙光，希望黎明不遠，就在千禧年，爲罕見疾病的醫療處境開創新紀元。

****

道學家王邦雄教授曾著書譬喻：「人生是一條不歸路」；但要把一切成果事功歸還天命，謝謝老天爺保佑。他形容：人活在世間，就好像在神射手的靶心行走過活，那是必中之地；所以，人的受傷挫折是無可奈何。這呼應佛家的業障之說，早來的病痛爲罕病患者人生路上憑添風雨，飽受世事無常之苦。然而，若視一切業力艱難爲人生功課，重業輕受就在轉念之間。「我們不能控制生命的長短，但可以使它更寬廣」，視病如親，讓中靶後仍在靶心行走過活的病患們，多點空間，多些自在，病痛絕對不應是生命中的全部。帶著珍惜、感恩的心，用功過日子，相信人生是一條回歸淨土的「歸路」！

謝謝天，我們還活著。

罕病個案探訪之旅

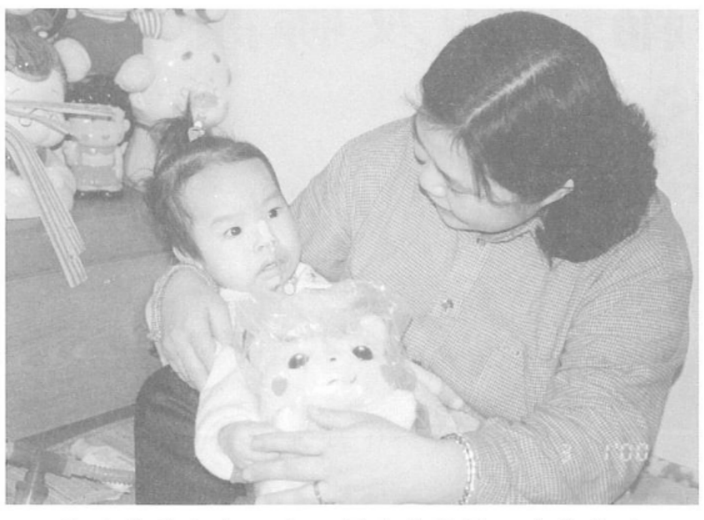
圖／張鈺珮　文／陳素金

●有感於罕見疾病病患是亟需整合政府與社會資源共同關注的對象，健保局台中分局於健保實施五周年前夕，於三月一日安排一趟罕病個案探訪之旅，希望藉此呼籲社會大衆共同來關注這群極其弱勢的族群，也讓民衆能體認全民健保危險分擔之意義。



⬆蕭仁豪，今年十四歲，他罹患的是國內極為罕見的高雪氏症，該症臨床上分為三型，目前只有第一型可以使用酵素取代療法發揮功效。仁豪是國內第一位接受酵素治療的幸運兒，從去年接受酵素治療以來，他的病情大為改觀，現在他每兩周仍要上台北馬偕醫院注射一次藥劑。

圖中，左為蕭父，中為蕭仁豪，右為健保局台中分局蔡淑鈴經理。



⬆林小妹妹今年兩歲，罹患脊椎性肌肉萎縮症，主要症狀是肌肉萎縮、肌肉張力減少、肌肉無力等，常併有上呼吸道感染和肺炎，臨床上只能症狀治療，並無特殊療法。

目前林小妹妹接受復健及呼吸治療，費用由健保局給付。



⬆馬郁三今年一歲，出生滿月後，被母親發現他上肢有點僵硬，後來逐漸蔓延，連下肢也漸漸無力，最後連背部都呈僵直現象，猶如石膏一般，必須靠呼吸器幫忙而長駐加護病房中。他得的這種病叫做「細胞漿內包含體肌病變」，病例相當罕見，發生在嬰兒身上，全世界僅有五例，其他四例均已死亡，馬童為台灣首例。該病目前沒有特殊或有效療法。

圖中依序（左起）馬郁三、馬媽媽、健保局台中分局蔡淑鈴經理、罕見疾病基金會副執行長陳莉茵女士。

歡樂蟲蟲嘉年華

親愛的朋友，感謝您這一年來對罕見疾病基金會的支持。多年來，罕見疾病患者與家屬總是孤獨地偏促在社會陰暗的一隅，獨自舔噬著疾病所帶來的壓力與傷痛，多少家庭為了醫治病兒，盪盡家財；多少病友在孤立無援中，哀哀而逝。

去年的六月六日罕見疾病基金會成立，原本我們只是單純地想將多年來尋藥、買藥的痛苦經驗傳承下去，讓後來者不用再走那麼多的冤枉路，讓脆弱的螢火蟲家族能團聚在一起。令我們驚訝的是來自社會各界的關懷與人道支援形成了一股力量，這股力量推動著基金會、立法院裡衮衮諸公和政府官員，「罕見疾病防治及藥物法」竟得以在短短四十天內進出立法院，創了立法院和行政院的許多創舉。

來吧！親愛的朋友，讓我們暫時放下悲傷，讓七月的陽光照亮我們幽暗的心靈，就在七月十五日這一天，讓我們螢火蟲家族團聚慶生。屆時將有鞋子劇團、心韻合唱團、大摸彩等活動，讓螢火蟲家族歡樂一下吧！

做好事大家一起來

——罕見疾病基金會招募志工

✳你是否覺得徒有滿腔的熱情與愛心，卻找不到一個舞台可以發揮？

✳你是否不求名、不求利，只單純地想爲社會做點事？

✳你是否認爲生活上有太多的空白，想爲它上點色彩？

現在機會來了，罕見疾病基金會將提供一群有愛心與耐心的朋友，一個參與社會服務的機會，只要你年滿18歲，身心健康，無不良嗜好，都可以來報名參加。

我們熱誠地期待你來加入我們的行列，讓我們一起為弱勢的罕見疾病病友加油！

歡迎來信索取報名函，或上網查詢。來信請寄——

104台北市民生東路一段25號6樓之30

罕見疾病基金會　張鈺珮小姐收

網址：http//nord.asianet.com.tw

洽詢電話：（02）25210717～8

傳真號碼：（02）25673560

罕病基金會獎助博碩士論文系列之摘要 1

遺傳疾病恐非少數人的問題

保險與就業這兩種制度是最可能出現基因歧視的領域
但現有法律體系缺乏處理基因風險不平等的機制
如何預防基因歧視帶來的社會問題　實是當務之急

文／何建志

在分子生物學的進步下，人類在遺傳學方面的知識獲得了快速進展。目前我們已經能利用基因檢驗(genetic testing)的方式，判斷個人是否帶有導致遺傳疾病的基因，以進行早期預防與治療。例如，我們能夠以基因檢驗發現帶因者，從而提供飲食、環境或生活方式的建議，而預防發病或減輕未來病情；此外，我們也可以向帶因者提供婚配與生育的建議，以防止產下帶有遺傳疾病的子女，而避免家庭與社會的負擔。

而當人類基因組計畫(Human Genome Project)預定於2003年完成時，屆時可以分析出人體全部的基因，可望使醫學研究邁進新的里程碑，而得以發現更多基因與疾病之間的機制，以造福全體人類。不過，科學的進展固然能帶來醫療上的重大利益，但是當這些科技運用在非醫療領域時，卻可能產生基因歧視的社會問題。

保險與就業這二種社會制度是目前最可能出現基因歧視的領域。在人身保險方面，如壽險或健康險，都是以被保險人的生理狀態作爲設定保費與給付保險金的依據，因此被保險人的生理條件自然與人身保險業的營運有直接利害關係。

而在就業方面，首先，員工的疾病會妨礙個人的工作表現，而影響企業營運績效。其次，員工因疾病而請假或曠職，會引起事業內部的工作分配與人手調度問題。第三，如員工因疾病而提早離職或退休，雇主必需重新招募人員，增加工作訓練成本。第四，如果雇主需要負擔員工保險費、醫療支出與各項津貼時，員工的疾病會加重事業的成本負擔。

雖然目前遺傳疾病通常屬於人口中的罕見疾病，因此似乎只是社會中少數族群的問題。不過，隨著基因科技的快速進步，我們將會陸續發現常見疾病如心臟病、高血壓、糖尿病、各種癌症的基因影響，所以能發現遺傳疾病的範圍將隨之擴大，遺傳疾病帶因者的人口恐怕將不再僅僅是社會中的極少數。因此如何在目前妥善規畫因應基因歧視而來的社會問題，實在不容加以忽視。

在法律方面因應處理基因歧視問題，必須從事不同法學領域之間的科際整合研究。如歧視問題自然涉及平等權，基因資訊則涉及隱私權，而帶因者要求國家從事管制或給付的權利則屬於社會權，以上這都是憲法層次的問題。

至於保險方面則涉及了保險契約法與保險業法，而於就業事項則涉及勞工法或社會法等等。整合這些學科的挑戰性在於，除了涉及領域廣泛之外，這其中存在許多可能的衝突與矛盾。例如，帶因者的平等權可能與其他人的契約自由相衝突，而保險法上爲確保風險分配公平而形成的誠實告知義務，則與個人的基因隱私權相互相矛盾。

基因歧視問題的最大挑戰在於，這主要是基因檢驗科技發展後引起的新興問題，以致現有的社會制度或法律體系缺乏處理人口中基因風險不平等的機制。如果將解決問題的焦點集中於雇主／受雇人或保險人／要保人的平面關係，可能無法兼顧公平與效率。

就經濟學分析來看，在不禁止基因歧視的制度下，社會發展基因科技的利益便由非帶因者取得，而帶因者的利益受到剝奪；在禁止基因歧視的制度下，則由帶因者獲得基因檢驗科技發展的利益，而非帶因者未享受到利益。

對於基因隱私權或基因平等權予以承認或否認，等於是二種不同的利益分配方法。以法律上基因隱私權或平等權作爲分配手段，將形成一方全得與另一方全失的零和遊戲。而這是一種理想的狀態嗎？與其由帶因者與非帶因者在零和遊戲中爭奪利益分配，不如設計出一套機制可以使帶因者與非帶因者互相合作，一方面能夠善用科技增加社會利益，但是又能兼顧帶因者的權益。

作者爲台灣大學法律學研究所博士班研究生，其博士論文研究計劃「基因歧視之法理研究：社會正義與資源分配的觀點」榮獲本會八十九年度博碩士論文資助。

孩子，讓我陪你走下去

小何薇患的是高雪氏症第二型　目前尚無有效療法

〔記者吳明娟／報導〕何薇是個剛滿一歲大的小女孩，才離開媽媽的肚子幾個月，就已經進進出出醫院好幾趟，小小的身軀在媽媽的臂腕裡，常因爲呼吸不順暢和痰積在氣管裡而漲得小臉通紅、四肢僵直，抽痰的機器二十四小時不停的運轉著，小何薇還是不時地發出「咳」、「咳」的聲音，她罹患的是罕見的高雪氏症，且已經證實是目前尚無有效療法的第二型病例，目前透過本會醫療基金提供醫療耗材補助。

何薇的父母親何先生和何太太今年都才二十六歲，第一個孩子在他們的期盼中來到這個世界，小何薇出生時和一般的小孩並沒有什麼不一樣，甚至還更聰明、可愛，何太太說，不到六個月大時，她就已經開始用螃蟹車學走路，而且是個很喜歡笑的小可愛，每天下午，爸爸總喜歡把她背在肩上出去散步，街坊鄰居沒有人不喜歡她。

八十八年七月，五個月大的何薇因爲感冒引起的急性支氣管炎而住院，八月份，又因爲同樣的原因就診，當時醫生就告訴何先生，覺得孩子似乎有些發育遲緩的情形，但因爲每個孩子的成長速度不一，醫生也並不覺得有異。直到十月份，何先生和何太太兩人帶著孩子一同去高雄長庚醫院抽血檢查，才證實何薇得的是高雪氏症，因爲何先生和何太太兩人都是無症狀的隱性帶因者。

之後，何薇的病情就急轉直下，原本已經能坐能爬的她，甚至一度被加護病房發出病危通知，何太太說，當時，她和先生兩人看著不到一歲大的女兒躺在加護病房裡，身上插滿了各種管子，只能靠著呼吸器來維持生命，他們一度想要放棄，想讓小生命不要再受病魔的折磨，可是只要一想到孩子的天眞、可愛，夫妻兩人怎麼也捨不得就這樣失去他們的寶貝，因爲小何薇的求生意志相當強，他們更要陪著她一起奮戰。何太太還記得有一次，何薇在外婆家因爲一口痰哽在喉嚨無法吸出，整個人因爲缺氧都發黑了，在被送到醫院急救後，小生命仍然頑強地活了下來，之後，竟然還能認得爸爸媽媽的聲音和樣子。



▲何薇四個月大時，還是個健康活潑的小Baby。
何先生／提供

於是兩人開始到處打聽國內有相關病例的醫院，何先生說，要不是自己的女兒得了這種病，他長這麼大還眞的沒聽說過什麼是「高雪氏症」，之後，在經人輾轉的介紹下，夫妻兩人找到了馬偕醫院小兒遺傳科的主治醫師林炫沛，並且還專程搭夜車北上詢問林醫師有關高雪氏症的問題。

從何薇發病的年紀及種種病徵，林炫沛醫師斷定她得的是第二型高雪氏症，這型的病患多半病情惡化的速度相當快，大都在兩歲前就夭折了！何先生說，從確定孩子得了不治之症到現在，經過這段時間的調適，他們夫妻已經能接受這個事實，心情也比較平靜，他說，孩子也算是體貼他們，如果何薇得的是第三型慢性的高雪氏症，不但孩子自己受折磨的時間更長，對整個家庭的經濟也會造成相當沈重的負擔。

前不久，何薇才剛從住了一個多月的醫院出院，何太太說，她感覺得出小何薇不喜歡待在醫院而喜歡回到他們的小窩，所以他們向醫院借了抽痰機在家裡照顧女兒，而爲了能在孩子有生之年多陪陪她，原本夫妻倆經營的早餐店也暫時收起來不做了，現在，他們唯一能做的，就是盡力照顧何薇，讓她快快樂樂的走完人生旅程。

新聞幕後

誰不希望孩子健康長大？

〔記者吳明娟／特稿〕除了照顧重病的何薇，何先生目前也爲了何薇的保險理賠糾紛而傷透腦筋，他說，打從何太太懷孕時開始，就有好多保險公司的人來向他們推銷保險，其中有一個是他們夫妻認識十多年的好朋友，所以在何薇出生後滿六個月，他們就向好友買了醫療和防癌險。

而當初會選擇投保，也是希望能給孩子一個保障，萬一眞的生病時，可以得到較好的醫療品質，卻怎麼也想不到孩子會得了這樣的絕症。更不要說是因爲想獲得什麼理賠才去投保，何先生說，誰不希望自己的孩子能健健康康平平安安的長大，就算有再多的錢也換不回一個健康的孩子。

何先生回憶道，他在去年九月初爲何薇投保，之後，何薇因爲感冒引起的支氣管炎而住院，保險公司曾給予一次理賠補助，但十月份何薇再住院時，保險公司即不願再理賠，且當初向他們拉保險的朋友也換了一張面孔，指稱是何先生當初在填寫要保書時，未具實告知何薇的病情。

何先生說，何薇的發病情形，醫院清清楚楚的都記錄了整個時間和過程，當初他爲孩子投保時，也沒有一家醫院指出他的孩子罹患了遺傳性的罕見疾病，他們夫妻倆更不可能知道，如今在證實了孩子得了不治之症，保險公司卻以這樣的理由退保，並且不願支付任何保險理賠金，實在是欺人太甚！

何先生表示，目前他和妻子兩人只想好好專心照顧孩子，讓何薇能快樂的走完人生的旅程，但對於保險理賠的糾紛，他已蒐集了所有相關的資料，一定會在適當的時機向法院仲裁單位提出申訴，還他一個公道。

※本會已委請法律顧問王慧綾律師提供專業諮詢。

事後避孕丸

記得我第一次發病是18歲那年。

當時嘔吐不止、頭暈目眩，等到嘔吐停止後，才發現眼睛有複視現象，住院三天便復原了，期間做了C.T.檢查，卻查不到任何原因，複視的現象則維持一個月之久。

隔了兩年，因準備聯考又發病，此次右手右腳不能動，做了C.T.檢查加脊髓穿刺，醫生告訴我得了「多發性硬化症」，什麼東東啊？我當時毫無概念。

考驗並領有結訓證書，畢業後並未入伍當兵，直接出社會工作。後來因一面工作一面補習考二技而再度發病。這次左手左腳不能動，住院期間，我的女朋友不顧家人反對，隻身上台北接替媽媽照顧我的工作，當時我24歲，出院後不久，公司結束營業，我就專心補習，與女朋友談了一場轟轟烈烈的戀愛。

戀愛結束後，我進入台塑工作，外調彰化、嘉義一年餘，待調回台北時因有感於有病在身，所以去買了醫療險，我接受體檢並採誠實告知策略，保險公司願意加費承保重大病險7000元，所有醫療費用實報實銷無上限，算來這是我這輩子做的最聰明的事。

後來全民健保開跑，第二年保費雖降爲3000元，但我毅然決然的將重大傷病險退掉，眞是人算不如天算，現在才知此險的保障有1.當造成殘疾時，先行理賠50萬，2.所有醫療費用包含任何孤兒藥品均在給付之列。這又算是我這輩最大的遺憾，全民健保雖加惠了許多需要幫助的人，但要照顧全體國民，能力仍然有限。

絕大多數生病的人都沒有「事後避孕丸」可吃，先天性期因缺陷的患者，一生下來就註定被拒保的命運，而罕見疾病基金會正是一個推動事後保險的工作。上天忘了給的一切，讓我們用愛來彌補，使這個世界璀完美。

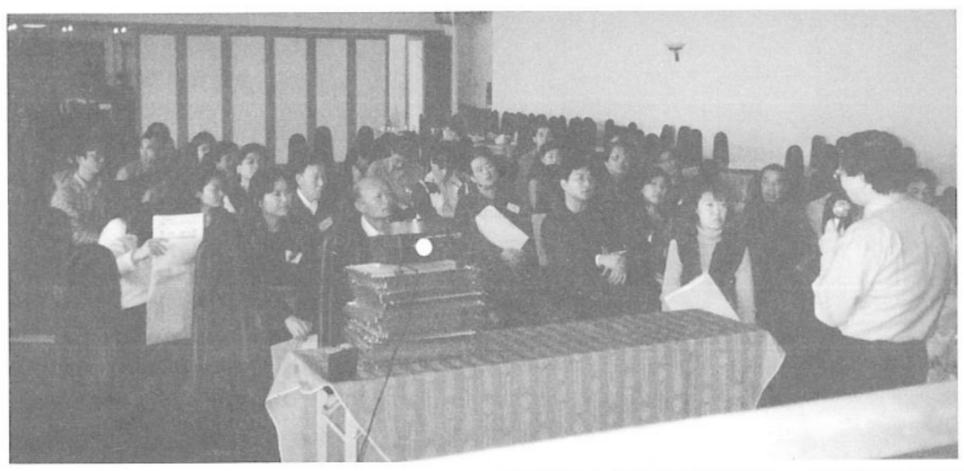
文／詹金樺

台中肌萎縮症病友聯誼活動

文／陳素金

●二月十二日，本會補助台中肌萎縮症病友聯誼活動。肌萎縮症全名為「脊髓性肌肉萎縮症」，是一種隱性遺傳疾病，是運動神經元存活基因破損所致，全世界約有1%至2%的人口帶有此種基因缺陷，當父母都是帶因者時，就有四分之一的機會生下肌肉萎縮症的孩子。

此症在華人遺傳疾病的盛行率僅次於重型海洋性貧血，發生率為一萬分之一，目前尚無具體治療方法，但透過產前基因診斷，可查出帶有肌萎縮症的基因。



本會提供緊急醫療基金 荷蘭營養女神公司提供奶粉

雙罕病女嬰長得胖又壯

〔記者劉玲琳／報導〕還記得那個罹患雙重罕見疾病的女嬰嗎？一出生即罹患雙重罕見疾病的女嬰楊佾屏，經媒體披露病情，並深入報導其所遭遇的困境後，不但獲得本會緊急醫療救助基金支援，衛生署健保局也同意補助購買可協助她攝取特殊奶粉的酵素（SUCRAID），而荷蘭營養女神台灣分公司也主動和其主治醫師——榮總小兒科牛道明大夫聯絡，由荷蘭營養女神在英國的子公司SHS提供元素奶粉，供營養師針對楊佾屏的狀況調配適合她的專屬奶粉。去年七月出生的楊佾屏，現在不但和正常八個月大的女嬰一樣，重達八公斤多，也會坐了；個性活潑的她，還喜歡依依啞啞地和別人說話打招呼。日前牛大夫爲她做「發展評估試驗」，發現她一切正常，一點都沒有智力受損的現象。

勇敢的楊小妹妹，從小飽受疾病磨難，由於罹患遺傳性疾病食物型苯酮尿症，身體裡將食物中苯丙胺酸轉成酪胺酸的代謝路徑發生缺陷，造成苯丙胺酸大量堆積體內，產生的代謝物會傷害患者腦部，解決方法是改攝食低苯丙胺酸特殊奶粉，或減少一般嬰兒奶粉的沖調比例，以降低其中的蛋白質含量，但如此一來，攝食的總熱量相對減低，孩子容易感到饑餓，體重也很難增加。

但楊佾屏同時患有先天蔗糖胺及同麥糖芽糖胺缺乏症，根本無法吸收低苯丙胺酸特殊奶粉中的麥芽糊精或蔗糖，以致腹瀉不止。後雖專案進口酵素SUCRAID，幫助她吸收特殊奶粉，卻出現過敏現象，身上長出許多紅疹，又癢又痛。

在餓肚子和長疹子的兩難間，楊佾屏備受煎熬，父母不忍看她受苦，難過得幾乎想要放棄。所幸時間一長，楊小妹妹身體開始適應SUCRAID，疹子逐漸消退；而元素奶粉也已送達台灣，在榮總營養師悉心調配下，楊佾屏食用後反應良好。有了這兩項利器，楊家父母及牛道明大夫心頭的重擔總算可以放下，他們再也不用擔心楊佾屏會吃不飽或變笨了！



楊小妹妹獲得本會緊急醫療基金支援，並由荷蘭營養公司提供奶粉，目前長得活潑可愛。

渴望休止符的舞曲

——亨丁頓舞蹈症的故事

文／鄭慧卿

纖纖十指，讓人忍不住從她握杯的手，看上她整個的人，長髮如瀑，身段窈窕，跳起舞來一定很美。

「是啊，以前還眞是愛跳舞。」梨花（化名）回答，聲音很低，意緒消沈。

以前，是還沒有發病的四年前。而今，「舞蹈」兩字如夢魘隨形，時不時的，梨花都在舞蹈中，十隻腳趾會不由自主伸展跳動，上身每過幾分鐘就會往上抽一抽，喉嚨也因肺部的退化不自禁嗯嗯咳咳，開始在馬路上踩空摔跤……

「手指現在還好，還沒怎麼動。」只是，幾個月前，騎摩托車已把不穩龍頭，從前來去自如的媒體工作者，改以公車代步，梨花憂鬱的時間愈來愈長，脾氣也愈來愈暴躁，健忘之下，所有事情都要記筆記，梨花知道，這些性情和身體症狀，隨著腦細胞的神經原持續退化，會愈來愈加重。

幾年後的自己，梨花已經預見。因爲，每一回想到母親生前，就是頭低低、兩手漫空舞劃的景象；她也看到阿姨生命末期時，身體左右交錯晃動的辛苦；甚至遠溯到外婆，印象中也是舞動不停，家人原以爲外婆是盲腸開刀，開壞了留下奇怪的後遺症。一直到民國七十三年，晴空一聲霹靂，才由二十三歲的梨花揭開了這一段無人知解的家族秘辛。

當時，梨花的母親因甲狀腺癌，開刀已經八年，每個月都回台大醫院複診取藥，但是難以言語、無法行走、常常哽到嗆到、身手揮動的狀況毫無改善，幾年來，都是鶼鰈情深的父親陪伴照料，這一次父親因事嘱咐梨花陪媽媽就診，梨花對母親的久病既無奈也不耐，大聲質問醫生手術到底出了什麼差錯，醫生也沒好氣回道：「手術成功得很，我懷疑你們得的是什麼舞蹈症，會遺傳……」

背著剛滿月的女兒，梨花當場愣住，隨後又驚又氣，原來母親幾年來都是誤診，卻耗費體力錢財，錯吃無效藥！原來可能是遺傳疾病，而醫生你爲什麼不早早說明，我的孩子卻都已經生下！

梨花幫母親、阿姨轉院榮總檢查，才確定了是顯性遺傳疾病「亨丁頓舞蹈症Huntington Disease」，遺傳機率50%，如果她沒有遺傳到，女兒也不會遺傳到，如果她有，女兒就50%會有！

十六年來，梨花心上的擔子始終沒有放下，她沒有再生第二個孩子。今天，乖巧的女兒也已亭亭玉立一如母親，只是，梨花的擔子愈來愈沈，「女兒會走上我和媽媽的路子嗎？」

早些年還希冀著「可能沒事」的梨花，和一般患者一樣，中年發病。民國八十五年，剛開始只是右腿大腳趾抽動，和媽媽一樣啊，梨花央求榮總的宋秉文醫師做基因檢查，醫師則要求必須和社工師、心理醫師三方聯合會談，評估心理穩定度，再決定是否做檢驗。

「那天，我都講光明面，騙他們說，知道了也沒什麼啊，早知道早安排啊，心裡轉的卻是別的念頭，一個月後，檢驗結果出來，社工師還誇我：『妳好堅強！』其實全是裝出來的，我大哭一場，只想去死……」

想死的念頭，徘徊復徘徊，整個世界都不一樣了，脾氣也變了，拿先生、小孩出氣，生命線、張老師電話打了又打，借酒澆愁從一小杯到四大瓶，「生命沒有未來啊！」自殺方法研究了千百回……

也許，生命會自己尋找出口，也許，梨花就是她自己不相信的很堅強，她沒有去看醫生，「反正不能治癒，只能減輕舞動症狀，我還用不著。」不積極醫療的梨花，卻積極做起一些事來。

梨花回到雲林故鄉，追踪家族歷史，才知道外曾祖母曾經梅開三度，每一椿婚姻都有生養孩子，第二任陳姓丈夫也就是梨花的外曾祖父，三十九歲早逝，一脈傳下了這個病症，傳到梨花媽媽和阿姨，兩人共生九子，知道舞蹈症後，只有四子願意去做檢驗，其中，梨花和表弟帶有遺傳，表弟症狀未顯，卻因此而婚姻破裂。其餘五人都瞞著伴侶，也多已生育，但有的還在孕期之中，梨花愈想愈著急：「我一直鼓勵他們，『你們還來得及啊！』雖然要等到胎兒四個月大時才能檢驗出來，但如果遺傳到了可以拿掉，以後還有機會再生，」梨花激動地搖頭：「可是爲什麼不肯呢？這不是很惡劣嗎？」

這樣的「原罪」，誰能獨力背負？多少父母，只能在暗夜哭求上蒼的憐憫？一旦事情攤在陽光下，所須面對的何止是自己一個人？

「我們是一個受詛咒的家族！」一邊咒罵的梨花，一邊感嘆宋醫師估計的台灣三千名病友，是處在怎樣的陰霾之下，梨花自己既想離婚，以免拖累家人，又怕離婚，因爲再過幾年就無力照顧自己，「我的未來，取決於他們。」

經年在外面跑採訪的梨花，慢慢的，和別的罕見疾病患者有了接觸，感受到相互陪伴、合力爭取權益的力量，也激發了她想做更多的事，她揣度醫生口氣，自己能好好講話、好好走的時間還有三年，她不要再泡在酒缸裡，她要成立「亨丁頓舞蹈症病友聯誼會」，要病友之間相互支持、關懷，要爭取列爲重大傷病給付，要鼓勵病友接受產前篩檢……

梨花很勇敢，也很矛盾。

她想站出來，但深怕女兒因此知道這病有遺傳性，深怕女兒和當年初聽家有遺傳病的妹妹一樣，承受巨大的壓力而走上自殺之途，妹妹救回來後，梨花向全家人撒謊，醫生驗錯了，根本沒有舞蹈症這回事，家人也信了，直到妹妹婚前，爲了下一代，梨花才又鼓起勇氣和盤托出。

相差三歲的姊姊，爲此獨力承擔了十二年；最摯愛的女兒啊，媽媽又何嘗不願爲妳承擔這一生？年滿十八歲才可以檢驗，梨花還是徬徨，女兒十八時，要帶她去揭開謎底嗎？萬一……！要讓她年輕輕的就一步步煎熬嗎?!心苦意亂的母親，開始一封一封的寫信給女兒，都收在郵局的保管箱裡，只希望日後女兒明白：當初眞的不知道有這樣的遺傳，否則媽媽不會結婚、不會生下妳。

開始尋訪安養院的梨花，也開始進入從前媽媽崇信的天主教，打算未來葬在媽媽身邊，在這之前，聯誼會一定要成立的，努力要承擔起重量的梨花，矛盾、勇敢地在昨夜擬妥了聯誼會的宗旨和工作計劃，準備，向前走……

＜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。

爲折翼天使圓夢 中市喜願協會成立

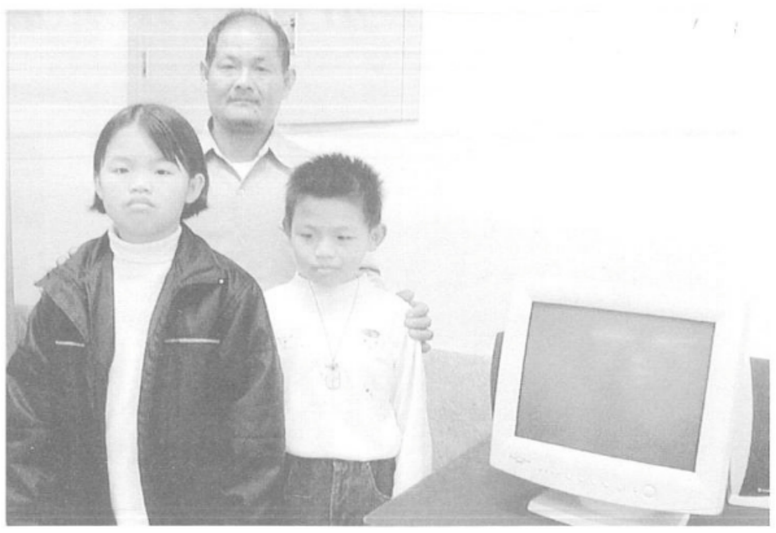
〔記者林上玉／報導〕懷著「只問付出、不問收穫」的心，台中市喜願協會在一月二十三日成立。近兩百名創會會員，將協助中部地區三到十八歲罹患重症的病童實現心願，並且讓喜願兒享受美夢成眞的喜悅，也歡迎更多善心人士加入這個行列，爲這群折翼的天使加油。

台中市喜願協會二十三日在大業國中舉行成立大會，理事長陳瑞明致詞時說，當一個嬰兒出生的那一刻，每一位父母都希望這嬰兒是健康的，更滿心期待這孩子能平平安安長大，這樣一個平凡的心願，對許多父母和孩子來說，卻是如此地遙遠。有些孩子先天就有遺傳疾病，有些是後天罹患疾病，使得這些孩子來不及長大，就離開人間。

喜願協會成立的宗旨，就是要協助中部地區三到十八歲的重症兒童實現心願，讓喜願兒享受美夢成眞的喜悅，幫助他們勇敢面對疾病，接受挑戰、戰勝病魔。旅居加拿大溫哥華的陳瑞明，爲了促成喜願協會成立，回到台灣登高一呼，獲得很大的迴響，創會會員廖來發、游振堂、楊金富等率先各捐出十萬元，也希望更多人加入協會，帶給喜願兒更多的關懷。

喜願協會並在成立大會中，爲一對罹患重型地中海貧血症的姊弟，顏茹蘭、顏宏荏，圓了人生的大夢，讓這對家境並不寬裕的姊弟，終於擁有了專屬的電腦設備。

陳瑞明說，地中海型貧血協會先前有過一個例子，是一位小女孩，最大的心願就是見香港四大天王之一的郭富城一面，郭富城因爲返港演唱，無法在約定的時間見面，翌日，這位小女孩就因爲併發症辭世了，最後雖和郭富城見到面，卻是天人永隔，留下無限的遺憾。如果大家行有餘力，請別吝於伸出溫暖的手。



中市喜願協會爲顏茹蘭、顏宏荏姐弟圓了電腦夢。 記者林上玉／攝影

劃撥存款收據聯注意事項

一、本收據請妥爲保管，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存款局辦理。

三、本收據各項金額、數字係機器印製，如非機器列印或經塗改或無收款郵局收訖章者無效。

請存款人注意

一、如須限時存款請於存款單上貼足「限時專送」資費郵票。

二、每筆存款至少須在新台幣十元以上。

三、倘金額誤寫請另換存款單填寫。

四、本存款不得附寄其他文件。

五、存款人如有疑問請洽詢：。

財團法人罕見疾病基金會

台北市104民生東路一段56號6F之30

電話：(02) 2521-0717～8

傳眞：(02) 2567-3560

通信欄

此欄係備寄款人與帳戶通訊之用，爲所作附言應於關於該次劃撥事宜爲限　　否則應請更換存款單另填。

④

一顆柔軟的心可以化成大愛

安泰人壽爲罕病病友舉辦新春跳蚤市場義賣

〔記者陳素金／報導〕二月二十日，今年第一聲春雷初響，爲全台帶來了豐沛的雨量，安泰人壽的新春跳蚤市場就選在這樣十個特別的日子舉行。雖然外面風雨交加，屋子裡的人心卻是溫暖的。全新的嬰兒服飾一件一百元，五卷一休和尚的錄影帶才賣二百六十元，一些二手玩具十元、二十元就可以買到，還有絨毛玩具Hello kitty 、皮卡丘、泰迪熊、無尾熊等，一個二、三十元就可以買到。眞是俗擱大碗，看得人心大動。



⬆安泰人壽爲罕疾基金會舉辦的跳蚤市場，東西琳瑯滿目，參觀者紛紛掏出腰包，慷慨解囊。

跳蚤市場的主辦人王致一經理表示，這個社會需要有人主動去關懷健保和商業保險照顧不到的人群——罕見疾病患者就是這樣一群少數的人。安泰的新春跳蚤市場就是爲罕疾基金會募款而辦的，義賣所得悉數捐給罕疾基金會。

基金會副執行長陳莉茵致辭時，說明基金會的成立宗旨，首要在救命。救命是非常困難的工作，但基金會還是卯勁以赴。元月十四日，罕見疾病防治及藥物法在立法院三讀通過，短短四十天即過關，這是極不尋常的。不過，法案通過，工作才要開始，因爲衛生署還要制定各個工作細則，法案大約要到八月才開始實施，實施半年後，我們還要檢討修正。

陳莉茵表示，安泰同仁在推展商業保險之餘，不忘回頭照顧這些極弱勢的罕病病患，這種用心比鑽達尼號裡那顆珍貴的「海洋之心」還寶貴，所以基金會非常樂意參加安泰同仁的活動。

陳莉茵以車籠埔斷層爲例，她表示，車籠埔斷層百年才一次，但人類基因上的斷層卻是時時刻刻都在發生，因爲我們每個人身上都有隱性的基因問題，也許這一代沒有發生在我們身上，但我們不能保證以後我們的孩子和誰結婚，是不是會發生問題，因此，基金會今後會在法案的落實和防治工作上更加努力。

當天，射擊國手杜台興也蒞臨會場祝賀。安泰業務經理簡秀宜表示，當初因爲多了一個小baby，客戶知道後，紛紛將家中不用的嬰兒用品、服飾送給她，她因此有了一個資源重新分配的念頭，她將這個想法告訴安泰同仁，想不到大家都很支持，因此而有了這一次的新春義賣。一個小小的起心動念可以促成一件美事，一顆柔軟的心可以化成大愛。

更正啓事

●本刊第三期第三版安泰慈善路跑活動照片圖說，將副總經理蔡康先生誤植爲總經理潘桑昌先生，特此更正，並向潘桑昌先生和蔡康先生致歉。

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	☐ VISA ☐ MASTER ☐ JCB ☐ 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)	
		信用卡有效期間	年　月止
捐款用途	◎請勾選捐款用途：（1－2項爲定期捐款） ☐ 1. 我已是捐款人，願成爲基金會定期捐款助人，每月捐助＿＿＿元。 ☐ 2. 我願意成爲新捐款人，定期捐助基金會，每月捐助＿＿＿元。 ☐ 3. 不定期捐款（單次扣款）＿＿＿元。		
扣款方式&金額總計	◎請勾選扣款方式：（上述1－3項扣款用途，請採同一扣款方式，加總後投入金額合計欄內）： ☐ 月繳，扣款金額合計＿＿＿元整； ☐ 季繳，扣款金額合計＿＿＿元整； ☐ 半年繳，扣款金額合計＿＿＿元整； ☐ 年繳，扣款金額合計＿＿＿元整； ☐ 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爲止。
2. 本人同意以信用卡帳户直接給付捐款，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. 本單填妥請傳眞至(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或(02) 2521-0718。
6. 郵政劃撥帳號：19343551　戶名：財團法人罕見疾病基金會

安泰人壽捐贈募款所得

文／陳素金



●安泰人壽於元月十四日假台北國際會議中心舉行一場捐贈音樂會，會中將「樂聲久久・安泰之夜」慈善音樂會，會中將募款所得捐贈本會。本會僅代表所有罕病病患及家屬，致上最大謝意！

圖中，左為安泰人壽資深副總陶孟華女士，右為本基金會董事長李宗德先生代表接受。

肝醣貯積症病友聯誼會

文／陳素金



●罕見疾病基金會於元月十六日，在台大醫院舊址舉辦肝醣貯積症、高血氨症及有機酸血症的病友聯誼活動，會中並為肝醣貯積症病友成立病友聯誼會，以聯繫病患家屬情誼，分享彼此的照顧經驗。

⬅肝醣貯積症病友聯誼會成立大會
時間：2000/01/16
地點：台大醫院舊址第七講堂

◎帳户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								
收據	帳號	1	9	3	4	3	5	5	1
	户名：財團法人罕見疾病基金會								
新臺幣（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	寄款人	姓名							
		通訊處	□□□-□□						
		電話							
寄款人代號									

98-04-43-04　收據號碼

◎存款交易代號請參見本單背面說明。

郵政劃撥儲金存款通知單								
收據	帳號	1	9	3	4	3	5	5	1
	户名：財團法人罕見疾病基金會								
新臺幣（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	寄款人	姓名							
		通訊處	□□□-□□						
		電話							
寄款人代號									

虛線內備機器印證用請勿填寫

◎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。

郵政劃撥儲金存款收據	
收款帳號	
存款金額	
電腦紀錄	
經辦局收款戳	

寄款人收執聯