

國內郵資已付  
台北雙連  
郵局  
許可證  
北台字第15149號  
雜誌



# 財團法人罕見疾病基金會會訊

第三期

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  
總編輯：張彥昭  
編輯委員：李宗德、林秀娟、林桂枝、林鴻川、胡務亮  
陳允平、陳莉萍、曾敏傑、蔡元鎮、吳義春  
蔡輔仁、鍾英輝、江惠珠、王慧玲、林榮親  
美術編輯：輔仁大學廣告傳播學系4+5創意策略行銷團隊  
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@ms2.hinet.net  
網址：<http://nord.asianet.com.tw>  
電話：(02)2521-0717-8 傳真：(02)2567-3560  
中華郵政北台字第 6781 號執照登記為雜誌登記

## 健全罕見疾病防治與保障病患權益

### 本會推動「罕見疾病防治及藥物法」已經立法院三讀

為健全罕見疾病防治體系，由衛生署研擬的「罕見疾病藥物法草案」、立法委員余政道與江綺雯及本會草擬的民間版「罕見疾病法草案」，各自送立法院審議，經本會奔走、協商後，已綜合彙整為「罕見疾病防治及藥物法」，於 89 年元月 3 日通過一讀，89 年 1 月 14 日在立法院通過三讀，朝野並達成共識，期望儘快付諸施行，造福罕見疾病患者。

三合一版本的「罕見疾病防治及藥物法」，共計三十六條法律條文，除了罕見疾病藥物的取得及治療外，其內容之特色為罕見疾病的認定、罕見疾病藥物的研發製造獎勵、罕見疾病的防治通報、罕見疾病國際醫療合作及醫療藥物與維生營養品之補助等，期望整合政府與社會資源，由上、中、下階全面防治罕見疾病。

所謂罕見疾病，是指盛行率在主管機關公告標準以下的疾病，或因情況特殊，經主管機關指定公告者。罕見疾病藥物即一般所稱的「孤兒藥」，因受限於病患人數少、市場狹小，缺乏潛

在利益，致該類藥物無論開發、製造、進口、販售，在資本主義社會機制下無利可圖而乏人問津，如孤兒般被冷落。行政院會於十二月二日通過衛生署版本的「罕見疾病藥物法」草案，並送立法院審議，草案中明訂主管機關應編列預算，補助依全民健康保險法未能給付的罕見疾病藥物費用，並得獎勵罕見疾病藥物的供應。製造及研究獎勵。

本會執行長曾敏傑指出，病患用藥固然緊急，但罕見病患由於罹病率低，以往在社會上是一個被遺忘的族群，無論在病患發現、診斷、治療、追蹤、及教育、就業、...、等各方面面臨的困境超乎各界想像，才可能獨立在陰暗的角落為生命掙扎，有能力且幸運者才能存活，而礙於傳統觀念，許多人仍將罹患罕見疾病視為見不得人的事而諱疾忌醫，透過立法的保障，可以使這群「弱勢中的弱勢」一體受惠。

他強調，罕見疾病八成是遺傳性疾病，用藥只是下階問題，例如部分患者由於照顧不易，被學

校拒於門外，根本連義務教育都無法完成，顯示罕病患者除了基本維生的醫療、藥物外，也無法享有就學、就業等人基本人權，這些需求除了衛生署，也應將社福、教育部門一併納入考量，不應只著眼於藥物取得。國人已有能力建立完整的罕見疾病防治體系，避免罹病人口透過遺傳而使悲劇重複上演，衛生署既然有心立法，就應把罕病患者們的發現、診斷，以及就醫及家庭的追蹤、教育輔導，甚至患者的就學、就業一併納入，而不是將罕病患者們的問題，依僵硬的行政分類，切割、分散在衛生署各處之下。

為推動衛生署的周延性以徹底解決問題，本會由執行長曾敏傑教授負責召集及法律顧問王慧玲律師協助下，邀集國內醫務管理、法律、社會福利及罕病專家學者組成立法顧問小組，多次針對預防、檢查、治療、及病患福利等進行法案研究與討論，希望整合政府與社會資源由上、中、下階全面防治罕見疾病，完成「罕見疾病法草案」。經江綺雯立委採用並提案之後，併同立法委員余政道及衛生署將所擬的「罕見疾病藥物法」草案，最後則修正為「罕見疾病防治及藥物法」，將罕病防治納入其中，並於日前經立法院三讀完

立法院會開會時，我們的挑戰與堅持，迫切需要您的持續關懷、參與、支持與鼓勵！  
謹此向各位的慈禧喜慶致以無上的敬意及真摯謝忱！

啟航各位  
千禧龍年行大運  
平安健康快樂多！

罕見疾病基金會董事長李宗德  
暨全體董事、秘書

成立法。

事實上，本會為促進本案早日通過，儘早嘉惠罕病患者，除了支持江綺雯立委、余政道立委召開記者會呼籲朝野支持、參加立法院原生會召開的會議，說明患者們的困境及本會立場外，本會執行長曾敏傑及副執行長陳莉萍更是多方奔走，先後拜訪了立法院的環衛及社福委員會及其他關注此議題的各位立委作詳細說明及法條比較，而獲得各界支持與肯定，在三讀修改多次後，已於日前立法院三讀通過。

據相關官員指出，由於罕見疾病患者的生命危在旦夕，常和時間在競賽，為使罕見疾病患者能夠早日獲得法律的權利與保障，儘早免除死亡或殘廢的噩夢，行政院會在審議這些法案草案時，幾乎是異議廻避，審議的速度及過程在院會中可以說是創了紀錄；而在立法院，經由余政道及江綺雯立委之兩次提案，即連三黨各派共 68 名立委連署支持，在未及半年的立法審議下即順利通過，可謂是極為罕見的法案制定過程。

## 中部優生保健諮詢中心出爐

— 中國醫藥學院、中山醫學院附設醫院及台中榮民總醫院

行政院衛生署臺大醫院、榮民總醫院、高維醫學院附設醫院及慈濟醫院，於全省北、南、東部設置優生保健諮詢中心之後，八十八年九月衛生署指定於中國醫藥學院附設醫院、中山醫學院附設醫院及台中榮民總醫院等三所醫院，設置中部優生保健諮詢中心，完成優生保健諮詢與服務架構，以就近提供民眾先天遺傳疾病及優生保健相關之醫療諮詢與服務。

根據統計，先天性異常疾病是造成我國新生兒及嬰兒死亡原因的第二及第一位，嚴重威脅我國下一代的生命與健康。而由於先天遺傳疾病種類繁多，診斷不易，且預後不良，過去會長時期被大家所忽視，醫師及醫療院所面對需要幫助的病患求診，也常束手無策，沒有一套完整的諮詢及診斷方法，來幫助患有遺傳疾病的個案及其家人。

為避免該項疾病對下一代健康造成之威脅，減少社會成本之增加，行政院衛生署自民國七十三年起，陸續於臺大醫院、榮民總醫院、高維醫學院附設醫院及慈濟醫院，設置優生保健諮詢中心。由於前述四家優生保健諮詢中心分別設於北、南、東部，唯獨缺乏中部諮詢中心，對於有需求之中部民眾，往往前赴舟車勞頓之苦。

有鑑於此，衛生署去（八十八）年於中部公開徵求一家醫院設置中部優生保健諮詢中心，但中國醫藥學院附設醫院、中山醫學院附設醫院及台中榮民總醫院等三所醫院均提出申請，由台中榮民總醫院在以往的發展基礎上各具特色，因此，衛生署一口氣核准了該三所醫院設置中部優生保健諮詢中心，完成優生保健諮詢與服務架構，以就近提供民眾先天遺傳疾病及優生保健相關之醫療諮詢與服務。

據瞭解，這三所醫院在遺傳學方面各有所長，中山醫學院附設醫院在細胞遺傳研究方面做得不錯，台中榮總在生化遺傳方面最具有特色，而中國醫藥學院附設醫院投入最多，在分子遺傳、細胞遺傳及生物化遺傳方面都設有研究室，近三年來更加強分子遺傳研究，在醫師的臨床診斷治療及研究方面的整合極強，最令人稱道的是，由於許多檢驗保健局都不給付，大部分醫院認為經濟上都只做基層檢驗分析，而中國醫藥學院附設醫院始終堅持原則：只要是遺傳疾病，在能力範圍內，一律免費作徹底的檢驗分析，可觀的成本均由醫院自行吸收，這些付出了近年來成效卓著，該院已由剛剛起步檢驗諮詢的醫院協助分析，逐漸變成收穫體的機構，也因為免費服務而累積了大量的大量檢體供統計分析，已有不錯的成績。

據悉，中國醫藥學院附設醫院與中山醫學院附設醫院是共同提出一份優生保健諮詢中心計畫書，執行單位為中國醫藥學院附設醫院優生保健部及中山

醫學院附設醫院細胞遺傳檢査室，由中國醫藥學院附設醫院統籌負責，該院為加強配合執行這項計畫，在研究團隊的架構及人才延攬上致力尤多，除了原來的強棒張建國醫師、楊慶華醫師及由鄒哲源博士外，更延聘前美國紐約州癌症前診斷實驗室主任余明宗博士回國至該中心服務，使得該中心的染色體分析及報告的完整性極為先進，此外，並擴充研究空間，且遷至新大樓，同時也斥資購入新生兒篩檢試驗工作平台(LC/LC/MS)有機酸分析儀(GC/MS)，以加強該院在生化遺傳的診斷能力，並添購兩套電腦影像處理系統，發展更精密的細胞遺傳染色體分析；未來，斥資購置萬美金添購的新生兒篩檢機器將可快速、大量的分析檢體，不僅提高檢驗時效，更將原有的五項篩檢項目大為提高到約四十項，對於先天遺傳性病患者及家屬實為極大的福音。

至於台中榮總，也有許多配合措施，在編制與職責方面設有產前遺傳診斷組、發展連續聯合評估組、新生兒篩檢組、臨床遺傳諮詢組，並加強遺傳疾病追蹤管理；在門診方面有產前遺傳診斷門診、小兒臨床遺傳門診；在檢驗方面，則設有生化遺傳檢驗室、新生兒篩檢室、細胞遺傳檢驗室、產前分子遺傳檢驗室及發展遲緩聯合鑑定中心；並針對罕見疾病特別對「孤兒病特殊檢查項目」，包括：線粒體疾病、過氧化酶疾病、有機酸代謝疾病、胺酰胺代謝疾病、小兒體疾病、神經代謝疾病及分子生物學檢查；為加強臨床醫師對罕見疾病的瞭解，並每月舉辦一次罕見疾病醫學討論會。

對於中部優生保健諮詢中心，衛生署保健處長陳再齊表示，衛生署雖然一貫氣氛濃厚，但由於中國醫藥學院附設醫院與中山醫學院附設醫院是提出一份計畫書共同執行，而台中榮總雖參與計畫但不申請補助，因此對衛生署而言，只有一項補助計畫。

陳處長表示，中部優生保健諮詢中心設置後，優生保健諮詢與服務架構總算完成，但提供民眾就近醫療諮詢與服務只是最基本的服務品質，徒有架構並不能發揮效果，所有的醫療機構一定要配合，並且要有專業醫師的參與，社會大眾尤其不能誤信醫囑或迷信偏方、秘方，以免誤解病情；而所有獲得指定的醫院更不能以此為滿足，一定要再接再厲地加強研發及學術水準的提升，提供民眾最好的服務，衛生署也會有一定的審查機制，定期檢討，才能保證品質。據了解，衛生署已有初步的評估計畫，將視各指定醫院的成效，於民國九十二年重新指定各區的優生保健諮詢中心，以確保品質。

## 財團法人罕見疾病基金會

### 對立法院三讀通過「罕見疾病防治及藥物法」之聲明

立法院已於民國八十九年元月十四日正式三讀通過「罕見疾病防治及藥物法」，即將由總統公佈施行，成為我國罕見疾病防治與相關弱勢病患照護的主要法源依據。作為推動法案最主要的是民間團體，本基金會代表國內罕見疾病患者及相關罕病團體，對朝野推動本法案的努力表達深摯感謝之意，特別是法案提案人余政道與江綺雯立委的折衝協商尤感感謝。

本法案的制定與施行，不僅是罕見病患在千禧年的第一道曙光，更為全民在生命傳承中偶發的遺憾提供法制保障。醫學界已證實人類中約有十萬個基因，而平均每人身上約有五至十個基因帶有缺陷而不自知，一旦配偶雙方不幸帶有相同的基因缺陷，或是自體基因缺陷遭破壞，生命傳承中便複製了罕見的遺傳疾病幼童。然而罕見而渺小的機率，是你我必須面對的風險，只是有幸與不幸而已。

鑑於罕見疾病蔓延所致的社會成本與家庭悲劇，本法案賦予政府在防治上更積極的角色。同

時為讓真正本主義市場機能嚴重失調所致生命的輕忽，本法案也強制公權力協助病患藥物取得與相關補助，這些理性的防治設計與人道關懷的社會濶盪，均使得本法案的立意與精神較諸先進國家立法毫不遜色。

由於罕見疾病多為重大遺傳疾病，傳統文化往往以靠岸、因果、風水、神鬼之說歧視遺傳病患，導致病患恐懼忌醫，不了解疾病本質與成因，除延誤病情外，更求得健康子嗣而無知複製更多悲劇。本法案透過藥物與必需維生營養品等之提供，驅使病患納入保健與追蹤教育，從而防治相關病人口的蔓延。良法美意是否有效，仍有賴未來政府、民間、醫、病三方相互合作，始能降低總體之社會成本與個體病患之負擔。

生命的喜悅伴隨著偶發的遺憾，對於健康的身體，我們真心喝采，對於罕見的遺憾，請讓我們積極協助。有了他們苦難的承擔，眾人的喜樂與喝采才變得可能。的確，法案通過，工作才要開始。

財團法人罕見疾病基金會執行長 曾敏傑

為協助醫事人員深入瞭解先天代謝異常疾病的飲食與治療，及提醒病患與家屬重視此一問題，中華民國人類遺傳學會於元月十六日，在臺大醫院貴池舉辦「罕見先天代謝異常疾病飲食治療」研討會及研習營，本會除協助外，並於六日下午一併舉行肝酵素活性評量、高血氨症及有機酸血症的病友聯誼，其中，肝酵素活性評量組、高血氨症及有機酸血症的病友聯誼。

中華民國人類遺傳學會先於元月十五日舉行學會大會暖身，系列活動由學會理事長、臺大醫院小兒遺傳科醫師胡務亮總籌劃，十六日上午舉行研討會及研習營，邀請本會董事長李宗德在開幕典禮中致詞，並邀由美國專程與會的 Dr. Acosta 及 Ms. Boncy 在研討會中演說，下午則舉行代謝疾病飲食治療研討會；邀請對象以設有遺傳專科醫師的醫院及營養師為主，加上其他營養師、營養師，及病患家屬、官員、社會人士等，以突顯營養師之專業發展。

對於先天代謝異常的罕見疾病患者，如苯酮尿症、肝酵素活性評量、高血氨症及有機酸血症的病患而言，飲食控制得宜比醫師或藥物重要得多，此方面問題及營養師的角色卻長期被忽略；且許多醫生會強調，孩子的智力發展決定在六歲以前，只要六歲以前控制得好，以後就比較沒有什麼問題，孩子智力還是可以正常發展，使得有些家長以為孩子六歲以後就不需飲食控制，發現嚴重的後果之後，才學到飲食——飲食是要終身控制的，如苯酮尿症的患者要做終身的飲食控制，才不會造成行為上或心理上的異常。

先天代謝異常的遺傳疾病患者每天都會面臨危險、風險、死亡等，這與一般發障者不同，所以醫生、家長、營養師三者需有長期而良好的互

動，小朋友才能健康的成長，但在國內，營養師的角色卻長期被忽略。

有鑑於此，中華民國人類遺傳學會在以往的發展基礎上各具特色，因此，衛生署一口氣核准了該三所醫院設置中部優生保健諮詢中心，完成優生保健諮詢與服務架構，以就近提供民眾先天遺傳疾病及優生保健相關之醫療諮詢與服務。

據悉，中國醫藥學院附設醫院與中山醫學院附設醫院是共同提出一份優生保健諮詢中心計畫書，執行單位為中國醫藥學院附設醫院優生保健部及中山

醫學院附設醫院細胞遺傳檢査室，由中國醫藥學院附設醫院統籌負責，該院為加強配合執行這項計畫，在研究團隊的架構及人才延攬上致力尤多，除了原來的強棒張建國醫師、楊慶華醫師及由鄒哲源博士外，更延聘前美國紐約州癌症前診斷實驗室主任余明宗博士回國至該中心服務，使得該中心的染色體分析及報告的完整性極為先進，此外，並擴充研究空間，且遷至新大樓，同時也斥資購入新生兒篩檢試驗工作平台(LC/LC/MS)有機酸分析儀(GC/MS)，以加強該院在生化遺傳的診斷能力，並添購兩套電腦影像處理系統，發展更精密的細胞遺傳染色體分析；未來，斥資購置萬美金添購的新生兒篩檢機器將可快速、大量的分析檢體，不僅提高檢驗時效，更將原有的五項篩檢項目大為提高到約四十項，對於先天遺傳性病患者及家屬實為極大的福音。

至於台中榮總，也有許多配合措施，在編制與職責方面設有產前遺傳診斷組、發展連續聯合評估組、新生兒篩檢組、臨床遺傳諮詢組，並加強遺傳疾病追蹤管理；在門診方面有產前遺傳診斷門診、小兒臨床遺傳門診；在檢驗方面，則設有生化遺傳檢驗室、新生兒篩檢室、細胞遺傳檢驗室、產前分子遺傳檢驗室及發展遲緩聯合鑑定中心；並針對罕見疾病特別對「孤兒病特殊檢查項目」，包括：線粒體疾病、過氧化酶疾病、有機酸代謝疾病、胺酰胺代謝疾病、小兒體疾病、神經代謝疾病及分子生物學檢查；為加強臨床醫師對罕見疾病的瞭解，並每月舉辦一次罕見疾病醫學討論會。

對於中部優生保健諮詢中心，衛生署保健處長陳再齊表示，衛生署雖然一貫氣氛濃厚，但由於中國醫藥學院附設醫院與中山醫學院附設醫院是提出一份計畫書共同執行，而台中榮總雖參與計畫但不申請補助，因此對衛生署而言，只有一項補助計畫。

陳處長表示，中部優生保健諮詢中心設置後，優生保健諮詢與服務架構總算完成，但提供民眾就近醫療諮詢與服務只是最基本的服務品質，徒有架構並不能發揮效果，所有的醫療機構一定要配合，並且要有專業醫師的參與，社會大眾尤其不能誤信醫囑或迷信偏方、秘方，以免誤解病情；而所有獲得指定的醫院更不能以此為滿足，一定要再接再厲地加強研發及學術水準的提升，提供民眾最好的服務，衛生署也會有一定的審查機制，定期檢討，才能保證品質。據了解，衛生署已有初步的評估計畫，將視各指定醫院的成效，於民國九十二年重新指定各區的優生保健諮詢中心，以確保品質。

## 中部優生保健諮詢中心專題報導（一）

# 中國醫藥學院附設醫院優生保健諮詢中心簡介

中國醫藥學院附設醫院為中部地區唯一一身兼醫學院及醫學中心之教學醫院，位於台中市市中心，交通方便。中部優生保健諮詢中心設於該院內，由院長蔡長榮擔任中心主任，小兒遺傳科醫師林輝輝為副主任；中心所有業務運作以配合行政院衛生署之優生保健政策為準。為徹底執行中心業務，該院另組一常設單位：優生保健部（Department of Medical Genetics），由林輝輝主任為主任，下設臨床遺傳門診、生化遺傳檢驗室、細胞遺傳檢驗室及分子遺傳實驗室四個單位。

為更積極建立全國標準化的遺傳中心，該中心斥資購入新生兒篩檢試工作平台（LC/LC/NS）有機酸分析儀（GC/MS），以加強該院在生化遺傳的診斷能力。另外該院更聘請余明宗博士（前美國紐約大學細胞遺傳研究室主任）回國至該中心服務，並添購兩套電腦影像處理系統，發展更新細胞遺傳飛色體分析，以落實政策之實施與達成。

### 一、設立緣起

先天遺傳疾病，由於種類繁多，診斷不易，預後不良，過去曾被大家所忽視，面對需要幫助的病患求診，也常束手無策，沒有一套完整的諮詢及診斷方法，來幫助患有遺傳疾病的個案及其家人。有鑑於此，中國醫藥學院於民國七十九年一月成立小孩醫學遺傳科。民國八十年一月四日成立兒科遺傳研究室，三個主軸做為研究發展重點，分別為：1. 分子生物診斷、2. 肺基酸代謝分析以及3. 細胞遺傳檢查（染色體檢查）。同年十一月小兒科醫學遺傳委員會正式認可林輝輝主任為中部地區第一位醫學遺傳專科醫師。

民國八十三年衛生署認定該院為合格之產前遺傳檢查室，並指定該院負責南投縣市及苗栗縣市新生兒篩檢G6PD缺乏症的轉送及確認中心。隨著分子生物技術的蓬勃發展，該院於八十七年聘請張國醫師（原台北市立仁愛醫院血液遺傳病產前檢查負責人）創立分子醫學研究室，並將原有兒科遺傳研究室改為人類遺傳研究室。同年再聘楊慶華醫師（原台中慈德產前檢查負責人）負責羊水染色體實驗室，至此該院已成中部地區醫學遺傳學的重鎮之一。

民國八十八年，衛生署選定該院成立中區優生保健諮詢中心，為能提供更高水準的服務，該中心將結合基礎研究與臨床各科，包括遺傳科醫師、婦產科醫師、小兒科醫師、遺傳諮詢員、優生保健檢驗人員及公共衛生與社會工作等專業人員，一起為中西部地區眾多人口提供最優質遺傳諮詢相關的服務，諮詢、檢驗、評量以至於治療，並積極推動各項相關之研究以造福更多的民眾。

除了上述業務之外，該中心更積極建立全國標準化的遺傳中心，故斥資購入新生兒篩檢試工作平台（LC/LC/NS）有機酸分析儀（GC/MS），以加強該院在生化遺傳的診斷能力。另外該院更聘請余明宗博士（前美國紐約大學細胞遺傳研究室主任）回國至該中心服務，並添購兩套電腦影像處理系統，發展更新細胞遺傳飛色體分析。該中心為了達到責任分組，照應衛生署指示成立優生保健部（Department of Medical Genetics）為常設單位，以落實政策之實施與達成。

### 二、設立目的

- 提高中部地區優生保健及遺傳疾病的醫療品質。（包括先天性疾病及遺傳性疾病的診斷、遺傳諮詢、產前檢查、產後診斷及治療、生殖道門診等）。
- 提供中部地區醫院醫師及醫療從事人員有關優生保健的遺傳知識與資訊，提昇醫療水準。
- 配合行政院衛生署推行遺傳醫學及優生保健之政策，促進全民健康，減少國家資源的負擔。
- 設立國家級的遺傳檢驗中心，內分細胞遺傳檢驗、生化遺傳檢驗及分子遺傳檢驗三項，聘請最好的人才，搭配最好的儀器設備，提供中部地區民眾遺傳相關疾病的診斷工作。
- 積極推動遺傳相關疾病的研究，以造福國人健康並提高台灣國際學術水準。

### 三、工作項目

#### （一）民眾服務

1. 擴大目前服務的地區及服務的民眾；服務地區主要為中部各縣市，如有特殊病例或一般門診就診則遍佈全台各地。2. 正確優生保健觀念由營養人員往一般民眾推行，並擴展至國高中及大專學生。3. 服務中部地區眾多的民眾，並將優生保健計劃推行至較遠及醫療認知較差地區。4. 與各單位配合、協調、合作，充份發揮優生保健諮詢中心功能，並配合衛生署及其他醫療機構，接受轉診或檢驗服務，將確實將本院人力設備資源發揮極致。

#### （二）臨床門診

包括常見之代謝異常疾病，身體或智能發展遲緩，血液病異常，染色體異常等。1. 婚前優生保健諮詢：包括婚前家庭遺傳疾病諮詢及遺傳疾病檢查。2. 設立遺傳醫學諮詢中心：此中心由臨床遺傳醫師與遺傳學教授、小兒科醫師及婦產科產前遺傳診斷醫師共同主持，由遺傳諮詢員協助，負責提供產前產後之有關遺傳疾病的檢查、診斷及治療。

2. 先天性疾病的診斷工作：由臨床遺傳醫師及各科有關之醫師負責診斷與治療，必要時安排住院及給予轉診。4. 遺傳疾病檢驗：包括細胞遺傳檢驗（以唐氏症、不孕症及染色體異常居多，特殊病例為Robertsonian translocation, translocation Down syndrome and reciprocal translocation），生化遺傳檢驗（以點狀糖尿病及肝膽積症為主），分子遺傳檢驗（設有人類遺傳研究室及分子醫學研究室並積極於短期內架構先天性代謝性疾病診斷中心，以利遺傳疾病的診斷）。

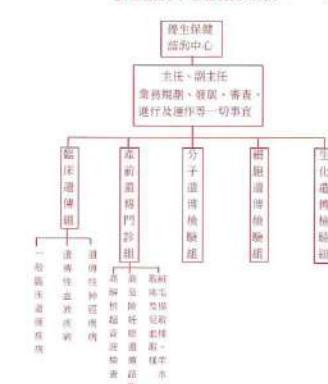
#### （三）教學

舉行持續性遺傳醫學、優生保健及產前檢查之各種訓練工作與研討會。對象包括開業醫師、醫院服務醫師、護理人員、檢驗員等，必要時將與其他各大學的優生保健諮詢中心合作舉行。

#### （四）研究

該中心特別注重臨床與研究的相互配合，為將來的發展奠立基礎。國內醫學界雖然投入先天性遺傳疾病的研發已有多年，可是正確的確立還很缺乏。正常值為疾患診斷的基本準則，沒有完整的正常值，疾病的診斷可能有誤差，因此這方面的資料之確立不容輕忽。因此，該中心今年的研究將繼續以設立國人先天性疾病及遺傳疾病有關的各種判定是否異常的標準為主要發展的課題；研究計劃，將以此工作為主要目標之一，並積極追蹤分析各種可能遇到的遺傳疾病以規避因基因導引的遺傳風險。此外，尋找不孕症的基因及精神疾病遺傳因素的研究也是該中心今年的主要目標。

#### 優生諮詢中心組織架構表



#### 四、服務內容

目前該中心主要工作有：（一）以臨床遺傳諮詢的方式，對於婚前男女提供優生諮詢服務。對於罹患有優生疾病的個案，進行診斷、確定病因，以提供遺傳諮詢。（二）對於可能生育先天畸形胎兒的孕婦，於懷孕中期施行羊膜穿刺，檢查其羊水及胎兒細胞，當證實胎兒有異常者給予遺傳諮詢的指導，必要時並施行人工流產。（三）新生兒及幼兒發生畸形者，進行臨床遺傳診斷、生化及染色體檢驗，以確定其病因。（四）全面進行新生兒篩檢，以提早發現先天性異常嬰兒，予以治療，並進行長期追蹤。除以上四項主要工作外，該院將隨時檢討優生保健工作之進行，並依須要增加工作項目。當上述四項工作完成時可減少遺傳疾病的罹患人數及減輕其病況，如此，國民人口素質的提高將可預期，而達成優生保健的最終目的。

#### （一）臨床遺傳諮詢

小兒遺傳諮詢由兒科部彭慶慶主任（血液遺傳病）、林輝輝主任（新生兒篩檢、生長遲緩、遺傳及內分泌疾病）、郭煌宗主任（遺傳性神經疾病、兒童發展遲緩早期療育）擔任。產前遺傳諮詢由婦產科專科醫師負責。除非兩項外，一般性產前遺傳諮詢皆由專科醫師負責，優生保健遺傳諮詢由該院專任護理師戴玉滿小姐負責，就毛胚取樣術、羊水抽吸術及胎兒血取樣術由婦產科各資深醫師負責。臨床遺傳檢驗部分含新生兒先天失代謝異常疾



為更積極建立標準的遺傳中心，中國醫藥學院擁有的研究中心將成歷史。

行各種染色及螢光原位雜交法以分析更複雜的染色體異常（轉位、插入...等）。

#### （四）生化遺傳檢驗

該院已採購新生兒篩檢液相層析串聯式質譜工作站，期望於未來進一步開發相關疾病進行篩檢，以補足目前新生兒篩檢體系之不足。

#### （五）設立中心網站

建立中心網站以資訊溝通及遠距教學與個案轉介。1. 建立諮詢網站供各醫療院所使用及查詢。2. 建立遺傳教育網站供一般民眾查詢。3. 複合中部地區各醫療院所之專長建立遺傳疾病診斷網，並與北部、南部以及東部各中心互相支援。

#### （六）研究

今年度該中心的研究重點如下：

- 先天性心臟病的分子醫學研究
- 自體顯性遺傳多囊腎的分子醫學研究
- 威廉森氏症之分子研究
- 第四型黏多醣症之突變分析
- PPPR1B 基因在人類腫瘤之突變分析
- 烟酰胺 21 級化基因新突變型之生體外活性表現的探討
- DNA METHYLATION AND LOSS OF HETEROZYGOSITY 的變化與腫瘤生物特性之關係及相關基因的選殖（1/3）
- 建立脊髓性肌肉萎縮症之動物模式及治療方法之發展（1/2）
- 國人第二型高雪氏症的分子研究
- 國人Crouzon症的突變分析

#### （七）教學

- 不定期舉行各種研習會—針對中區醫療從事人員、醫學生，各層檢驗單位研習最新之科技發展。
- 院內教學—每週至少一次，針對住院、見習醫師、學習各項遺傳相關知識與疾病診斷、治療之趨勢。
- 定期舉辦研討會—定期舉辦各項研討會及簡介各種常見之遺傳疾病。
- 專業（次專科）教學。

#### （八）醫事人員醫學遺傳學訓練計劃

據期間為兩年。開始受訓日期在校/院方同意之下可選擇適當時期開始。受訓期間因特殊情形得經負責人允許暫時離訓，但訓練總期間不得少於兩年。

訓練第一年以臨床遺傳醫學為主，學員主要工作有：

- 參與每週遺傳醫學門診
- 參與病房（含嬰兒室、病室、NICU、PICU）有關遺傳疾病的診斷、治療及家庭諮詢。
- 參與非定期性產前遺傳病人的諮詢工作
- 接受遺傳疾病診斷工作之訓練，受訓人員於第一年內安排體制及實地操作下列實驗，每實驗室訓練期間為2~3個月。

##### （1）細胞遺傳學診斷實驗

##### （2）生化遺傳診斷實驗（含metabolic screening, organic acids analysis 及 amino acid analysis）

##### （3）分子診斷實驗

##### （4）婦科胎兒超音波診斷

學員對以上各項所參與之病人應做詳細個案紀錄

- 第二年訓練以研究工作為主，學員除參與上述a. b. 及 c. 項外，應選一研究指導教授及題目從事研究訓練，其目標為二年受訓後可有SCI論文一篇或非SCI論文兩篇。

- 受訓期間學員應與中心主任及指導教授定期討論，報告閱讀心得及成果。

學員在本中心接受訓練期間，同時接受中國醫藥學院附設醫院兒科部及其他科之管理及約束。

- 學員應在開始接受一個月內簽署受訓同意書。



中國醫藥學院優生保健諮詢中心的部分台柱人物：副主任／本會監督蔡輔仁醫師（中）、余明宗博士（右）及鄭碧春博士。

# 跑！跑！跑！慈善路跑迎千禧

## 安泰人壽持續關懷罕見疾病

「跑！跑！跑！跑出健康、跑出熱情！」安泰人壽邁過全省九場的「樂跑久久。安泰之夜——九九九開機罕見疾病慈善音樂會」後，在十二月十一日於基隆河濱公園舉行一場「安泰人壽慈善路跑迎千禧—Go An extra Mile活動」，安泰人壽亦於元月十四日，在台北國際會議中心舉辦一場捐贈音樂會，在捐贈儀式中，將半年來系列音樂會活動所得捐贈奉上。

十二月十一日清晨六時許，基隆河濱公園迎風飄揚就逐漸熱鬧了起來，活力熱情的安泰人壽客戶利益開發中心辦公人員陸續到場。近八時，協辦的中華民國路跑協會的選手，陸續完成競賽組的報到集合，許多現場的民眾及安泰員工、保戶也都熱情報名參加總里程3.3公里的路跑，因為，只要跑完全程的跑者，安泰就會代為捐出100元給兩個受贈單位——本會及器官捐贈協會。

八時許，現場已人頭湧動熱鬧滾滾，活動正式展開，首先由亞龍山大健身中心的鍛練帶領大家做暖身操後，近二千名選手浩浩蕩蕩地在槍聲中起跑，後段則顯著不必報名，現場參加的親子組

熱情群眾；競賽組的第一名王文宏先生只花了6分42秒就跑完全程抵達終點。台大家驚異不已；而親子組的父子檔、母女檔也不落人後奮力奔跑，有的家庭扶老攜幼全員參賽，也發揮運動精神堅持走完全程，令人動容，安泰也都代為捐款，期待大家一同攜手迎向健康的2000年。

美國安泰人壽台灣分公司總經理潘昌先生在熱情洋溢、魅力四射的啦啦隊精彩表演後致詞，肯定該公司客戶利益開發中心秉持美國台灣分公司真誠、卓越、創新的相同理念，在跨世紀的1999年末，以特別的企畫，將公司的內部活動與慈善愛心活動結合，共同傳遞對社會的愛，喚起國人對器官捐贈及罕見疾病之重視。

在中華民國器官捐贈協會終身義工陳淑麗致詞感謝主辦單位的善舉之後，甫新婚還未及度蜜月的本會代言人——一名歌手阿以敏則以她美妙的歌聲，演唱她的專輯歌曲以慶祝現場群眾，風靡全場。緊接著，安泰匯豐營業處的拔河比賽登場，兩人三腳、等親子趣味競賽也接續舉行。

在現場，安泰人壽慈愛社及關係企業安泰心股份有限公司也全部動員，在園遊區義賣聖誕紅等物品進行募款，本會也由病患代表三好氏達端肉瘤患者楊樹欣、罹患先天性水泡眼黃名義賣本會成立特刊及萬用卡；先天性肌內萎縮症患者朱仲祥則在現場簽名義賣他剛出版的新書——「攀峰」，許多讀者慕名而來，紛紛排隊請他簽名，以對他勇敢向生命挑戰的毅力及勇氣表達敬佩之意。

中午時分，全部活動結束，安泰以象徵性的大疊步慶祝，將活動所得各捐給中華民國器官捐贈協會五十萬元，捐贈本會一百萬元。

元月十四日晚上，安泰再度在台北國際會議中心舉辦一場捐贈音樂會，仍由本會代言人柯以敏+HAPPY 543搖滾樂團的完美組合，搭配三好氏達端肉瘤患者楊樹欣的演出，在夢寐的冬夜舉行捐贈儀式，以最溫暖的實際行動點亮罕見疾病患者的心靈。



安泰人壽路跑活動吸引約二千人熱烈參與



安泰人壽路跑活動結束，該公司總經理潘昌先生（右）捐贈本會一百萬元，由本會董事陳莉苗代表接受。

## 衛生署公告第二階段罕見疾病用藥三十八項

行政院衛生署八十八年六月十七日公告「專案申請治療罕見疾病藥品流程及應檢附之資料」及「第一階段罕見疾病用藥品項目與其之適應症」後，再度公告第二階段罕見疾病用藥，內容包括首次公告名單十七項，及新增藥品名單三十八項，共計五十五項罕見疾病適用藥品，並增列藥品之劑型、劑量及投予途徑，供醫院使用時之參考：

(一) Amphotericin B Lipid Complex : [Injectable Lipid Complex] [5mg/ml] [Injection]：骨髓移植後併發腎毒症出現侵犯性霉菌感染。

(二) Levocarnitine : [Injectable: Solution]

[Tablet] [200mg/ml; 1gm/10ml; 330mg; 1gm] [Injection: Oral]：治療遺傳性 Carnitine 缺乏。

(三) Sod. Benzoate & Sod. Phenylbutyrate : [Solution: Injectable] [100mg/ml+100mg/ml 100ml/vial] [Oral; IV]：尿素循環代謝障礙症。

(四) Remim : [Injectable] [IV, ...]：紫斑症。

(五) Anagrelide : [Capsule] [0.5mg; 1.0mg] [Oral]：原發性血小板過多症。

(六) Cladribine : [Injectable] [1mg/ml] [Injection]：治療 Hairy Cell 白血病。

(七) Betaine : [Powder for Reconstitution] [1gm/scropful] [Oral]：治療高胱氨酸尿症。

(八) Interferon B-1b : [Injectable] [0.3mg/vial] [Injection]：治療多發性硬化症。

(九) Succimer (DMSA) : [Capsule] [100mg] [Oral]：重金属中毒解毒劑。

(十) Epoprostenol : [Injectable] [EQ 0.5mg base/vial; EQ 1.5mg base/vial] [Injection]：肺高血壓。

(十一) Imiglucerase : [Injectable] [200units/vial] [Injection]：治療 Type 1 酶缺乏症。

(十三) Diloxanide Furoate : [Tablet] [500mg] [Oral]：痢疾阿米巴帶原者。

(十四) Proguanil : [Tablet] [100mg] [Oral]：惡性瘧。

(十五) Pyrimethamine-Sulfadoxine-Mefloquine : [Tablet] [25mg; 250mg; 500mg] [Oral]：惡性瘧。

(十六) Suramin : [Injectable] [lg/vial] [Injection]：非洲睡眠症。

(十七) Mefloquine : [Injectable] [3.6% solution propylene glycol] [IV]：非洲睡眠症。

(十八) Sodium Stibogluconate [Pentostam] : [Injectable] [100mg/ml 100ml/bot] [IV, IM]：利什曼症(黑熱病)

(十九) Arginine : [Injectable] [10gm/100ml; 1.2, 10gm/vial; EQ 500mg, 1gm/2gm base/vial] [Injection]：治療尿素循環障礙。

(二十) Nitric Oxide : [Inhaler]：新生兒科治療原發性高血壓用。

(二十一) Sodium phenylbutyrate : [Powder; Tablet] [3gm/tenspoonful; 500mg] [Oral]：尿素循環障礙。

(二十二) Thiotropin alfa injectable : [1, 1mg/ml] [Injection]：治療惡性甲狀腺腫瘤。

(二十三) BH4(Tetrahydrobiopterin) : [Tablet] [10mg] [Oral]：治療 tetrahydrobiopterin 缺乏。

(二十四) Arginine : [Injectable] [10gm/100ml; 1.2, 10gm/vial; EQ 500mg, 1gm/2gm base/vial] [Injection]：治療尿素循環障礙。

(二十五) Cysteamine Bitartrate : [Capsule] [EQ 50mg; 150mg Base] [Oral]：治療 nephropathic cystinosis。

(二十六) Mitotane : [Tablet] [500mg] [Oral]：腎上腺皮質瘤。

(二十七) Interferon-Beta-1a : [Injectable] [3MIU; 6MIU; 12MIU/vial] [Injection]：多發性硬化症 (Multiple Sclerosis)。

(二十八) Dimercaprol : [Injectable] [10%] [Injection]：重金屬解毒劑。

(二十九) Albendazole : [Tablet] [200mg] [Oral]：鉤蟲感染之囊虫幼蟲移行症。

(三十) Glutaramate acetate : [Injectable] [20mg/vial] [Injection]：多發性硬化症。

(三十一) Pyrimethamine + Sulfadoxine : [Tablet] [25mg+500mg] [Oral]：弓形蟲感染。

(三十二) Thalidomide : [Capsule] [50mg] [Oral]：治療結節狀紅斑 leprosy。

(三十三) Arsenic Trioxide : [Injectable] [1mg/ml 10ml/vial] [Injection]：治療急性前骨髓細胞白血病。

(三十四) Primquine Phosphate : [Tablet] [26.3mg] [Oral]：良性瘧。

(三十五) Oxamniquine : [Tablet] [250mg] [Oral]：曼氏血吸蟲病。

(三十六) Ivermectin : [Tablet] [200mg] [Oral]：螺旋蟲。

(三十七) Benznidazole : [Tablet] [100mg] [Oral]：利什曼症。

(三十八) Artemisinin : [Tablet] [100mg] [Oral]：惡性瘧。

(三十九) Iodoquinol : [Tablet] [210mg; 650mg] [Oral]：痢疾阿米巴原蟲。

(四十) Pyrimethamine-Sulfadiazine : [Tablet] [25mg] [Oral]：弓形蟲。

(四十一) Cycloserine : [Capsule] [250mg] [Oral]：多重抗藥性肺結核。

(四十二) Iodoquinol : [Tablet] [210mg; 650mg] [Oral]：痢疾阿米巴原蟲。

(四十三) Artemisinin : [Tablet] [100mg] [Oral]：惡性瘧。

(四十四) Benznidazole : [Tablet] [100mg] [Oral]：南美洲錐蟲病。

(四十五) Meglumine Antimoniate (Glucantime) : [Injectable] [85mg/ml] [IM]：利什曼症(黑熱病)。

(四十六) Metrifonate (Bilecizil) : [Tablet] [130mg] [Oral]：血吸蟲(埃及)(曼齊)。

(四十七) Sod. Benzoate : [Capsule] [250mg] [Oral]：Non-ketotic hyperglycinemia。

(四十八) Atovaquone-Proguanil : [Tablet] [250mg+100mg] [Oral]：瘧疾。

(四十九) Pentamidine Isethionate : [Injectable] [300mg/vial] [Injection]：Pneumocystis carinii。

(五十) Diazoxide : [Capsule Suspension] [50mg; 50mg/ml] [Oral]：Nesidioblastosis。

(五十一) Dantrolene : [Injectable] [20mg/vial] [Injection]：惡性高溫症。

(五十二) Phenytoin : [Capsule] [30mg] [Oral]：癲癇症(限 30mg 用於調整劑量)。

(五十三) Gabapentin : [Capsule/tablet] [600mg; 800mg] [Oral]：脊髓韌索硬化症 (Myelopathic Lateral Sclerosis; ALS)。

(五十四) IPN For PKU with congenital sucrose-isomaltase deficiency之全靜脈營養注射劑：TPX For PKU with congenital sucrose-isomaltase deficiency之全靜脈營養注射劑。

(五十五) Sacrosidase : [Solution] [900IU/ml] [Oral]：Treatment of PKU with congenital sucrose-isomaltase deficiency。

衛生署於公告中表示，前述罕見疾病藥品得依專案申請治療罕見疾病藥品流程及應檢附之資料申請，並同意乙次進口二年量，視實際需要分批進口，向該署重覆提出申請。申請罕見疾病藥品之給付及其給付原則，請依中央健康保險局之規定辦理。

## 玻璃娃娃喜事連連

### 玻璃娃娃社會關懷協會暨玻璃娃娃劇團成立

#### 林煜智處女作「67.5 公分的天空」出版

經過長期聯繫、醞釀，骨骼脆弱但毅力堅強的玻璃娃娃們，十二月十一日發出響亮的「雙響炮」——「中華民國玻璃娃娃社會關懷協會」暨「玻璃娃娃劇團」正式宣佈成立，全省五十多位病友及家屬齊聚一堂，期在協會成立後藉由團體的凝聚力量，共同对抗疾病的痛苦；而該協會的主要發起人及靈魂人物林煜智，也在月份出版了他的第一本新書——「67.5 公分的天空」(詳見八版)，可謂喜事連連。

學名「先天性成骨不全症」的「玻璃娃娃」，是一種遺傳性原纖維編織症，患者骨質薄弱、易骨折、發生率平均為千分之一，推估全國約有二百名患者；玻璃娃娃社會關懷協會暨劇團成立，是在社會大眾的關懷及病友、家屬等協助下，才得以成立，成大校會上，玻璃娃娃社會關懷協會暨劇團成立，全臺各地五十餘名玻璃娃娃齊聚一堂，並邀請林煜智、朱志義兩兄弟朋友客串，參加劇團演出；行政院長蕭萬長、監察院長呂大為、錢田玲玲等貴賓也應邀出席，本會執行長曾威傑也應邀致辭。

行政院長蕭萬長致詞表示，台灣地區罹患先天性成骨不全症的玻璃娃娃人數雖然不多，但能成立以互助關懷為出發點的協會組織，正是一種勇氣與意志力的表現，並強調，心臟的健康比起外表的肢體健康更重，期勉所有玻璃娃娃們，拿出不撓頭般的毅力，面對社會、面對現實！」

本會執行長曾威傑也致辭表示，罹患成骨不全症的「玻璃娃娃」，明明智商正常，但是，往往因骨骼

骨折、照顧不易，而被學校拒於門外，在場的成員最高學歷只有一位為高中畢業，大部分患者根本連義務教育都無法完成，顯示平病患者除了基本維生的醫療、藥物外，還應享有基本就學、就業人權，這些需求除了衛生署，也應將社福、教育部門一併納入考量。

玻璃娃娃社會關懷協會理事長、曾獲十大傑出女青年獎的鄭淑匀說，玻璃娃娃社會關懷協會的成立，不僅讓社會大眾瞭解玻璃娃娃們不但不是怪物，而且是可愛而需要大家關懷及接納的族群，同時，她們更希望能夠關懷更多需要關懷的人。

長庚兒童醫院小兒遺傳科夏國樞林如宜，也在成立大會中作專題報告指出，成骨不全症患者就如同房屋的鋼筋築出了問題，必須強化水泥部分，才能讓房屋不至於倒塌。國外經過五年研究，針對二個月至十七歲成骨不全患者，研發使用雙磷酸藥物治療，患者骨密度明顯增加，可謂青春期以前，骨髓未遭破壞的「玻璃娃娃」有成長發育的機會，生長速度也可以逐漸趕上同齡兒童，不再是身高未滿百公分的「小矮人」，活動力都有明顯的進步；而由於雙磷酸類藥物進入骨髓後，可延緩破骨細胞作用，加速骨頭生成，讓鈣停留在骨髓內，對於常骨折的「玻璃娃娃」成人患者也有幫助，能將骨折痊癒率從每個月一次，大幅減少到一年五次以下。

不過，由於目前雙磷酸藥物只正式用在骨質疏鬆及骨癌患者身上，才能獲得健保給付，治療成骨不全患者在國外仍屬人體試驗階段，國內患者用藥仍需自費，本會正研擬補助辦法，並協助病患向主管機關極力爭取中。



玻璃劇團、茶畫、玻璃社社會關懷協會暨玻璃娃娃劇團終於成立，全臺各地五十餘名玻璃娃娃齊聚一堂。

速度也可以逐漸趕上同齡兒童，不再是身高未滿百公分的「小矮人」，活動力都有明顯的進步；而由於雙磷酸類藥物只正式用在骨質疏鬆及骨癌患者身上，才能獲得健保給付，治療成骨不全患者在國外仍屬人體試驗階段，國內患者用藥仍需自費，本會正研擬補助辦法，並協助病患向主管機關極力爭取中。

# 白胺酸代謝疾病簡介

文 曾敬傑

## 一、資料來源

本簡介撰稿人為本會執行長曾敬傑，係國內首例白胺酸代謝疾病患者之父親，現於國立中正大學勞工研究所擔任副教授。本簡介並承馬偕醫院小兒遺傳科主任林炫鈞醫師惠予審閱，並感謝中正大學勞工研究所研究助理賴妙珍小姐惠予協助編輯。本簡介所列內容主要在教育社會大眾，實際之治療與營養諮詢仍應逕從醫事專業人員指示。

## 二、疾病名稱

白胺酸代謝異常（三羥基三甲基戊二酸尿症；3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria; 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency）

## 三、疾病簡介

白胺酸代謝異常係先天性遺傳性疾病，屬於有機酸血症之一種，患者由於體內無法合成脂酸素來分解白胺酸(Leucine)，以致體內堆積有害人體的有機酸，並導致血氨值攀升，若無法及早診斷病因，並給予藥物治療與食物控制，患者將因酸中毒及血氨過高而致智障甚或死亡。

患者除無法代謝白胺酸之外，第二項生理缺陷在於無法製造酮體(Ketone body)，以因應長期飢餓狀況。此類疾病嬰兒出生後一年內主要危機來自於「低血糖」的影響，若無法及時給予靜脈注射補糖份，則嬰兒可能導致死亡。當嬰兒開始被餵以蛋白質食物時則引發危機，即有機酸的增加可能造成酸中毒。

此類疾病尚未列入新生兒篩檢項目，以致患者多於出生後因低血醣、酸中毒及高血氨而死亡，或因其它感染而死亡，少數存活者若未及早給予食物控制，則易產生心智發展遲緩，患者若能及早管蛋白質攝取，輔以特殊奶粉配方，並避免長期飢餓，則患者身心發展仍可趨於正常。

該病自民國八十四年起已列入全民健保重大傷害範圍，患者並得申領重度殘障證明。

## 四、發病症狀

本類疾病患者發病時症狀包括持續性嘔吐、四肢無力、盜汗、手腳冰冷、臉色蒼白、呼吸改變、抽筋、痙攣、躁動易怒、昏迷及昏迷等，嚴重者往往表現得很像「雷氏症候群」(Reye's Syndromes)。在檢驗項目中多伴隨著低血糖、高血氨值、肝功能異常。血液及尿液中有機酸增加等現象。新生兒出生後若有持續性嘔吐、低血糖、及昏迷等現象時，宜考慮此類遺傳性疾病之可能性。

## 五、篩檢方式

本類疾病因尚未列入新生兒篩檢項目，因此患者於嬰幼兒時期往往因病經常進出醫院，但由於國內遺傳專科相關醫師數量過少，城鄉地區並有顯著分布不均現象，以致患者多無法及早診斷出病因，嚴重者被歸類為「雷氏症候群」而死亡，或存活而造成心智發展遲緩。

發病時應留意之檢驗項目包括血糖值、血氨基、酮體(Ketone body)、血液酸鹼值、尿液中之有機酸等。尿液中若有大量有機酸的釋出，如3-hydroxy-3-methylglutaric acid, 3-methylglutaconic acid, 3-hydroxy-3-methylglutaric acid 等，則可用以初步斷定此類疾病。透過皮膚細胞酵素的檢驗，更可精確檢驗出此類疾病。國內醫界目前有能力操作前者有機酸之定性分析，並做初步診斷，至於後者酵素存量之定量分析則須送交國外單位協助進行。

## 六、服用藥物

患者需日服肉毒鹼（或稱副肉精）(L-carnitine)，以協助排除體內有害人體之有機酸。除此之外，綜合維他命之攝取亦有輔助作用。

## 七、飲食內容

患者由於無法代謝白胺酸(Leucine)，加以大多數肉類食品均富含白胺酸，因此患者必須管制富含蛋白質之肉類、蛋類及豆類食品，一般之青菜與水果則無禁忌。患者成長所需之蛋白質來源，則主要由特殊奶粉配方提供，目前英國之 Maxamaid 奶粉及美國亞培公司(Abbott)之 L-Valex 奶粉均係針對此類病患設計，將白胺酸從奶粉中剔除。

由於白胺酸為必需胺基酸，仍為人體維持成長所必須，故患者雖必須管制白胺酸，但仍須維持少量攝取。為協助患者正常成長，家長必須與專業營養師密切合作，營養師將依患者之年齡與體重設計飲食計劃，並視患者適應情形與年齡增長定期調整。病患嬰兒主要飲食內容為一般奶粉，特殊奶粉與多醣碳水化合物(Polyose)之綜合，並須依成長情形調整比例。

此類患者須維持生活正常作息，三餐定時飲食，睡前宜食用宵夜，就寢時間以不超過八小時為宜，甚或於午夜加餵食一次，以保持血糖值穩定。患者須避免長期飢餓，因飢餓將使血糖降低，並驅使蛋白質及脂肪分解熱量，分解過程並將製造有害人體之有機酸，若未及時補充熱量提高血糖值，患者將因酸中毒而昏迷，甚或死亡。

患者若因腸胃炎、食慾不振，或其它原因無法進食時，需強制靜脈注射點滴以維持血糖穩定。

病患外出、旅遊、運動或居家時，均應隨時備有高熱量食品，以因應隨時可能發生之低血糖狀況，家人並要熟悉低血糖時之處理方式，生活中宜隨時隨地保有靜脈注射資源的可及性。

## 八、例行檢查

根據 Acosta and Yannicelli (1993, pp. 131-134) 的建議，下述有關營養成分的分析應定期監測。

## (一) 血液中白胺酸的監測

患者發病初期應以定量法檢視患者血液中之白胺酸值，每二至三天監測一次，直到數值穩定並接近預期水準。癒後應至少每月監測一次白胺酸值，若白胺酸值過低或過高即應調整飲食內容。

## (二) 尿液中有機酸之監測

當患者狀況正常時，應每週或每月定期監測尿液中之3-hydroxyisovalerate, 3-methylglutaconic acid, 3-methylglutaric acid 及 3-hydroxy-3-methylglutaric acid。若於患病期間，則應每日或每二至三日監測一次。

## (三) 尿液中酮酸之監測

當患者生病時，應每日監測 acetoacetic 和  $\beta$ -hydroxybutyric acids，尿液中 Ketoadics 在任何時期均需為陰性反應(negative)，若為陽性反應(positive)，須立即採取血液樣本檢查白胺酸值。

## (四) 血液中胺基酸之監測

患者於一歲以前，應每三個月監測一次胺基酸情形，之後應每半年監測一次，視胺基酸監測

## 情形調查飲食內容。

## (六) 鐵質之監測

## (五) 內毒鹼 Carnitine 之監測

血液中游離型肉毒鹼(free carnitine)應每週監測一次，直到 L-carnitine  $\geq 30 \mu\text{mol/L}$  的水準，之後則應每三個月監測一次。若 free carnitine 不足，則應增加 L-carnitine 之攝取。

患者於出生後第六、九、十二月應監測一次，其後每六個月應監測一次。Hemoglobin (Hgb)及 hematocrit (Hct)應於出生後第三、六、九及十二月監測一次，其後則應每六個月監測一次。

## 國際白胺酸代謝異常患者歷年統計

案例	國籍	性別	發病年齡	症狀	癒後情形	治療情形(每天)
1	澳洲	男	2天	嘔吐、脫水、四肢無力、昏迷、低血醣、血液酸化、肝腫大	10歲時發展正常，過動	蛋白質0.6g/kg Leucine 900mg
2	摩洛哥	男	2天	嘔吐、低血醣、呼吸困難、肝腫大、臉色蒼白、血液酸化	死亡	低蛋白質食物
3	摩洛哥	男	15月	嘔吐、昏迷、低血醣	2.5歲時發展正常	母乳、口服葡萄糖、Leucine 50mg/kg
4	葡萄牙	男	2歲	四肢無力、呼吸困難、昏迷、肝腫大、低血醣、血液酸化、高血氣	2.5歲時發展正常	
5	葡萄牙	男	3天	嘔吐、肝腫大、血液酸化	四月時死亡	
6	比利時	男	2天	呼吸困難、低血醣	發展正常(8月)	Leucine 65mg/kg
7	葡萄牙	女	4月	頭痛過大(>90%)、血液酸化	嚴重身心發展遲緩(3歲)	低蛋白質食物、Leucine 80-100mg/kg
8	美國	女	11月	嘔吐、四肢無力、呼吸亢進、肝腫大、低血醣	發育正常	
9	美國	男	8月	嘔吐、四肢無力、呼吸亢進、肝腫大、低血醣、血液酸化	2歲時發展正常	低蛋白質及低脂肪食物
10	美國	女	11月	嘔吐、四肢無力、呼吸亢進、肝腫大、低血醣、高血氣	2歲時發展正常	低蛋白質及低脂肪食物
11	沙烏地阿拉伯	女	4天	嘔吐、四肢無力、呼吸急促、昏迷、低血醣、高血氣	2歲時發展正常	母乳加上葡萄糖
12	智利	女	3月	嘔吐、四肢無力、昏迷、肝腫大、低血醣、血液酸化	1.5歲時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 120mg/kg
13	巴基斯坦	女	9月	嘔吐、腹痛、低血醣、血液酸化、高血氣、肝腫大	嚴重身心發展遲緩(6歲死於腸胃炎)	蛋白質1.2g/kg
14	巴基斯坦	男	4天	嘔吐、頭痛 >90%、低血醣	1.6歲時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 100mg/kg
15	巴基斯坦	女	4月	嘔吐、腹痛、低血醣、高血氣	1.6歲時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 100mg/kg
16	美國	女	11月	嘔吐、腹水、低血醣、血液酸化、高血氣、肝腫大	6.3歲時發展正常且學校表現正常	低蛋白質、低脂肪、及低醣水化合物
17	—	男	9月	昏迷、低血醣、高血氣	發燒退燒	低蛋白質食物
18	埃及	男	6.5月	嘔吐、發燒、昏迷、低血醣	18月時發展尚正常，後於旅行途中病死	低蛋白質
19	阿拉伯聯合大公國	女	3天	嘔吐、呼吸困難、下腹脹大、高血氣、肝腫大	15月時發展正常	蛋白質2g/kg Leucine 87mg/kg DL Carnitine 100mg/kg
20	美國	男	9月	嘔吐、昏迷、低血醣、血液酸化、高血氣、肝功能異常	生理性發展正常伴隨輕微心智發展遲緩	低蛋白質食物、MUSD奶粉、加上 isoleucine 和 valine
21	美國	女	7天	易怒、嘔吐、四肢無力、臉色蒼白、低血醣、肝腫大	5.5歲時發展正常	少量多餐 Diazoxide 25mg/kg
22	葡萄牙	男	9月	易怒、嘔吐、發燒、呼吸困難、昏迷、低血醣、肝腫大、高血氣、血液酸化	2.5歲時發展正常	低蛋白質食物及 Carnitine
23	加拿大	女	4月	低血醣、倦怠、昏睡、呼吸困難、嘔吐、昏迷	8歲時發展正常	
24	加拿大	男	5月	低血醣、倦怠、昏睡、呼吸困難、嘔吐、昏迷	14歲時發展正常	
25	西班牙	男	2天	呼吸困難、反射動作弱、肝腫大、血液酸化、低血醣、肝功能異常	13月時剖腹腔內無菌先兆死亡	MUSD、補充 isoleucine 及 valine carbamate
26	捷克	男	18月	低血醣、昏迷、臉色蒼白、脫水、高血氣、肝腫大	3歲時發展正常	高碳水化合物、頻繁進食、低脂肪、低蛋白質食物
27	以色列之阿拉伯人	男	5月	低血醣	2歲時因腸胃炎死亡	
28	以色列之阿拉伯人	男	3月	低血醣、酸中毒、高血氣	3月時因酸中毒死亡	
29	以色列	—	<11月	高血氣、血液酸化	2歲時發展正常	低蛋白質及低碳食物 L-carnitine
30	土耳其	女	—		6歲時心智發展正常，身高與體重因飲食控制而落後	
31	土耳其	男	4月	倦怠、呼吸急促、低血醣、高血氣、血液酸化、肝腫大		低蛋白質及低碳食物 L-carnitine
32	葡萄牙	女	6歲	低血醣、嘔吐、昏迷、肝腫大、蛋白質症狀	6歲發病死亡	
33	台灣	男	3月	低血醣、嘔吐、昏迷、肝腫大、蛋白質症狀	6歲時發展正常	低蛋白質及低碳食物 補充 carnitine

## (七) 成長情形之監測

患者之身高與體重於一歲前應每月監測一次，四歲前每三個月監測一次，四歲之後則每半年監測一次。身高與體重儘可能維持在第10至第90百分位間，若身高與體重低於一般正常水準，應予增加蛋白質及熱量攝取。

## (八) 骨質鈣化之監測

患者應每年定期監測骨質鈣化情形。

## (九) 營養攝取之監測

每次血液營養成分監測前三日之飲食記錄應留存，並監測白胺酸、GLY、carnitine、蛋白質及熱量之攝取，每次飲食計畫改變後應監測維他命與礦物質水準。

## (十) 臨床資料之彙整

患者相關成長、營養攝取及檢視記錄之彙整均有助益。

## 九、案例介紹

自一九七六年醫學期刊正式報導白胺酸代謝異常案例以來，迄1998年止正式案例已達三十餘例。依1986年醫學期刊的記錄（見Wysocki and Hahnel, 1986），當時世界首例白胺酸代謝異常患者仍居澳洲，為10歲的健康男孩，若該患者仍健在，應為20歲之青年。

根據報導(Wysocki and Hahnel, 1986, p. 228)，該名首例病患當時健康情形良好，檢查結果顯示該名病童動作協調機能良好且熱愛運動。他被允許自我節制飲食內容，並攝取大量馬鈴薯及柑類食物，他似乎自然的選擇馬鈴薯為主要食物，而這也是一項明智的決定，因為馬鈴薯含有大量的碳水化合物，同時膽固醇與蛋白質含量相對較低。該名病童有過動的傾向，如在課堂中不易集中精神，也需要特別輔導。他曾經有過9次斷裂骨骼的紀錄，他的飲食較缺乏礦物質與維生素是否造成過動及骨骼斷裂？這點尚無法被證實。他曾經有過幾次發病的紀錄，時間都維持數個小時，症狀為精神倦怠、四肢無力、臉色蒼白、反胃及嘔吐，在這種情形下，他的母親則給予補充葡萄糖，症狀在幾個小時後即自然舒解。

## 十、主治醫師

國內由於遺傳專科醫師過少，且大多數均集中於都會地區之教學醫院，以致此類疾病患者往往無法被及早診斷出病因，經過無數次的轉診，少數幸運者始得以獲得適當醫療照護與飲食控制，而多數病童則因而造成心智發展遲緩或死亡。

國內各醫院目前有能力與經驗診治此類疾病的醫師，包括有馬偕醫院林炫沛醫師、台大醫院胡務亮醫師、榮總牛道明醫師、及台中中國醫藥學院蔡輔仁醫師等，至於其它相關主治醫師之數量已知：全國不超過十五位。

## 十一、營養諮詢

營養師的專業知識對於此類病童維生與正常成長具有關鍵作用，配合醫生檢驗結果與病童成長歷程，家長必須與營養師定期調整病童的飲食計劃。飲食策略主要在於維持病童的Leucine低量攝取，以免造成酸中毒，同時又要能兼顧其它熱量與有益蛋白質的充分攝取，以維持正常的成長所需求，因此必須定期調整飲食內容，隨時微調修正。影響病童營養需求與供給的因素眾多，如年齡、體重、運動量、一般食物內容、奶粉內容等，這也使這項飲食計劃的調整頗為困難。因此，家長必須對於食物的營養成分有充足瞭解，如此才能在營養師的指導下，配合特殊奶粉與一般食物攝取，為病童找到安全且符合成長所需的飲食計劃。

國內有經驗規劃此類病童特殊飲食計劃之營

養師，包括有台北榮總林明潔營養師等，全國醫院專精此類飲食計劃之營養師則極為少數。

有關此類病童特殊飲食規劃之參考資料，最詳盡者為美國亞培公司為代謝異常患者所整理之食譜，該食譜詳細說明如何將該公司1-Valex奶粉與一般食物配合規劃，以為白胺酸代謝異常患者提供兼顧「安全」與「成長」之飲食計劃（請參閱Acosta and Yannicelli, 1993）。

## 十二、家長經驗

國內目前僅發現一例白胺酸代謝異常患者，病童於出生後兩天即有呼吸急促及溫度降低等現象，並呈現低血糖，初期懷疑為分娩時感染，惟細菌培養並未發現異狀，由於適時給予靜脈注射，因此並無嚴重症狀。

出生三個月後，該名病童有持續嘔吐現象，溫度微燒，由於經日未進食呈昏睡狀態，經送馬偕醫院加護病房救治，此時呈嚴重低血糖、肝功能異常、肝腫大、昏迷及血液酸化等現象，血氣值並達1600，後經馬偕醫院林炫沛醫師及榮總醫院蕭廣仁博士診斷為白胺酸代謝異常。

該名病童自出院後即採低蛋白質飲食，主要蛋白質來源原則為英國之Maxamaid奶粉，並接日服四次L-carnitine，至六歲為止其身心發展仍屬正常。由於進食L-carnitine之故，其汗液有若干魚腥味。

證據國內首例白胺酸代謝異常患者成長經過，由於及早診斷出病因，並適時給予低蛋白質之飲食控制與特殊奶粉配方，並予以口服carnitine協助排除體內有機酸，目前成長情形良好，並未有身心發展遲緩之現象，顯見此類疾病雖然照顧不易，但並非絕症而無可救藥。

就實際照顧白胺酸代謝患者的經驗，家長們的經驗與建議可歸納如下：

## 1. 對面問題、勇於承受

家裡有代謝異常病童，就科學而言，純粹是機率與運氣問題，這與道德或輪迴無關，家長宜用坦然的態度面對病童與社會大眾，切勿人云亦云，妄自菲薄，甚或將責任推卸給無辜的病童，因為小朋友純然是無辜的，如果不是我們家長的染色體上某個特殊基因都有缺陷，小朋友們也不用承擔這些苦難。與其抱怨病童或配偶，不如勇敢面對命運給予我們的考驗，更何況代謝疾病並非全然絕症。

## 2. 夫妻同心、共扶稚子

代謝異常病童有艱困且遙遠的路途要走，在成長的路上，父母是他們最穩定的支持力量，夫妻少了任何一方，病童便無法得到完全的醫療照顧與飲食控制，他們可能因少吃了一頓飯或睡過頭了，便無聲無息的自然死亡，他們的生命雖然脆弱且充滿危機，但只要父母隨時注意病童的作息與反應，父母的感覺與經驗的確較醫院昂贵的儀器更能監測他們的身體狀況，而這也是病童離生第一道、也是最有力的防線。

## 3. 三餐穩定、作息正常

此類病童極需要穩定的血糖值，因此務必三餐準時進食，甚至正餐之間仍有點心進食，就寢前也宜有宵夜，以便夜半長眠中仍有足夠的熱量支持至天亮。生活作息規律固定，如此易於觀察突發的反常行為，如不該睡時想睡，該吃時不想吃等，均有可能是發病前兆。

## 4. 禁食肉蛋、養成習慣

從小即教育病童如何分類食物，並反覆告之何種食物不得進食，在愈小的年齡即養成相關習慣，長大時的飲食管制即感自然，一點也不覺得勉強或不自然。當然父母與患者對於各類食物的營養內容，必須有基本的概念與瞭解，如此才易於做飲食控制。

## 5. 自備糖果、以應急需

此類患者因不宜飢餓，故應避免低血糖發生，應隨時自備糖果，以應付突發的狀況。同時萬一口服有困難時，必須仰賴唯一的靜脈注射葡萄糖，因此活動範圍應局限在有醫療設備的場域，以免需要時不及取得相關醫療資源。

## 十三、國外相關組織

## 1. National Organization for Rare Disorders (NORD)

P.O. Box 8923  
New Fairfield, CT06812  
U.S.A.  
Tel: 0021-203-7466518  
E-mail: [orphan@NORD-rdb.com](mailto:orphan@NORD-rdb.com)  
Fax: 0021-203-7466481

## 2. Organic Acidemia Association

14600 41 st Ave. N.  
Plymouth, MN 55446  
U.S.A.  
Tel: 0021-612-5591797  
Fax: 0021-612-6940017  
E-mail: [OAAnews@aol.com](mailto:OAAnews@aol.com)

## 3. National Urea Cycle Disorders Foundation

4559 Vauxhall Road  
Richmond, VA 23234  
U.S.A

## 4. Waisman Center

University of Wisconsin-Madison  
1500 Highland Avenue  
Madison, WI 53705-2280  
U.S.A  
Tel: 0021-608-2635837

## 5. Children's PKU Network

1520 State St., Suite 240  
San Diego, CA 92101  
U.S.A.  
Tel: 0021-619-2333202  
Fax: 0021-619-2330838

## 6. Canadian Organization for Rare Disorders

P.O. Box 814  
Coaldale  
Alberta T1M 1M7  
Canada  
Tel: 0021-403-3454544  
Fax: 0021-403-3453948  
E-mail: [cord@bulli.com](mailto:cord@bulli.com)

## 7. Research Trust for Metabolic Diseases in Children

Golden Gates Lodge  
Weston Road  
Crewe  
Cheshire CW2 8XN  
England

## 十四、相關網址

## 1. National Organization for Rare Disorders

<http://www.NORD-RDB.com/~orphan>

## 2. Canadian Organization for Rare Disorders

<http://www.bulli.com/~cord>

## 3. Organic Acidemia Association

<http://just4u.com/oaa>  
<http://www.oaanews.org>

## 4. Maple Syrup Urine Disease Family Support Group

<http://www.msud-support.org/>

## 十五、參考文献

Nutrition Support Protocols. Columbus, OH: Ross Laboratories.

Barash, V. et. al. 1990. "3-Hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A Lyase Deficiency: Biochemical Studies and Family Investigation of Four Generations." *Journal of Inherited Metabolic Diseases* 13: 156-164.

Chalmers, R.A. et. al. 1984. "L-Carnitine Insufficiency in Disorders of Organic Acid Metabolism: Response to L-Carnitine by Patients with Methylmalonic Aciduria and 3-Hydroxy-3-methylglutaric Aciduria." *Journal of Inherited Metabolic Diseases* 7: 109-110.

Dasouki, M. et. al. 1987. "3-Hydroxy-3-methylglutaryl Aciduria: Response to Carnitine Therapy and Fat and Leucine Restriction." *Journal of Metabolic Diseases* 10: 142-146.

Gibson, K.M., J. Breuer, and W.L. Nyhan. 1988. "3-methylglutaryl-coenzyme A lyase deficiency: review of 18 reported patients." *European Journal of Pediatrics* 148: 180-186.

Gibson, K.M. et. al. 1988. "3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzyme A Lyase Deficiency: Report of Five New Patients." *Journal of Inherited Metabolic Disease* 11: 76-87.

Greene, Carol L. et. al. 1984. "3-Hydroxy-3-Methylglutaryl Aciduria." *Journal of Neurogenetics* 1: 165-173.

Hammond, J. and B. Wilcken. 1984. "3-Hydroxy-3-Methylglutaric, 3-Methylglutaconic and 3-Methylglutaric Acids can be Non-specific Indicators of Metabolic Disease." *Journal of Inherited Metabolic Diseases* 7: 117-118.

Leupold, D., M. Bojasch, and C. Jakobs. 1982. "3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency in an Infant with Macrocephaly and Mild Metabolic Acidosis." *European Journal of Pediatrics* 138: 73-76.

Ozand, P.T. et. al. 1991. "3-Hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A (HMG-CoA) Lyase Deficiency in Saudi Arabia." *Journal of Inherited Metabolic Diseases* 14: 174-188.

Sovik, Oddmund et. al. 1984. "Genetic Complementation Analysis of 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-Coenzyme A Lyase Deficiency in Cultured Fibroblasts." *American Journal of Human Genetics* 36: 791-801.

Stacey, T.E. et. al. "Dizygotic twins with 3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria; unusual presentation, family studies and dietary management." *European Journal of Pediatrics* 144: 177-181.

Wilson, W.G. et. al. 1984. "A child with acute pancreatitis and recurrent Hypoglycemia due to 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency." *European Journal of Pediatrics* 142: 289-291.

Wysocki, S. J. and R. Hahnel. 1986. "3-Hydroxy-3-methylglutaryl-coenzyme A Lyase Deficiency: A Review." *Journal of Inherited Metabolic Disease* 9: 225-233.

Acosta, Phyllis B. and Steven Yannicelli. 1993. The Ross Metabolic Formula System:

# 肥頭大耳似福非福 龐貝氏症與黃奕倫小弟弟

文 / 張麗安

醫院是大家都巴不得遠離的禁區，但近幾個月來，黃昇奮夫婦卻被迫成了台中榮總的常客，只因為他們的寶貝兒子黃奕倫，罹患了一種稀奇的病——發生率僅約十萬分之一的龐貝氏症。

奕倫大夫的瞧診時叮著人看，頭也會緩慢地隨著大人的動作而轉動，長得圓圓討喜極了，但他不只是外表的臉圓而大，看不見的內臟，也是心大、肝大、舌大、香大。

十一月中，當本會探訪人員去台中榮總看奕倫時，他的心臟已擴大到胸腔的四分之三（正常約佔三分之一至二分之一），幾乎佔滿了胸腔，心臟及橫隔膜、肋間呼吸肌都收縮無力，但智力正常。由於奕倫必須靠呼吸器幫忙，蘋果般粉嫩可愛的臉頰因長期黏著透氣膠布，已經有點紅腫破皮，院方也希望為他作氣切，租呼吸器帶回家自己照顧。



罹患「龐貝氏症」的黃昇奮長的圓胖可愛，長期照顧他的台中榮總小兒心臟科主任傅雲慶醫師相當疼愛他。

## 全國首例石膏寶寶 全身僵硬難倒醫師

文 / 張麗安

聽到「石膏寶寶」，您會聯想到什麼？小愛神邱比特著翅膀的石膏像？還是洞氣的尿尿童童噴泉？馬漢中夫婦剛初聽到這四個字，只是單純地與中學時代上繪畫課時的石膏像聯想在一起，但隨著他們出生才二個月的兒子馬彥三全身日益僵硬，就無法再作這麼浪漫的聯想了！

馬媽媽是在孩子出生滿月後，就發現孩子上肢有點僵硬，後來逐漸蔓延，慢慢出現下肢無力，連哭的時候都少許困難，最後更惡化到連背部都呈僵硬現象，猶如未乾透的石膏。兩個月大時，他們把彥三送往台中榮總經由門診檢查並收住院，但住院後，他的心臟及呼吸肌也無法正常擴張，開始出現呼吸衰竭，必須靠呼吸器幫忙，因而轉到新生兒加護病房治療。

馬彥三是在馬太太的第一胎，大女兒已二歲九個月，健康情形及發育都正常。馬太太說，彥三在二月七日出生，前幾週並無任何異狀，只是覺得他的活動力沒有姊姊大，踢的動作也比較無力，但情況一直變化，先是動作遲緩，然後四肢逐漸僵硬，約一個半月開始，開始不喝奶，只是一直哭，有時會哭到抽搐，嚴重時甚至哭得臉色發黑，但踢骨頭卻又正常，門診時醫師也看不出所以然，因此四月七日就住院了，經過一、二個月的檢查，由新陳代謝檢查到神經科、...，陸續發現他血壓偏高，血液中的納離子也過高，最後才確定是患了某種聞所未聞的肌肉病變，



因為寶貝兒子馬彥三全身僵硬如「石膏寶寶」，馬太太成了新生兒加護病房的常客。

奕倫的父親與本會副執行長陳莉莉聯絡。談到傷心處，幾乎是欲哭無淚，他們與罹患「細胞漿內包含體肌病變」的石膏寶寶馬彥三的父母面臨了同樣的問題，院方策為小病益作氣切，租呼吸器帶回家自己照顧，但呼吸器租金須自負，且帶回去馬上面臨人力資源的問題，他們夫妻都在上班，勢必要有一人辭職，最令他們憂慮的是，孩子隨時可能有狀況，沒有醫護人員在身邊，緊急時豈不是求救無門？但加護病房的資費無法長期佔用，這似乎是在醫院與病患之間永遠無解的兩難。

奕倫的主治醫師，台中榮總小兒心臟科傅雲慶主任指出，龐貝氏症患者是因基因缺陷導致肝醣分解酵素缺乏，無法分解成細胞能量來源的葡萄糖，使得肝醣堆積於全身的細胞，尤其是肌肉細胞，而肌肉肥厚且無力，通常在出生後2~3月發病，臨床表現是大心、大肝、大舌、肌肉無力、吞嚥困難、呼吸窘迫，通常逾二歲前死於心肺衰竭；因為剛出生都正常，但活不久，有許多小嬰兒還不知原因就死了，而民國八十八年四月十八日出生的奕倫，已於十二月十日逝世。

傅主任表示，由於此症患者剛出生時都很正常，高雄曾有一對父母連生三個這樣的小孩，事實上，龐貝氏症在產前，約在孕第十四至十六週，或可以以羊膜腔穿刺抽驗酵素活性早期偵測

出來。

在中國人的傳統觀念中，小孩子要長得肥頭大耳、圓圓胖胖的才是福相，即使是在現代社會，爺奶奶們多數也是這樣盼望；但也要小心，小寶寶是不是胖得健壯、胖得正常。

不過，傅主任表示，八十八年七月，國際龐貝氏症協會召開世界年會時，世界紀錄是活到三歲，而日本的一項動物試驗，則使龐貝氏症的治療露出一線曙光：科學家利用得此症的六隻鶴鶲鳥用靜脈補充法治療，把好的基因遞回至病鳥體內，去感染體內的其他細胞，每二至三天打一封針，打了七針後，發現病鳥的呼吸及細胞堆積、肌肉無力情況大有改善，翅膀已可拍動，有一隻甚至飛了出去；由於初步動物實驗效果極好，因此在八十八年五月至八十九年一月，已進入大量人類實驗期，期待不久後會有好消息出現。

## 流星般早逝的高血氨患者 — 李小弟弟

打從兒子一出生，李先生就希望能夠抱抱寶寶；但是，李小弟弟卻因為血液中「氮」的濃度過高，就從產房直接被送進小兒加護病房，第二天，全身就被插上大大小小的管子洗腎，原本三天就可以回家的新生兒，就此回不了家。

在醫院裡，醫師、營養師、護理人員組織了一個小組，專為治療這個幼小的生命而努力。他們算著血液透析（洗腎）、腹膜透析、各種的點滴、藥品、呼吸器，將李小弟弟的生命暫時維持了下來；而罕見疾病基金會副執行長陳莉莉與中華民國人類遺傳學會理事長、台大醫學院小兒科教授陳繼樞齊奔走，期待李小弟弟撐下去，等到基金會已經爭取到了近一年的降血氨藥能及時進口急救，發揮功能。

李太太第一次從小兒加護病房的玻璃外面，看到甫出世的幼兒只比巴掌稍大的身子插滿管子，內心一陣寂寥，一陣難堪，就昏了過去；但媽媽的心再怎麼痛、醫護人員再怎麼努力都無濟於事，李小弟弟的血氣總是時高時低，無法維持在穩定的正常值內。自此，他們夫妻倆天天守在醫院小兒加護病房外頭，看著兒子被病痛折磨得瘦弱羸弱，卻束手無策。

救命藥終於在感恩節前通過層層關卡到了醫師的手上，醫護趕緊為李小弟弟施打第一劑，但是，李小弟弟卻來不及等到血氣降下來，就已經因



罹患高血氨症的兒子，在短短23天的生命中受盡洗腎等侵入性治療的折磨，李學萬先生在立法院的記者會中大聲疾呼：「打仗要有戰備用藥，為什麼罕見疾病患者沒有救命藥？」

藥，近一年來已有兩名高血氨症兒困擾到治療用藥而不治。

去年（八十八）年十二月四日，在由立法委員江綺雯召開的「讓小天使平安快樂的長大—罕見疾病抗病大賽」的記者會上，李先生現身說法，讓聞者不忍。他質疑，家長那懂得什麼叫罕見疾病？要怎麼申請用藥？「打仗要有戰備用藥，為什麼國家就沒法準備罕見疾病的救命藥，讓一條條小生命就這麼走了？」

雖然行政院已在本月初核定「罕見疾病藥物法」，不過，自己的兒子也是罹患同樣症狀，曾領家蓄帶著兒子赴美求醫而吃盡苦頭的本會副執行長陳莉莉則質疑，這項法令對救治罕見疾病兒根本緩不濟急，罕見疾病就是太罕見了，醫療院所不一定有此設備可以明確診斷，若每一名病例都等到診斷確定才結藥，根本來不及救命，縱使救命也回來，也可能變成障礙或植物人；國家本就應該有戰備用藥的觀念，以便隨時可以救人。江綺雯也認為，罕見疾病藥物法不足以解決現行問題，應該以更全面性的「罕見疾病法」救援這些罕見疾病病兒。

目前，國內各醫院已申請的孤兒藥品總計有七十一種病類，共一百三十一種藥品品項，但在本會努力奔走下，一年才才只通過了五十五種品項可以專案申請進口，其他的孤兒藥患者都只能望藥興嘆。由於國內高血氨症的發生機率很低，且急救用的降血氨藥（Ucetaphen）並未在衛生署公佈的品項之中，因此一旦有高血氨患者出現，就只能靠各種基礎療法如血液透析慢慢將血氨降下來。但這些侵入性的透析本身就具有很大的感應率，對於年紀幼小的嬰兒更增加了另一重危機。

為突破台灣藥品進口的層層行政審核程序，及時搶救這類先天代謝異常的小病患，本會將對不同罕見疾病緊急採購一批藥品存放在國內北、中、南、東各地選出的醫學中心，以方便病患就地緊急借調藥品使用，並募集一筆緊急醫療救援基金，循環使用；而李小弟弟的降血氨藥在衛生署單位未核准付前，本會也將先行補助。

## 龐貝氏症

(Pompe's disease)

文 / 台中榮總小兒心臟科 傅雲慶醫師

龐貝氏症是1932年羅貝氏所發現，屬於肝醣儲積症的第二型，發生率約十萬分之一。

龐貝氏症的病因，是自體隱性遺傳，基因缺陷導致肝醣分解酵素（Acid maltase； $\alpha-1,4\text{-glucosidase}$ ）缺乏，使得肝醣堆積於全身的細胞，尤其是肌肉細胞，因而肌肉肥厚且無力，通常在出生後2~3月發病，臨床表現是大心、大肝、大舌、肌肉無力、吞嚥困難、呼吸窘迫，通常逾二歲前死於心肺衰竭。

此症的診斷方法，包括肌肉切片、酵素活性測定、及基因分析，治療包括支持療法、酵素補充法、及基因治療法，目前腦人體實驗，初步效果不錯。

## 認識「石膏寶寶」 — 細胞漿內包含體肌病變

口述 台中榮總小兒神經科主任 麥繼珍  
整理 張麗安

這種名叫「細胞漿內包含體肌病變」(Cytoplasmic body myopathy) 的病變相當稀少，發生在嬰兒身上的，更是全世界僅有五例報告。這種疾病目前確定沒有有效或特殊的治療辦法，國外曾有人嘗試使用類固醇治療，但效果並不理想。

這名男嬰是在出生滿月後，被母親發現他的上肢特別僵硬。兩個月大時，家人把他送往台中榮總，經由門診檢查後收住院。其後，開始出現呼吸衰竭，因而轉到加護病房治療。在治療途中，小嬰兒又逐漸產生胸腹部肌肉緊繃、下肢也開始僵硬，最後背部更是僵直得像石膏一般，心臟及肺部也開始無法正常擴張，必須靠呼吸器幫忙才能呼吸。

小嬰兒住院後，進行了一連串檢查，發現肌肉結構異常，收縮伸展能力差，最後是作肌肉切片，在電子顯微鏡下檢查，發現嬰兒有細胞漿內包含體，證實是一種「細胞漿內包含體病變」。

這種病在世界各地都很少見，它的發病年齡從新生兒到青春期都有，也有成人才發病的，最早在一九七〇年就有病例報告；但無論何時發病，目前世界上總共只有卅個病例。嬰兒時期就發病的病孩，更只有五例，且其他四例都已死亡；台灣地區共有二例，但卻是第一次發現有嬰兒罹病。

# 上天給我二十歲的生日禮物

逢九必有禍，這是老一輩的人常說的一句話，只要是在年齡中的尾數是九，多半都會有一個難堪，這就是很多老人都會說，「遇九不作壽」的道理。

但是對於現在的年輕人而言，這只是迷信，什麼逢九必有禍，遇九不作壽，全都是冤枉，就算是老人家說硬了嘴，也不過是耳邊風，聽過就算了。

自己又何嘗不是如此呢，管他什麼九不九的，生日晚過，反正高興就好。管那麼多做什麼，就算是那一年，天真的塌下來了，也有高個子的人會頂著，怕什麼呢？與我何關。

也許是上天看不下去這種紙醉金迷的學生生活，想要來一些考驗或警告吧，在準備過二十歲生日的前一個月，我生病了，而且病的不輕。

那時自己在那裏拚命，每天站著上課，不知這是不是否感冒，加上站的太久了，覺得下半身酸痛，那時想著，反正已經癱，回家休息休息，泡個熱水澡，躺個覺，第二天就會好了，反正才藝班的課是下午才開始，大不了學校的醫務請個假，睡到中午也沒關係。

在半夜裡，忽然想起廁所，下了床，發現不太對勁，下半身的酸痛加劇，又有點像要倒地的感覺，才想著，可能是誰教書搬動到扭到了腰，沒想到才走一步，我就跌倒在地上，怎麼左腳麻了，是睡姿不良所造成吧！但是又急萬分，只許努力的拖著沈重的下半身，走到廁所去，再走回床上，但是，我睡不著了，因為下半身，越來越痛，痛的我無法入眠。

## 科技讓愛更有力量

### 微軟、宏碁捐贈公益團體電腦軟體設備 協助資訊昇級幫助更多人

台灣微軟公司與宏碁科技集團為真正落實企業取之社會、用之於社會的概念，於八十八年擴大學部協助公益團體資訊昇級計劃，期能協助公益團體藉由資訊技術提升服務效率；本會於二四八個申請單位中審評中選，成為四十一個受贈的公益團體之一，獲贈電腦軟體各二套。

捐贈活動於十二月二日於微軟公司舉行，並在會場內舉行簽賀儀式，參與內容包括：

- a. 軟體：二套 Microsoft(r) Office 2000 中文企業版、二套 Microsoft(r) Windows NT Workstation 4.0 中文版、二套 Microsoft(r) BackOffice(r) Small Business Server 4.5 中文版
- b. 硬體：二台 AcerPower SE 電腦及一台伺服器，並提供一年保固。

主辦單位為使受贈團體能更進一步善用微軟與宏碁所研發的電腦軟體，將與民間的電腦補習班合作，於北、中、南選舉相關的電腦訓練課程，並將儘快將訓練課程辦理於各受贈單位，以期及早運用這些設備發揮效能，進而幫助更多的弱勢族群，使科技讓生命更好的理念更臻確實。



微軟及宏碁「科技讓愛更有力量 — 國內 41 家公益團體資訊升級計劃」，本會獲贈二組軟件及硬體設備及一台伺服器。

### 劃撥存款收據收執聯注意事項

- 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，請檢附本收據及以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。

## 音圓國際股份有限公司回饋社會 本會獲贈 DVD+3D 人聲伴唱機

音圓國際股份有限公司為慶祝研發成功全國首創第一部 DVD+3D 人聲伴唱機，特提供市價百餘萬元的二十部新產品贈予路德社會福利基金會及本會，以回饋社會方式迎接千禧年的來臨。

音圓國際股份有限公司於十二月廿二日舉行捐贈儀式，該公司名譽顧問林景清致詞表示，該公司一向以領導卡拉OK 的先驅者為目標，不斷投入人力物力，積極研發更高科技的休閒娛樂產品，終於在近期推出全球首創第一部 DVD+3D 人聲伴唱機，結合數位影音功能效果，音質更優美，用來聆聽、欣賞、學歌、歌唱都適宜，其中還增加了人聲縮幕、自選歌聲及簡易的音樂製作編輯等功能，並可利用外接 Y 8 現場拍攝，使自己成為

音圓國際股份有限公司於捐贈儀式

## — 多發性硬化症

文 雷佳音（多發性硬化症患者）

很快的，過了一年半的時間，原本認為自己什麼事都沒有的人，卻和家人大吵一架而再度入院，這次我沒那麼的幸運了。醫生很肯定的告訴我們，你母的病是多發性硬化症。

在聽到這個對我的人生最重大的宣判時，我無法接受，但是我並沒有表現出來，因為我看見我母親的眼睛紅了，後來在她和醫生在病房外談話完，回到病房時，我甚麼都忘記了，我母親哭了，而且哭得痛，及不得不相信這件事實。

當時的我，在我母親的面前，表現的很堅強，但是每到夜深人靜時，我都會暗自悲嘆，為什麼原本彩色的人生，會變成這樣陰影，我有多少的夢想，將會破滅，甚至，我還要放棄出國唸書的機會，只因爲我不知道自己下次什麼時候會發作。

在住院的這段期間之中，因爲自己是天主教的朋友，所以醫護院裡的神父和修女會常常看我，和我聊聊天，並且開導我，加上自己在學校時有修心學會這

一門課，所以很快的我看開了，因爲我認爲這是上天給我的考驗，只要我通過了考驗，這些病痛就會離我而去。

後來，我畢業了，出社會工作，從事新聞傳播的工作，在這段期間之中，我發作了二次，而且病況開始惡化，一次比一次嚴重，但是這是我的夢想，我一定要去實現他，雖然自己真正的希望是做記者，但因爲疾病的關係，我只能做一些開始的工作，也許並不是自己一開始的理想，但是會繼續努力的去追求，以最樂觀的態度去面對上天給予我的考驗，並且把心中的喜樂帶給身邊的其他人。告訴和我一樣的大眾，病痛並不可怕，可怕的是，你用什麼樣的心去面對自己身上的病痛。

This is my E-mail:  
angelin@mail.eonet.net  
ange1975@msa.hinet.net.tw

## 千面女郎 M.S.

文 唐金輝（多發性硬化症患者）

多發性硬化症 (Multiple Sclerosis) 簡稱 M.S. 是一種病因不明的自體免疫性疾病，醫界唯一了解的是：多發性硬化症患者的神經髓鞘膜受到破壞，使得神經傳導訊息無法正常運作，患者因而喪失身體四肢的活動能力，眼睛也有失明之虞。由於多發性硬化症一直找不到確切病因，因此一但罹患這種疾病，就只有等待生命慢慢地痛苦消逝。

權威期刊「自然」雜誌出版品「自然醫學」最新研究報告指出，多發性硬化症的病因已經有初步了解，這種自體免疫疾病的原因是因為人體內的抗體發生了病亂認知，「自動反應了細胞抗原」和「自動反應 B 細胞抗原」。就會攻擊並摧毀膜的蛋白質和份子發生免疫反應，導致神經鞘膜的分解破壞，因而影響身體神經訊息的傳導。由於多發性硬化症藥物的研究一直没有進步，這次由美國加州大學舊金山分校主導的研究具有相當的臨床應用潛力，本研究是由美國國家衛生研究院贊助的，預料將對多發性硬化症治療的發展相當有幫助。以上內容節錄自研健康網的文章：〈解謎：美國加州大學學博士〉】

說了這麼多但是究竟系統為何會發生錯亂認知攻擊吉谷櫻組組織，依然是一個未解的謎，此病患者據統計結果顯示女性患者較男性多而西方人亦較東方人多，年齡分布從 10 歲歲到 50 歲歲都有病歷，可說不分性別、年齡、地域都有可能發生長且不具傳導性，預測魔術是此病發生概率是 10 萬分之一，但目前所發現的病例卻有越來越多之趨勢，對於真正的引導原因實在毫無頭緒可尋。或許正是她可怕的地方，只有期待醫學發展進步早日找出致病因子，才能真正防範於未然。

此病或許沒有立即致命的危險，一般存活 20 或 30 年以上，但折磨醫治、就學、就業問題其中痛苦非外人所能體會，生命誠可貴但最怕慢慢失去身體的許多功能如雙手、雙腳、雙眼、記憶喪失甚忘我是誰又有不知原因的感覺異常、疼痛、灼熱感，而此時的你竟無計可施只能眼睜睜看著他抱怨，又要被認為是世間的孽障所恥，承受著精神上的雙重折磨，真不知道我們的明天在哪裡？相信這也是大家都願意見疾病患者的心聲。

一歲而年青輕的患者需要的是教學、就學問題、年老而殘的患者需要的是需要的則是安寧的問題，對我們而言

這一切都是我們應盡的責任，我們正常人沒有工作其原因當然就是殘疾的，而且可能失去生活的目標無法自我肯定，若能推動立法在檢出之日起就能享有社會福利，就如同特殊殘障者，保障一定的工作權，這樣反而能有較正常的生活，如此一來更能發揮多發性硬化症患者本身的能力建構這個社會，同時也能縮省社會成本的支出。

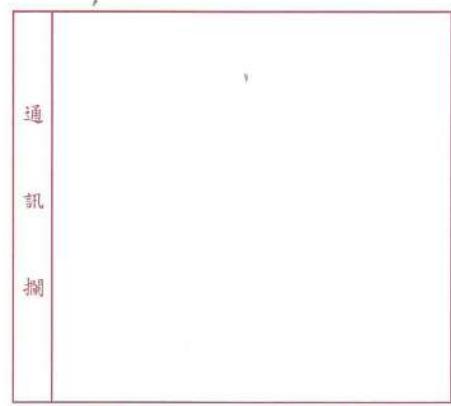
另一方面多向社會大眾宣導此病，也能讓更多人瞭解此一病魔，若您是多發性硬化症患者具有疑似多發性硬化症的初期請您勇敢走出來，生病並不是我們的錯只要一經公平的對待，請到罕見疾病基金會聯絡 TEL: (02)2521-0717-8, FAX: (02)2567-3560。



本會獲音圓國際股份有限公司贈送 DVD+3D 人聲伴唱機五台，由本會董事長蔡元雄先生（前排左二）代表致詞、授獎。

### 請 寄 款 人 注 意

- 一、帳號、戶名及寄款人姓名、通訊處請詳細填明，以免誤寄。抵付票據之存款，務請於交換前一天存入。
- 二、每筆存款至少須再新台幣十元以上，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、本存款金額業經電腦登帳後，不得申請撤回。



此欄係備寄款人與帳戶通訊之用，為所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。

## 財團法人罕見疾病基金會 「罕見病友團體活動補助辦法」

(本會第一屆第五次董事會於 88 年 11 月 19 日決議通過)

- 第一條 本辦法依據本會捐助暨組織章程第三條第一項第五款規定訂定之。
- 第二條 本辦法所謂「病友團體」係指已向政府立案具法人資格之病友組織及尚未完成立案之各類病友聯誼會，其中領補助是否符合罕見疾病資格，由本會執行長諮詢本會具醫師背景董監事後設定之。
- 第三條 本會每年度預算中應至少編列四十萬元實施本辦法所需之經費。
- 第四條 為協助「罕見病友團體」舉辦相關活動，並促進罕見疾病病友相互扶持，以充實罕見疾病病友社會支持網路，本辦法補助活動項目包括：
- 一、 罕見疾病病友之聯誼活動。
  - 二、 罕見疾病病友照護所需之手冊編撰與教育訓練活動。
  - 三、 罕見疾病病友成立法定組織所需之籌備費用。
  - 四、 罕見疾病防治相關宣導與推廣活動。
  - 五、 其它有助於罕見疾病病友福利之相關活動。
- 第五條 各病友團體應於活動舉辦前一個月，檢具申請書、活動計劃、及相關經費需求向本會提出申請；活動結束後一個月內並應附檢附相關活動照片或會議資料辦理核銷，核銷情形並列入下次活動補助參考。
- 第六條 本會執行長得依活動目的、經費需求、與實質效益審定活動補助金額，惟每一病友團體全年補助活動經費以不超過五萬元為原則，單一病類內所有病友團體全年補助總計以不超過十萬元為原則。
- 第七條 本辦法經本會董事會通過後實施，修正時亦同。

## 財團法人罕見疾病基金會 「醫療救助基金管理辦法」

(本會第一屆第五次董事會於 88 年 11 月 19 日決議通過)

- 第一條 本辦法依據本會捐助暨組織章程第三條第一項第一款規定訂定之。
- 第二條 本會每年應編列新台幣參佰萬元以上之醫療救助基金，專款專用，無償補助罕見疾病病患緊急醫療之用。
- 第三條 本醫療救助基金之來源包含本會年度編列預算及社會大眾捐款。  
本醫療救助基金係為罕見疾病病患因檢驗、診斷及治療所耗手術、藥物、醫療性食品、特殊或前開費用（補助醫療器材等費用而言較之於之社會保險（如全民健康保險、公保、勞保等）、社會救助或其他福利制度未能給付之部分，以及獎勵孤兒藥之引進、預購孤兒藥品與醫療性食品等以備急用、和補助罕見疾病病患進行國際醫療合作所需相關費用）。
- 第五條 本醫療救助基金管理小組由本會執行長、副執行長、具醫事背景之董監事一人、及其他董監事一人共同組成，並以執行長為召集人，負責審議本基金各項補助款之申請。
- 第六條 本基金各項補助之申請隨到隨審，以利病患就醫時效。罕見疾病病患、家屬、社工員、主治醫師、及其他相關醫事人員並得列席說明相關事項。
- 第七條 醫療救助基金之撥用，以罕見疾病病患未能即時檢驗、診斷、醫療及使用藥物或醫療性食品對其生命或健康有明顯立即危險之虞者為最優先。補助金額多寡以各該病患疾病之罕見性、致命性、醫療困難性、及病患經濟條件為主要考慮原則，並斟酌每一病患全年補助金額宜以不超過三十萬元為原則。
- 第八條 罕見疾病病患醫療經費需求若超越本辦法所能因應者，本會得徵求病患或其家屬同意為其辦理專案募款，如募得款項超過該名病患所需費用，金額超出部份得捐入本醫療救助基金，以協助其它病患。本會人員應於募款前向該病患及其家屬說明本條規定意旨及相關募款計劃，並由該病患或其家屬事前簽署同意書。
- 第九條 本辦法經本會董事會通過後實施，修正時亦同。

## 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"/> MASTERCARD <input type="checkbox"/> AMERICAN EXPRESS <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 (持卡人免填) 信用卡有效期限 年 月止
<input checked="" type="checkbox"/> 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人，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。	
<input checked="" type="checkbox"/> 請勾選扣款方式(上述1~3項捐款用途，請採同一扣款方式，加總後投入金額合計欄內)： & 金額總計	
<input type="checkbox"/> 月繳，扣款金額合計_____元整； <input type="checkbox"/> 季繳，扣款金額合計_____元整； <input type="checkbox"/> 半年繳，扣款金額合計_____元整； <input type="checkbox"/> 年繳，扣款金額合計_____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. 本單填妥後請傳真至(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。
6. 郵政劃撥帳號：19343551 戶名：財團法人罕見疾病基金會。

賀  
本會法律顧問王慧慈律師  
榮獲理慈國際律師法律事務所  
「理慈服務獎」。

賀  
本會榮譽董事蔡長海  
中國醫藥學院附設醫院院長  
榮任中部優生保健諮詢中心主任  
本會監事蔡輔仁  
中國醫藥學院附設醫院小兒遺傳科主任  
榮任中部優生保健諮詢中心副主任  
雙鑑院優生保健部主任



「威脅不全症」患者 — 「玻璃娃娃」林櫻智，以無比的勇  
氣走向熱情豁達樂觀帥酷的模範，叫人為之擊掌動容！

◎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	1 9 3 4 3 5 5 1
款 戶 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橫字)	
經辦局收款戳	姓名 連 款 號 碼 處 電 話
寄款人代號	

98-01-03-04 數據號碼：

◎存款支票代號請參見本單背面說明。

郵政劃撥儲金存款通知單	
收 帳 號	1 9 3 4 3 5 5 1
款 戶 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橫字)	
經辦局收款戳 主管	姓名 連 款 號 碼 處 電 話
寄款人代號	

虛線內備機器印證用請勿填寫

◎本行據由電腦印錄，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 聲 紀 錄
經 辦 局 收 款 截

寄款人收執印