

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

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：張月昭

編輯委員：李宗德、林秀娟、林炫沛、林錦川、胡務亮

陳允平、陳莉莉、曾敏傑、蔡元鴻、吳義春

蔡輔仁、鍾英峰、江惠珠、林榮慶、王慧綾

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：lord1999@ms32.hinet.net

網址：<http://nord.asianet.com.tw>

電話：(02) 2521-0716 傳真：(02) 2567-3560

第二期

健全罕見疾病防治與保障病患權益 本會協助推動「罕見疾病法」立法

文 / 張輕安

為落實立法賦予罕見疾病患者的生存權、醫療權與社會福利權，並健全政府罕見疾病防治體系，本會正協助草擬一份民間版的「罕見疾病法草案」，提供各界參考，期能集思廣益，為苦難的病友們在法制中尋找合情合理的存活環境，並協助政府建構更周全的防治機制；立法委員余政道也已草擬一份「罕見疾病法草案」，將於近期內提交立法院討論，希望能在本會期內通過二讀，下一會期通過三讀，儘快付諸施行。

罕見病患由於其罹病率低的本質，以往在社會上是一群被遺忘的族群，只能獨自站在暗處的角落為生命掙扎。自罕見疾病患者結合社會資源，發起成立罕見疾病基金會後，互助助人，尊重生命的神精，已得到社會各界的認同及政府在政策面的善意回應；如衛生署正進行罕見疾病藥物法草案，而衛生部法施行細則亦在修訂中。

由於衛生署研討中的罕見疾病藥物法草案內容只侷限於下游的用藥取得，對於罕見疾病上游的病痛發現、通報、診斷、治療、追蹤、及教育等關鍵環節均未觸及，本會在由施行監督委員會召集及法律顧問王鶴麟律師協助下，經邀集長庚大學醫管系楊秀儀教授、中正大學社福系林志鴻教授、中原大學法律系田文政教授、臺大醫院胡勝志醫師、及台大法律系生物醫學研究室三位博士班的研究生組成立法顧問小組，多次針對預

防、檢查、治療、及病患福利等進行法條研究與評論。希望整合政府與社會資源由上、中、下循全面防治罕見疾病，目前已初步完成「罕見疾病法草案」，含六章計三十二條法律草案（詳見二、三版）。

該項草案已於十月底完成，其內容之特色為新生兒篩檢制度的法制化、優生保健諮詢中心的法律定位、罕見病患的發現與通報制度、病患的權利義務與教育、罕見用藥取得之確保、及病患福利等；將提供各界參考，期能集思廣益並異中求同，為苦難的病友們在法制中尋找合情合理的存活環境，並強化政府在罕見疾病防治上的功能。

事實上，立委江綺雯基於立法的局延性，曾於今年五月份聯合其他形體位立委連署，向行政院提出臨時提案，建議將「罕見疾病藥物法草案」改為「罕見疾病法草案」；繼江綺雯立委之後，立委余政道也已草擬一份「罕見疾病法草案」，共七章卅一條。余政道立委表示，預期在本會「罕見疾病法草案」定稿後，雙方就所提版本再協調修正，即可開始在立法院內進行連署，將於近期内提交立法院兩院同步「罕見疾病藥物法草案」討論，希望能在本會期內通過二讀，下個會期通過三讀，儘快付諸施行。

余政委員表示，由於他自己是台北醫學院藥學系

畢業，又曾赴美國南加大攻讀公共行政、護理學碩士，因此對醫療性法條的立法較其他立委相對熟悉，且民代通常較注意大問題，而罕見疾病在社會中屬於極少數的弱勢族群，自然不被重視；他所提出的草案是參考了美國的罕見疾病相關法案，並由他的辦公室立法諮詢組整理收集國內外資料，尤其是融合了衛生署提供的國內罕見疾病現況，經與台大、榮總、陽明醫學院的多位學者多番研究討論出來的，期望能對罕見疾病患者有實質幫助。

「誰無子女？」余政道強調，一個家庭中只要有一個罹患罕見疾病的子女，家庭負擔就會異常沉重，因此，他希望社會各界能重視這個問題，同時，衛生署目前認定的罕見疾病不多，且核准的藥物申請程序複雜，在急性期根本緩不濟急，希望衛生單位能簡化申請程序，並配合立法院的立法腳步，日後對草案中所提的醫療、國際合作、藥物使用、及諮詢服務體系等方面寬列預算，以幫助弱勢的罕見病患。

罕見疾病患者成立正式組織相扶持 病友團體辦活動生機勃發

為加強病友間的聯誼與經驗交流，罕見疾病多種病類的患者及家屬紛紛成立組織，舉辦活動；海洋性貧血患者舉辦會員大會，在高雄成立協會，並成立兩個青少年次級團體；成骨不全症患者正籌備成立「玻璃娃娃社會團體聯誼會」；多發性硬化症患者將成立聯誼會；大肢俱樂部也醞釀正式登記立案，各自在相應的境遇中挺身而出互助助人。



高雄市關懷海洋性貧血協會今年 8 月 8 日成立，青少年病患也自立生性成立「海洋家族」次級團體，與中北部青少年患者大串聯。

今年八月八日，南部的患者也在高雄市隆重舉行

「高雄市關懷海洋性貧血協會」成立大會，病患、家屬及各界貴賓二百餘人齊聚一堂，同時舉辦病患的作品及

成果展覽。由青

少年組成的次級團體--「海洋家族」也歡喜地宣告成立：八月廿二日，中華民國海洋性貧血協會也在臺大醫院舉行會員大會，並成立沙勿略亞士以 thalassemia 海洋性貧血音譯為明的青少年團體；會後，北中南青少年患者大串聯，相隨前往淡水進行一日遊聯誼；十月十七日，台灣關懷地中海型貧血協會也在桃園圓潭舉行「八十八年度北中部各縣市罹患地中海型貧血患者親師團體聯誼活動」，邀請桃園醫學院護理系曾瑞香、護理師林秀玲及處處處小校長楊文中、病患及家長進行醫療商討及心理建設講座。



為加強海洋性貧血疾病教育宣導，國內海洋性貧血組織經常舉辦

聯合立案，成骨不全症患者則於十月廿日在北京舉行第一次籌備會，計劃正式登記立案成立「玻璃娃娃社會團體聯誼會」，希望能發病過程、就醫經驗、生活照顧、...各方面互相提供寶貴的資訊與經驗，以促進界病友的生命、生活及生存品質，這種自救救人的情懷，在

在體現疾病相扶持的人性光輝。

對於獲獎，洪淑慧表示，她只是善盡職責，她很榮幸有機會為這些病患權益運動添薪薪；不過或許也能為她帶來特殊的特殊工作型態—見證：即她身體珍稀，只要報導內容力求精確，仍然可以導正公共政策，發揚社會公信力。但她重視的是報導的影響及效果，在聯合報揭露罕見疾病痛苦無私兒童，而臨死及傷殘後，不但喚起社會大眾心底的溫柔與關懷，也帶動其他媒體的跟進討論和民意代表的關切；进而促進政府改變政策，原本無意立即面對問題的衛生署及健保局，在聯合報繼續推出後，不但同意給付所有的孤兒藥品。

劉蕙苓表示，深入了解後，她發現台灣雖然富有，但愛心還是很欠缺，悲劇的生活應該被平等對待，在醫病關係中，病人永遠是弱勢，尤其是患了漸凍人這種罕見疾病，醫院也很少只能任由醫師及院方擺佈，往往一推過一科，醫院一間推過一間，四處求醫仍對情況茫然不知，受了很多不必要的煩惱，等到確定時治療時機已經錯失了，卻完全無處討公道。

她表示，很慶幸做了這個專題報導，讓她更了解精神病患人及台灣的醫病體系，她因此更重視自己的健康，也呼籲社會能多關心，幫助患病的弱勢，而身體健康的人則應更珍惜自己。

罕見疾病法草案

(財團法人罕見疾病基金會 88.11.1 稿)

條	文	說明
第一章：總 則	<p>第一條（立法目的） 為加強照顧罕見疾病病患，及早診斷治療罕見疾病並防治其發生，特制定本法。 本法未規定者，適用其他有關法律之規定。</p>	擷取立法目的。
	<p>第二條（罕見疾病之定義） 本法所稱罕見疾病，係指疾病發生率或盛行率，在罕見疾病審議委員會訂定之公告標準以下，或因情況特殊，一般醫療保健體系無法妥善照顧，經主管機關指定公告者。</p>	明訂罕見疾病之認定標準與依據。
	<p>第三條（主管機關） 本法所稱主管機關，在中央為行政院衛生署；在直轄市為直轄市政府衛生局，在縣（市）為縣（市）政府。</p>	
第二章：罕見疾病審議委員會	<p>第四條（罕見疾病審議委員會與執掌） 為處理本法有關罕見疾病事項，中央主管機關應設置罕見疾病審議委員會，其執掌如左： 一、關於罕見疾病發生率或盛行率標準之訂定事項。 二、關於罕見疾病的認定事項。 三、關於罕見疾病藥物及醫療性食品之認定及相關規範之 審議事項。 四、關於罕見疾病藥物、醫療性食品及器材之補助、研究 發展之審議事項。 五、關於新生兒遺傳性疾病篩檢項目之審議事項。 六、關於罕見疾病檢查、治療及處置等相關協助與諮詢事項。 七、國際合作計畫之審議。 八、其他罕見疾病之相關規範事項。</p>	明訂罕見疾病事務應經由委員會之組織審議。
	<p>第五條（罕見疾病審議委員會之組織） 罕見疾病審議委員會置委員九至十五人，任期二年，期滿得連任之，其中一人為主任委員，均由主管機關遴聘之。 前項委員會之委員，由政府機關、學者專家及罕見疾病病患代表組成，其中學者專家與罕見疾病病患及家屬代表不得少於三分之二。 罕見疾病審議委員會之組織規程由中央主管機關另定之。</p>	為求委員會成員之專業與社會代表性，明訂其組成。
第三章：罕見疾病之檢查與治療	<p>第六條（審議之程序） 罕見疾病審議委員會為下列事項審議時，利害關係人得請求到場陳述意見，利害關係人之請求及，建議除顯無理由，不得拒絕： 一、疾病發生率或盛行率在主管機關公告標準以上，因情 況特殊，一般醫療保健體系無法妥善照顧，有指定 為罕見疾病必要者； 二、依本法第十八條申請非營利用罕見疾病藥物輸入或使用。 前項第一款之利害關係人係指該疾病之病患、法定代理人及家屬；前項第二款之利害關係人係指申請人。</p>	明訂利害關係人之程序權利。
	<p>第七條（優生保健諮詢中心） 中央主管機關應據地圖分布自行設置或委託醫療機構設置優生保健諮詢中心，辦理罕見疾病之通報、診斷、治療與研究。 優生保健諮詢中心應有專職人員編制及經費。並配置涵蓋諮詢、營養師、遺傳諮詢人員、社會工作人員等成員之醫療團隊。 優生保健諮詢中心之組織管理辦法由中央主管機關訂定之。</p>	明訂優生保健諮詢中心之職掌及專業人員配置。
	<p>第八條（罕見疾病的通報） 醫事人員發現疑似罹患依本法第二條公告之罕見疾病之患者，應立即通知優生保健諮詢中心，並應告知患者獲得相關檢查與治療之途徑，並得轉介至優生保健諮詢中心。 優生保健諮詢中心應定期整理罕見疾病資料，呈報主管機關。</p>	為使罕見疾病患者儘速獲得適當之醫療，明訂醫務人員發現罕見疾病的通報義務。
	<p>第九條（罕見遺傳性疾病高危險性群之檢查） 有下列情形之一者，主管機關應立即通知其接受遺傳學及其他必要之檢查，逾期未接受檢查者，由優生保健諮詢中心派遣專業諮詢人員告知其相關疾病之影響。 一、四親等內之血親患有依本法第二條公告之罕見遺傳性疾病，或帶有罕見遺傳性疾病基因，因而本人有患病或帶因之可能性者。 二、疑似因罕見遺傳性疾病而流產之胎兒或死亡之人，其 四親等內之血親。 三、接獲報告或發現疑似患有罕見遺傳性疾病者。 四、疑似罹患其他經罕見疾病審議委員會認定有檢查必要，且經主管機關公告之疾病之人。 前項所列之人亦得主動前往優生保健諮詢中心請求檢查。</p>	明訂有需要進行檢查之遺傳性疾病高危險群。
	<p>第十條（遺傳性疾病篩檢） 中央主管機關必要時得進行新生兒遺傳性疾病篩檢。 遺傳性疾病篩檢實施辦法由中央主管機關訂之。</p>	新生兒篩檢法制化。
	<p>第十一條（強制檢驗之禁止） 為預防、診斷及治療罕見疾病所為之醫學檢查或篩檢，不得強制實施。</p>	明文規定不得強制檢驗，以免侵害人權。
	<p>第十二條（醫事人員之說明義務） 為預防、診斷及治療罕見疾病所為之醫學檢查或篩檢，醫事人員於執行前後應提供適當之說明或諮詢服務，並告知當事人其健康、社會與法律權益上之可能影響。</p>	明訂醫事人員之說明義務。

條文	說明
第三章：罕見疾病之檢查與治療	第十三條（國際醫療合作） 優生保健諮詢中心為期時提供罕見疾病之檢查、診斷或治療，於必要時得尋求國際醫療合作解決方案。 優生保健諮詢中心得向主管機關申請補助前項國際醫療合作方案。
	第十四條（人格權之保障） 本法所定機關、機構及其人員於從事罕見疾病相關事務之處理時，應注意執行之方法與態度，尊重罕見疾病病患及帶因者之人格與自主，並維護其隱私、家庭和諧與社會生活之經營。
	第十五條（罕見疾病資料庫） 中央主管機關應建立罕見疾病資料庫。病患及帶因者之個人資料非於執行本法必要範圍內或經當事人書面同意者，不得蒐集及利用。
第四章：罕見疾病藥物之特殊措施	第十六條（罕見疾病藥物之要件） 符合左列條件之一者，中央主管機關應依職權或依申請認定為罕見疾病藥物： 一、藥物之主要適應症符合預防、診斷或治療第二條所稱之罕見疾病者。 二、經其他國家已核准之藥物，且其適應症符合第一條所稱罕見疾病者。 中央主管機關為辦理前項認定登記，應就審查之規範、流程及其他相關事項，訂定審查辦法。
	第十七條：（罕見疾病藥物查驗登記之簡化及規費減免） 為協助罕見疾病病患取得罕見疾病適用藥物，中央主管機關應制訂辦法減免罕見疾病藥物查驗登記之中請及審查等費用，並簡化相關查驗登記之流程。
	第十八條：（非營利利用罕見疾病藥物之申請） 罕見疾病病患及其家屬、醫療機構及醫事相關學會及相關基金會得依專案申請輸入或使用非營利用罕見疾病藥物。 前項專案申請辦法，由中央主管機關定之。
	第十九條（臨床試驗之協助） 中央主管機關對於罕見疾病藥物為通過查驗許可所需之臨床試驗及其他測試，應提供華商必要之諮詢及建議。
	第二十條（特許保障） 依本法認定為罕見疾病藥物並經查驗登記取得藥物許可證者，主管機關應於五年內限制其同類藥物就同一適應症之查驗登記。 前項許可證所有人於前項所定時間內擬停止製造或輸入該罕見疾病藥物者，應於停止之六個月前通知中央主管機關。
	第二十一條（特許保障之解除） 有下列情形之一者，主管機關得撤銷藥物許可證所有人依前條取得之特許保障，並許可其他藥物。 一、新申請者取得罕見疾病藥物之藥物許可證所有權人之同意者。 二、具相同適應症且本質類似之罕見疾病藥物新申請案，其安全性或有效性等確優於已許可之類似藥物者。 三、罕見疾病藥物之藥物許可證所有人或其提供者，無法即時供應該藥物之需求者。 四、罕見疾病藥物售價經中央主管機關認定顯不合理者。
第五章：罕見疾病防治之補助及推廣	第二十二條 中央主管機關應定期公告認定為罕見疾病、罕見疾病藥物之相關資料，其經撤銷者，亦同。
	第二十三條（醫療費用之補助） 下列事項全民健保保險制度未付者，主管機關應編列預算補助： 一、預防、診斷及治療罕見疾病所需之費用，包含產前及產後篩檢、罕見疾病藥物、醫療性食品、手術及優生保健諮詢等費用。 二、罕見遺傳性疾病病患及第九條第一項所訂之人結紮及人工流產之費用。 前項補助之範圍、金額及相關辦法，由主管機關另訂之。
	第二十四條（罕見遺傳性疾病防治教育） 主管機關應提供罕見遺傳性疾病病患及其家屬適當之遺傳性疾病防治教育。
	第二十五條（罕見疾病病患權益及防治教育之辦理） 主管機關應協調相關政府部門與民間資源，辦理以下事項： 一、視罕見疾病病患身心發展狀況；解決其就醫、就學、工作、保險等需求。 二、罕見遺傳性疾病病患及其家屬之遺傳性疾病教育。 三、罕見疾病病患團體之支援及輔導。 四、罕見疾病防治宣導及醫事專業教育。
第六章：附則	第二十六條（罕見疾病藥物之獎勵） 中央主管機關應獎勵罕見疾病藥物之供應、製造及研究發展；其獎勵辦法，由中央主管機關定之。
	第二十七條（醫療機構之獎勵及人才培育） 主管機關獎勵各級醫療機構從事罕見疾病防治工作，並依科學技術基本法之規定培育相關人才，補助委託機構執行罕見疾病防治工作所需之人力及經費，並定期資助相關之研究。 前項獎勵經費，由主管機關編列預算補助之，並得接受相關單位或團體之捐助。
	第二十八條（罕見疾病藥物概定之準用） 非藥物，但提供改善罕見疾病症狀、病態生理結構或生理機能所需之特殊營養成份或具有特定保健功效者，由中央主管機關認定為醫療性食品。本法第六條、第十七條至第十九條、第二十二條、第二十三條及第二十六條關於罕見疾病藥物之規定，於醫療性食品準用之。
	第二十九條 本法施行細則，由主管機關定之。
	第三十條 本法自公布日施行。

堅持到底終有希望

高雪(葛)氏症患者尋獲生路

文/張輕安

國內目前已知的八名高雪氏症患者，除了一例經由骨髓移植痊癒外，其餘七例目前已有六例正以蛋白質酵素療法治療，病患過去因蛋白質堆積導致的肝脾腫大、骨骼脆弱等情況，大都有明顯改善；其中一例腹大如斗的男性患者，目前正在台大醫院切除重達八點五公斤，疑是全世界最大最重的脾臟後，如釋重負地回到酵素療法行列。

十月十二日那天，分別來自台中、基隆、及宜蘭的五位高雪氏症患者在臺大醫院大集合，留下歷史性鏡頭：他們的主治醫師，本會董事長兼中華民國人製造傳學會理事長胡鴻亮表示：他們很有毅力，等了十幾年，終於讓他們等到治療的樂了！這幾位病人對代謝疾病的研究有極大幫助，接受治療後，他們的生活品質都有很大改善，許先生最明顯，以前看起來比現在老十歲，他也呼籲所有的病友以為他們的耐力為標竿，千萬不要喪失信心，只要堅持到底，總會有希望的！

依據醫學界的盛行率統計，高雪氏症患者在台灣大約有二十人左右，本會已聯絡者有八位，除了一位在榮總經由患者的雙胞胎手足捐贈骨髓成功外，其餘七位都因酵素療法而受惠。其中有五位目前在臺大醫院就醫，包括十月四日切掉脾臟的許先生和他的大姊，來自宜蘭的吳姓三姊妹；一位為目前媒體披露，住在宜蘭的三歲女孩郭小妹，目前已在長庚醫院就醫，正在爭取健保局的醫療給付；而這幾位高雪氏症患者能夠得到治療及醫療給付，則應感謝已在馬偕醫院治療近一年，療效神奇的蕭仁豪。

蕭仁豪今年一月，去(八十七)年十月開始治療之前，身高僅一百廿七公分，體重二十五公斤，肺臟已切除，胸骨變形，腰骨、椎骨都因骨折而扭曲變形。據蕭仁豪表示，仁豪是因為先天性膽道閉鎖症，肚子會腫大而來就醫，當時脾臟腫大到連呼吸都困難，而且脾臟腫大危及生命，經過緊急開刀切除脾臟，才保住一條命。但脾臟切除之後，仁豪的肢體變得非常脆弱，像個娃娃娃一般，稍動跌倒，就會骨折；尤其是雙腳的疼痛幾乎每兩三個月就發作一次，每一次都痛得他臉色發黑，汗珠大顆地掉在下唇，兩腿連半步都走不了，六歲時住院檢查，得知仁豪得的是遺傳疾病的高雪氏症，醫師並斷定蕭家一定還有其他人罹患此症；果然，仁豪的三哥與四姊分別在五、六歲時發病，肝臟破裂，七孔流血而死，與仁豪的症狀一樣一樣。

去年，馬偕醫院林炳坤醫師出席開創會之際，獲知這種治療高雪氏症的酵素藥，但初期治療必須每兩週注射一次才能活命，而昂貴的藥費不是普通人家所能支付的；當時，罕見疾病基金會籌備全力支持，一邊舉行記者會為蕭仁豪專案募款，一邊結合立委、國代、媒體，向衛生署、健保局力爭取給付，但因仁豪已開始流鼻血，且肝臟腫達腋下，幾乎要壓破肚子，因恐這些行動證據不濟，因此本會先向伊甸基金會借款為仁豪買藥救命。

當仁豪注射完第一次酵素後，就馬上體會到「對症下藥」的神奇，注射完數天後，他的肚子逐漸消腫，腫也不那麼痛了；到了今年六月六日本會成立大會當天，記者會時許先生在一旁也從輪椅上的仁豪，已能站著扶杖上台向衛生署長獻花；有了「仁豪神奇的臨床療效」，健保局同意全額給付，而後，其他的病患才得以「比照辦理」，一體適用。

十月四日在臺大醫院由外科醫師許瑞是主刀切除脾臟的許先生，今年四十八歲，因為不肯認命聽醫師的話，幾乎是對自己的身體「毫無」結果，白白受了許多罪。約十年前，他的姑奶奶因脾臟膨脹到台大住院，禪明陽醫師檢查出是罕見的高雪氏症患者，並肯定她的其他六位兄弟姊妹至少還有一位罹患此病，請全家一起檢查，果然發現許先生也是患者，但當時並沒有醫治的藥。醫師只能請他們耐心等待，約二年後，許先生的肝門也開始腫大，但他不甘於等待，到處求神拜佛，求秘方、吃草藥、肚子卻一天大過一天，骨頭日益脆弱，極易脫臼骨折；原先經營的金鉛紙工廠也因為無法工作而先找人合夥分攤，最後則不得不忍痛讓結束營業。

民國八十五年，許先生到台中某教學醫院做脾臟栓塞後，「壯量」卻加速成長，去年「逛」到一家私人醫院求醫。醫師認為這是肝臟造成的腹水，開刀時在手術台上當場被許先生的超大型脾臟嚇倒，無法處理就原狀

離開，告訴家屬說他得的是脾臟癌，只剩一個月壽命；家屬緊急求助於賴醫師，賴醫師要他們放心，決不是脾臟癌，請許家安心「養傷」。然而，由於許先生家的脾臟實在太大，勉強縫合後傷口不斷滲出化膿的血水無法融合；連她的太太都不敢幫他清理傷口，只好自己動手。今年七月，他開始在台大接受酵素療法，每半個月打一次，每次十六瓶，其他的不適逐漸改善，惟續大的脾臟及化膿的傷口一直無法解決，拖到十月，只好忍痛割除；手術後他的體重由五十四公斤驟降到四十六公斤，他的太太說，許先生的肚子原來比將臨盆的孕婦還大幾成，一直覺得腰痛，搞了近十年的負擔一旦除去輕鬆之餘卻若有所失，一直覺得肚子空空的，很會吃卻吃不飽。

許先生的大姊，則不斷感謝本會極力爭取健保給付成功，她說，高雪氏症患者的痛苦一般人很難體會，尤其是肝脾腫大，又不同于懷孕，胎兒是軟的，會隨著孕婦的動作變動且周期只有十個月，而肝脾腫大卻是硬的，晚上怎麼睡都會壓迫到身體器官，而痛苦是無限期的，她已經有很長一段時間必須半坐半臥地睡；但打二次藥後，肝脾腫開始變軟且消得很快，其他的不適也逐漸改善，許先生自己確實感觉得到，而她自己也覺得比較輕鬆，要帶她看醫師的話，乖乖的等美國研究出救藥來」。而不隨便聽信秘方亂吃藥或威脅自己的身體，因此雖較早發病，病情卻好多也少受許多罪，而患者能接受這種昂貴的治療，實在要感謝基金會當初向衛生署努力爭取的努力。

來自宜蘭的吳姓三姊妹是由父母陪同到台大治療，她們的媽媽表示，她生了五個小孩，最大的女兒及最小的兒子都正常，中間這三個卻吃盡苦頭；老二及老三是雙胞胎，一出生肝脾就較一般新生兒大，又

查不出原因，只能眼睜睜看著她們的肚子隨著歲月越長越大，骨頭又彎曲易斷，年紀越大越嚴重，怕她們跌倒，撞到，肝脾會出血，破裂，到了五歲左右就將脾臟切除，肝臟只好放著，但脾臟切除後骨頭問題更嚴重，不容易骨折、變形，且會累，會痛，站不久、走不遠，因為行動不便所以書念到國中

得活潑開朗多話，只嘛小時候因骨折折縮變形的大腿因壓迫神經，穿褲子時會痛的哇哇叫，仁豪目前最大的願望就是騎腳踏車，在路上看到中意的腳踏車就會以渴望的眼光開始：「帥吧？很漂亮吧？」，等明年開刀把腿矯正好，所有的問題都解決了。

擔任本會董事的台北馬偕醫院小兒遺傳科主任林炳坤指出，高雪氏症(Gaucher's disease)是一種相當少見的醣脂類貯積症，其致病的原因乃由於遺傳的因素，使得患者體內的葡萄糖腦苷脂(glucocerebrosidase)失去活性，導致醣脂類分子的新陳代謝無法順利進行，而逐漸累積在患者的骨骼細胞及神經系統等處，造成肝脾腫大、運動協調功能失靈、頭部向後伸張、脊柱彎曲、發展遲緩、吸入性肺炎、經癆，甚至有貧血、出血傾向及智能障礙，此症屬於單基因遺傳病，而以自體隱性方式遺傳，也就是說，父母雙方皆為無症狀的隱性帶因者，因此無法事先偵測預防，只有在生下一個罹病的孩予之後，才能得知這個無奈的事實。

林醫師表示，許多蛋白質缺陷的罕見遺傳疾病，如高雪氏症及杜勒氏症，致病原因早就被發現，理論上對症下藥應該不難；但研究者雖然合成出患者所需的蛋白質酵素，但因酵素無法在體內發揮作用，而不斷失敗。後來才發現，原因就在於合成的蛋白質酵素，缺乏細胞受體的管道，因而沒有運送到需要的地方，補充的蛋白質根本起不了作用。細胞蛋白質訊號序列的發現，解開了細胞內蛋白質如何藉由穩定的訊息導到牠們最後的目的地之謎，帶給研究人員極大的啟發，他們在修飾細胞尾端的胺基酸密碼碼後，才讓這些合成蛋白質酵素，得以作用在需要的地方發揮功效，未來也將造福更多罕見疾病兒，讓這些過去來不及長大的孩子，能擁有更光明的未來。



等了一、二十年，高雪氏症患者終於等到改變他們命運的藥。十月十二日那天，分別來自台中的許先生(左三)、吳姓的許大姐(右一)、及宜蘭的吳家三姊妹(右二至四)在臺大集合，留下歷史性鏡頭：他們的主治醫師胡鴻亮以他們為何呼籲所有的病患，千萬不要喪失信心，只要堅持到底，總會有希望的！

就沒再升學了，也沒辦法上班賺錢，因此家庭經濟負擔較重。她們自七月開始治療以來氣色都好多了，也長胖了點，希望一切問題都可以慢慢改善，迎「藥」而爭的奮鬥。

蕭仁豪的媳婦林錦霞是最感謝這種藥的發明了！她表示，仁豪以前因病加上體大如鐵，常被同學嘲笑是男生未婚懷孕，或是施以異樣的眼光，因此個性自卑退縮，常悶悶不樂，整日自忍受寂寞與痛苦。現在肚子明顯縮小到和同學們相仿，與同學們互動正常了。個性也變

得自信了，也沒辦法上班賺錢，因此家庭經濟負擔較重；但研究者雖然合成出患者所需的蛋白質酵素，但因酵素無法在體內發揮作用，而不斷失敗。後來才發現，原因就在於合成的蛋白質酵素，缺乏細胞受體的管道，因而沒有運送到需要的地方，補充的蛋白質根本起不了作用。細胞蛋白質訊號序列的發現，解開了細胞內蛋白質如何藉由穩定的訊息導到牠們最後的目的地之謎，帶給研究人員極大的啟發，他們在修飾細胞尾端的胺基酸密碼碼後，才讓這些合成蛋白質酵素，得以作用在需要的地方發揮功效，未來也將造福更多罕見疾病兒，讓這些過去來不及長大的孩子，能擁有更光明的未來。

優生保健法公布十五年 衛生署繳出罕見及遺傳疾病成績單

一條即指出係為實施優生保健、提高人口素質、保護母子健康及增進家庭幸福特制定本法。據衛生署指出，目前各項罕見疾病之數字如下：

(一)新生兒先天代謝異常疾病篩檢工作，自七十年至八十七年止，計發現苯酮尿症個案八十例、高胱氨酸尿症個案三十例及半乳糖血症個案十七例，均予以追蹤、治療中。

(二)民國七十三年起，委託辦理遺傳性疾病患者之追蹤管理，其中「臨床遺傳疾病病患追蹤管理及資料庫建立計畫」，華基苑園內五七一例先天遺傳性疾病之資料。

(三)「先天缺陷兒意記追蹤計畫」則於八十七年經由二五六家醫院所通報之八二、二七三名新生兒中，發現二、〇九六名先天缺陷兒，即轉介至地方衛生所追蹤管理。

(四)「智障兒童染色體異常檢驗、確診及諮詢服務體系」計畫，迄八十七年底，完成一四、九八六例疑似頗染色體之篩檢，發現八一九例之染色體異常個案，其中需做家族追蹤者有一〇名，至八十八年六月底，已有九十二個家族完成追蹤，確定是遺傳性(家族性)染色體異常的有二十九個，可能是遺傳性(家族性)染色體異常的有二個，總計三十一個家族，均予遺傳諮詢，以預防遺傳之再發生。

此外，衛生署表示，該署於八十八年下半年及八十九年度公開徵求關於新生兒先天性代謝異常疾病之研究，期能進一步瞭解辦理其他遺傳性罕見疾病篩檢之可行性及成本效益分析，目前已提報之計畫有「典型21三指症所致之先天性腎上腺增生症篩檢成效之評估」、「串聯質譜儀應用新生兒先天性氨基酸及有機酸代謝異常疾病篩檢之研究」、「新生兒先天性代謝異常疾病篩檢作業計畫」、「各國罕見疾病相關法案之比較研究」等。各項工作本署均已積極辦理之中，爾後亦將逕行檢討各項措施，俾善實遺傳性罕見疾病之篩檢、追蹤與管轄之工作。

我國的優生保健法是於民國七十三年公布，在總則第

衛生署指出，為期發現其他未列入管理體系之遺傳性

關懷罕見疾病系列慈善音樂會結束

安泰人壽所得將捐贈本會及震災基金

安泰人壽在全省巡迴舉行九場的「樂聲久久・安泰之夜 - 一九九九關懷罕見疾病慈善音樂會」已於十月二日結束，安泰人壽將於十二月十一日假基隆河濱公園舉行一場「安泰人壽慈善路跑迎千禧」活動，並定於明(八十九)年元月十四日舉行一場捐贈音樂會，將音樂會及路跑募款所得部分捐贈本會。

美國安泰人壽台灣分公司舉辦的「樂聲久久・安泰之夜 - 一九九九關懷罕見疾病慈善音樂會」，係自七月廿一日起，在全省巡迴舉行九場，由歌星柯以敏擔任主秀，罹患先天性肌內萎縮症的罕見疾病患者楊玉欣，以本會代言人身份搭配演唱的方式演出，主辦單位原計劃將九場音樂會售票及現場募款所得捐贈本會，惟因最後一場十月二日在新竹舉行的音樂會，適逢九二一華南大地震之發生，主辦單位為考慮震災的迫切性，在徵得本會同意且積極配合下，決定該場音樂會收入轉作震災基金。

安泰人壽表示，自1997年開始舉辦回饋客戶活動 - 爲士音樂會以來，深受保戶好評。今年首度嘗試將音樂會與慈善愛心活動結合，結果造成轟動，引起員工及客戶的廣大迴響，場場大爆滿，非但使員工與客戶進一步認識罕見疾病，更激發了大家關懷社會、參與公益活動的風氣，也更關心自己的健康，對目前所擁有的的一切更懂得珍愛與惜福；罕見疾病基金會是新成立的公益團體，目前正在起步階段，安泰人壽希望微雪中送炭的事而不錦上添花，因此計劃以本會為捐贈對象，持續舉辦類似公益活動，十二月十一日舉行的「安泰人壽慈善路跑迎千禧」活動即為具體行動之一，而定於明(八十九)年元月十四日舉行的捐贈音樂會，除了有正式的公開捐贈儀式外，更特招待媒體及本會病友，共同分享這場音樂饗宴。

安泰人壽指出，透過這樣的義演活動不但受贈對象受益，員工與客戶之間關懷社會的意願也更強，更深層地達到與客戶間心靈相通的目的，使原本單純的客戶活動更有意義，同時，經過幾場音樂會的籌劃舉行，內部的凝聚力與默契也更強，如該公司員工即因此成立「愛愛社」，從事相關社會演説活動。

擔任這一系列音樂會主秀的柯以敏表示，以往她對罕見疾病一無所知，透過這一系列活動，使她對罕見疾病有較深了解。知道罕見疾病基金會是不同於一般的基金會；罕見疾病患者往往是個為社會遺忘的族群，希望社會大眾有錢出錢有力出力，共同協助這群困苦者，而她以一個公眾人物身份，最直接能做的就是義演。她希望今後還有與安泰及本會合作的機會，並願意免費為本會拍攝公益宣導片，讓社會各界更了解罕見疾病。

代表本會與柯以敏搭配演出的楊玉欣也表示，由系列活動過程中，她深刻體會到安泰員工及柯以敏對她的關心與關貼，感謝他們對這項公益活動的重視，奉獻與付出，更感謝基金會給她這個畢生難得能與巨星同台的演出機會；當她出席時，聽到觀眾高喊「王欣加油！玉欣加油！」，真誠感動落淚，每句念出來都不禁熱淚盈眶，而台上台下的互動及燭光的氣氛使她得到莫大的鼓掌，收穫非常豐碩。遺憾的是許多罕見疾病患者無法參加，不能接收到這股強大的鼓勵與祝福。

玉欣表示，在這系列活動的參予之中，她親身體驗到來自各方陌生朋友的關懷與祝福，她期待明年元月舉行的捐贈音樂會，罕見疾病病友都能踊躍參加，共同分享來自社會的祝福；而她也將以喜樂和感恩的心情上台演唱，感謝社會各界豐沛的支持與鼓勵，罕見病患會更認真、更勇敢的活著。



本會執行長曾敬儒(右二)及副執行長陳莉娟(左一)，頒贈感謝狀給安泰人壽資深副理李季源，及負責急症演唱會的安泰人壽協理謝姍姍(右一)。



「樂聲久久・安泰之夜 - 一九九九關懷罕見疾病慈善音樂會」在全省巡迴舉行九場，負責主秀的名歌星柯以敏(右)及代表本會演出的楊玉欣(左)，將於明(八十九)年元月14日舉行的捐贈音樂會中再度攜手合作。

建立企業的社會責任心 罕病基金會 V.S DHL

任何一個企業的成長，莫不是依循著來自社會的各種助力，方能奠定事業茁壯的根基，不過企業在經營的同時，也應該負起回饋社會的責任，並以企業的力量推動、引導潮流，導正社會風氣，藉由彼此互相的影響，建立祥和、寬道取心的社會風氣。

二位負責人皆說「企業應盡的社會責任與公司面貌」在企業內部推動社會公益服務，判企業內部的文化改造與員工士氣而言，都有極正面的影響，外人很明顯的就可以發現，推動社會公益的公司，員工的心態與觀念認知都有所不同：主動參與社會公益活動的員工，生產力相對也會提高，因為他認同企業的中心思想，也願意為公司愛心服務。

本會董事長，也是理慈國際科技法律事務所主持律師的李宗德先生(以下簡稱李)，應DHL洋基通運總經理呂力行先生(以下簡稱呂)之邀，針對「企業應盡的社會責任與公司回饋」提出彼此的看法。

呂：您認為一般企業團體要用什麼方法，才能幫到需要幫助的人呢？在罕見疾病基金會還沒成立時我們就在想DHL能幫上什麼忙，由於DHL是側重運輸為主要業務，員額合計達百餘人的大公司，以此特有的資源，我們所能扮演的角色就是將基金會成立的消息，傳達給我們熱心而友善的廣大客戶，就是扮演媒介的角色。因此透過去年舉辦的溫馨音樂會、公司客戶帳單、DM宣傳品，DHL將訊息傳達給全台三萬多個客戶，很高興這樣的方式能使罕見疾病基金會達到成立的門檻。更欣喜基金會在6月6日正式成立開始運作。

李：其實籌建基金會的時候，我發現台灣社會有許多有心的企業或人士，願意投注一己之力，但卻不知道要進行的方式與管道，譬如說他們應該要選擇那些團體才是真正氣到需要幫助的人，或是如何辨別那一個團體才是真正需要幫助的。罕見疾病基金會成立之前，病患家屬們雖然熱心奔走，卻無法獲得適當的協助的原因就在此。也就是說，如果沒有組織與計畫的協助推動，所獲得的效果便相對大減。

呂：DHL是從事國際快遞的公司，所以在投入公益回饋活動的時候，我們會想到與我們整體形象相關連的參與。像是運輸、飛行等。我們曾花了五年時間與台北市野鳥協會合作，參與野鳥保護、協助闢設自然公園的建設。透過貨件上的剩餘空間，貼上貼紙，宣導野鳥的生態與保育觀念。一直到關渡的野鳥保護區成立，觀念的宣導也大致底定，我們才從這個角色退出；我們也運用全員的服務網及人力，協助捐贈給國內外偏遠地區的小朋友，讓山地與國外不容易拿到書籍的小朋友們能夠擁有看書的機會。

李：這真的是個很好的想法，一方面能與企業服務結合，又能夠幫助偏遠地區的學童，確實是一舉兩得。我覺得其實不一定需要救貧救弱才叫社會服務，能讓需要幫助的人得到幫助，這才是真正的社會救濟。企業能找到其適合的方向，並由有力量的人士起而領導建議這樣的行為，就是一個社會公益的絕佳典範。

呂：一個公司應該要知道自己的長處是在哪些方面，能為社會盡什麼心力，認清自己能扮演的角色，自然能提供適度的企業資源給社會。

李：事實上，有心從事社會回饋的企業不一定自己發起，參與坊間口碑的公



本會董事長李宗德先生(右)，頒贈感謝狀給DHL洋基通運總經理呂力行先生，感謝DHL對本會的支持(DHL捷運快遞雅達德攝影/盛大中)

麗如春花 嫋靜婉滿

林麗滿與「先天性多發性結節硬化症」

文 / 張閔菁

一眼看到林麗滿，就為她美麗的外貌與嫋雅溫婉的氣質而驚豔不已。真的是人如其名：「麗如春花，嫋靜婉滿」。不過，「天妒紅顏」的成語也同時在她身上體現。

每個人一天都只有廿四小時，然而，對於度日如年的林麗滿而言，一天就像有四十八小時一般；對一般人而言，呼吸是天經地義，再容易不過的事，而感覺不到空氣的存在，很少人像她一樣，時時刻刻需要靠著氧气瓶供應氣氛以使與死神搏鬥，感受著空氣的重要。

她是「先天性多發性結節硬化症」的患者，因缺陷性腫瘤重侵肺臟及其他器官，尤其是兩肺肺部，因嚴重組織化而如滿綿綿的菜瓜布。太過用力就可能使肺泡破掉造成氣胸，因為重度缺氧而呼吸困難，麗滿連走兩步路都會氣喘不已，她每天都沒有空息的情形發生，入夜後哮喘更嚴重，肝臟腫脹壓迫肺臟使她經常性腹痛，睡覺時無法平躺也無法翻身，更無法下床走一小步路；一個月中，總會有幾次在半夜因呼吸困難而驚醒。此時，床頭櫃的吸入型呼吸道擴張劑及類固醇是她唯一的救星。

「為什麼會是我？」許多人在聽到醫生「只剩一年」的判決時，都會五臟六腑收缩，全身抽搐地這麼自問，這種心情驚滿最能夠體會，最了解，因為十年來，她每天都在經歷這種感覺；而害怕再到醫院開刀、插管，則是她揮之不去的夢魘。

這一切都是十年來的事。十九歲那年，麗滿考上中山大學外文系，就像所有的新鮮人一樣滿懷期待地踏進了大一，但迎接她的是不知原因的氣胸，醫師當成一般的肺泡破裂（如車禍或重力撞擊，入的空氣散入腔隙無法排出），住院插管後本應該出院了。平順的日子只過到大四，某日因下體痛當出門，到附屬醫院掛刀取尿時發現腹中長了一個大腫瘤，在彰化一家醫院掛刀取尿時發現腫瘤細胞包裹著熱帶白腫，幸運三公升，醫師診斷應該是胚胎期在媽媽肚中就開始長了，從此她只剩一個腎。

但是，病魔並沒有放過她，反而變本加厲了：氣胸多次在左，右肺輪流發作，肺硬、胸腔、肋膜粘著；長期在醫院奔波，醫師認為她的病不簡單，再開刀取肺部切片送北部化驗，大學四年級那年，醫生證實她得了莫名其妙，她都沒聽過的「先天性多發性結節硬化症」，非常罕見的染色體異常病變；目前還沒有藥可以醫治，從病發到死亡平均不超過五年。

接下來，腎臟、肝臟逐步退陷，開了七次大刀後，腎頭評估已達換肺的標準，去年到榮總登記準備肺臟移植，其他的刀無法再開，目前僅剩的左腎已發現腹膜硬化瘤，肝臟約長了大半小八到十個結節瘤，呼吸逐漸困難，必須一天廿四小時戴氣氛罩，無法行走，情況非常不樂觀。



自從被醫師宣告罹患「先天性多發性結節硬化症」後，林麗滿把每一天都當作是生命中的最後一天，每天和死亡賽跑。

鑽石之女

林麗滿

有一次，我到雲林，坦然而對鏡子，決定看透自己身上所有的疤痕。從社區中間的坡一下車，約有二十多公尺長，那是第一次觸碰她身上的傷口。若不是偶一次氣胸的刀痕，大大小小分佈在我右下腹的內側。有二條更分別在右肺延伸到背部。各約二、三十公分長。

每一次疤痕，都是一次開闊的痛苦經驗，一脈難以言喻的惆悵。不管是兩肺面、肺臟部的大手術，或是醫生為了解剖管在胸前挖出來的洞，唯一能理解痛苦的只有麻醉劑。等著麻醉器送了，甦醒後，又是一陣接一陣痛苦的尋找。這尋找是來自心靈的，也來自於恐惧。就算這次開刀能讓我遠離死神，平安出院，但是是不是又有下次呢？第一次在醫員上置作的是什麼？是醫生說這時要置作的氣胸？或是未知的腹腔？一般說莫名的恐懼，令人窒息。參與參與，奮鬥心終。

鑽石，是人們的愛最。它被埋在地底下，歷經風雨雨打，千年萬年，時間越久，硬度愈高，能量愈豐富，愈顯出它的珍貴。

有一種罕見疾病，時間越久，各器官會愈硬化。人體內的肝、胃、心臟、肺臟、腦……逐年硬化。腎臟化長腫瘤，必需切除腎臟，肝硬化了，必需切除肝臟腫瘤，侵犯到肺部，即造成智障、羊癲……。

一年一年過去了，身上的刀疤一年一年增加，使人行動愈來愈不方便，但渴望生存下去的欲望卻愈來愈強烈。這種病叫「先天性多發性結節硬化症」(Tuberous Sclerosis)，簡稱為TS，這是一種可怕無情的基因突變，染色體異常症，發生率約有十五萬分之一。而侵犯到肺部的在台灣卻少之又少，沒有任何方法或藥物可以醫治，祇能症狀治療。

一九九〇年夏天，我挑戰了死刑。那年，我剛從大學畢業，但多次氣胸發作以致肺部開刀多次後，醫生證實我得了TS，我再也無法像正常人般生活了。不能跑步、跳舞、爬山，甚至騎腳踏車。因為多發性結節硬化症逐年侵犯我的肺部，稍微一運動，肺部就會破掉。

病魔一天又一天，一年又一年的襲上身來。接著，我的腎臟也因硬化症而切除了一個，而肝臟上也佈滿了硬化的結節瘤，我的行動愈來愈不方便，肺部的呼吸愈來愈困難，最後連走10公尺的路都會氣喘如牛，樓梯更爬不上去。醫生告訴我，這種罕見疾病從肩發到死，平均壽命是五年。

如今，我已渡過九個年頭，準備向第十個年頭邁進。這些年來，我是靠意志力在過活。



結節性硬化症 (tuberous sclerosis)

結節性硬化症(tuberous sclerosis)是一少見的遺傳疾病，典型的臨床表徵包括癲癇、智能障礙與特異性皮脂腺瘤(sebaceous adenoma)。也由於發育不正常，在身體各器官形成缺陷瘤(hamartoma)，而侵犯腦、皮膚、心臟、腎臟、胰臟、骨、甲狀腺及肺臟等。

結節性硬化症是一種白髓性遺傳疾病，發生率約為十五萬分之一，男與女比率相等，在各器官可能有缺陷瘤生長，病人常於一歲以下就有癲癇發作，並常伴隨智能障礙，而智能障礙大部分在五至七歲才被發現。臉部皮脂腺瘤，一般在兒童期間因症狀明顯而較易診斷，而皮脂腺瘤也隨著年齡增長而更加明顯。

結節性硬化症是一種少見的遺傳疾病，在臨牀上典型的三特徵為癲癇、智能障礙與特殊皮脂腺瘤(sebaceous adenoma)。在1862年首次被von Recklinghausen所提及，而在1880年由Bourneville所命名，這種疾病最主要是在商業組織由缺陷瘤(hamartoma)生成而發生，例如皮脂瘤、皮膚、心臟、肝臟、胰臟、腎臟、胃腸道、眼、骨及肺臟等。但是肺部侵犯很少見，在結節性硬化症的病人中只有0.1%發生，在台灣極少侵犯肺部的病例報告。

結節性硬化症很少侵犯肺部，一般少於0.1%，且較易併發於女性病患，智能大都正常。雖然肺部X光片並非特異性變化，且進行緩慢，但一般在兩側肺底部分現線條、網狀、結節或蜂窩狀變化，其病理變化為間質組織化，本病例亦然。有些病例出現肺膜積水，可能為乳糜樣液，肺功能檢查，Harris認為以阻塞性通氣障礙為主，有些則為側限性表現，肺臟散量(diffusing capacity)則逐年下降。

通常在20歲以下很少出現呼吸道症狀，大約在34歲左右才發生。如Broncoscopy檢查時有二例在20歲以下，就發生呼吸道症狀，主要症狀為呼吸困難。大約一半的病人有氣胸發生，氣胸的成因是由於肺臟下葉冠破裂所造成，此點與本病例相似。本病例X光胸腔造影顯示大小不一之囊泡在肺尖上，平均死亡年齡則在43歲，致死的原因通常由於氣胸或肺心症。

到目前為止，並沒有特殊藥物治療，以外科手術僅對於動脈囊泡摘除或肺臟結著有幫助，避免造成氣胸併發症。因此結節性硬化症侵犯肺部，長期癌後都不好。〈節錄自「胸腔醫學」1990；5：61-65〉

我，沒有了工作，沒有了收入，沒有老公，沒有小孩，祇剩下一個重殘的身體，但是，我覺得我這才擁有了前所未有的自由，和前所未有的愛。」

而這前所未有的愛，來自於她的父母及手足。教書六年，辭職兩年，麗滿目前是靠教書的積蓄和資費在家養養，為了方便她就醫，她的父母及各自男男女女的三個姊姊二個哥哥共同湊錢、繳款費，為她在鄰近高雄長庚醫院的澄清湖畔買了一間房子，輪流照顧她，全家人因為她的病而感情更好，更加緊密地凝聚在這個「另外的共同的家」。

她說：「我不是聖人，悲傷與遺憾是有的，我悲傷我這種緩慢無情的死法，遺憾我曾經努力得到而失去的東西：無法再識字，無法繼續我熱愛的教書工作，為我永遠失去的東西悲傷；無法結婚生子，為人妻，為人母，因為我就是一個二十多歲的女孩，對人生正充滿無限的憧憬，有時，我會好好哭上一場，發洩生命的無奈及痛苦，但哭過後，我會專注在生命中仍未失去的種種好東西上面。」

「如果能好好睡一覺，不知道有多好！」容易滿足的麗滿目前最大的夢想居然是能平躺著睡覺，但她仍拒絕無謂的同情或悲憫，因為自己的遭遇，仍希望殘存者爭取工作權及無障礙設施，付出最後的心力給那些需要幫助的人。「即使我體內的器官都壞了，我仍要擁有最完美無用的愛護，如蘿蔔蔓著日積月累的潛能的黃豆粒，閃閃發亮，該走時就走，願意帶著我所有的善良、純真、仁愛與慈悲，跟其它的一切說再見，意識清楚地走進那個充滿光亮的地方。」

「苦難，會使人更成長；學會死亡，你就學會活著。」麗滿以她的靈魂印證。

我常安慰自己，把自己想像成是一顆鑽石，時間愈久，耐力愈高，縱使全身器官都故障缺陷，但我的心底卻依舊閃閃發光，帶著尊嚴，帶著勇氣，帶著平靜，勇敢面對生命的終點。

上個月，肺部X光片照出來的結果，兩側肺部如佈滿網狀的蜘蛛網，日益纖維化的肺，已屬於重度器官衰竭，使我行走愈來愈困難，連洗頭髮，甚至洗澡也相當吃力。

我想，有一天，我會窒息而死。我的肺，硬化嚴重。唯一剩下的一顆腎臟及肝臟也遭「結節硬化症」的侵犯而長滿了肿瘤。

這個TS(Tuberous Sclerosis)，從我的身體裡面逐步侵犯我的各個器官。看著我的內臟慢慢硬化至死，是很可怕的。

死亡，是件悲傷的事。但活得不快樂也是悲傷。因此，我告訴自己要與體內的結節瘤抗共處，要接受我這與生俱來的基因、染色體。接納自己的病痛，每天把自己想像成是一顆罕見的頂級鑽石，越經得起考驗，越能發出自己的光輝。

從容地面對死亡，從容地準備結束此生的學習階段。在面對生命的轉變，我最常做的事是不斷提醒自己，體認這一刻就是生命。

雖然，我僅有的活動空間是在三十坪不到的房子中，二十四小時靠著氣機與生命搏鬥著，但這就是我的世界，生活平淡簡單得如白開水，我要好好地品嚐，慢慢地一小口一小口品味其中的芳香，猶如仔細欣賞一朵朵嬌小花的清雅美豔般，相信自己的生命是有價值的。

感謝病痛，它使我更成長，知道自己會死，並且隨時作好準備。把每一天都當作是人生的最後一天。每一天對我都是如此珍貴，不容錯過，這樣在活着的時候，就可以真正比較投入。

鑽石，時間越久，蘊含的能量越高，越能在黑暗中閃閃發亮，不是嗎？

蟄伏之後必將重生

多發性硬化症患者周勳瑜「用音樂圓夢」

文 / 張桂安

主旨：我願意幫忙

寄件者：周勳瑜

E-mail：*****@com.tw

時間：1999/10/17 AM 06:12:11

留言：我是MS病人，亦為基金會之病友，深知得病之痛苦，但這世上比我們痛苦的人太多，一走了之的念頭更是時時浮現，如果可以在能力範圍內，願傾注全力，為基金會做一點事，好吗？

「身不得，男兒列；心卻比，男兒烈！」是民初革命女俠秋瑾自我形容的詞；但，用在多發性硬化症患者周勳瑜身上，卻是十分貼切。

明眸皓齒、留有一頭烏黑長髮，二十四歲就拿到英國皇家音樂學院長笛、鋼琴雙主修碩士學位的勳瑜，不僅擁有俊傑的氣質與亮麗的外表及資歷；不為人知的內在，則是堅毅、剛強，追求完美、不斷自我要求的性格，同時，她有一顆充滿愛的心，只要一息尚存，永遠希望伸出溫暖的手去幫助別人，「今之俠女」的特質與她亮麗的外表相互輝映，而她的親朋好友則期待她善待自己，也能以天性中不服輸的鬥志勇敢迎戰病魔。

勳瑜四歲就開始學鋼琴了，與妹妹二人一起編織音樂王國的夢，但勳瑜堅強、剛毅的性格一如她當會計師父親的雛版，因此，父親對她的期許也就多一些；而勳瑜果然不負父親所望，二十四歲就拿到英國皇家音樂學院碩士學位，她滿懷壯志地回國創業，在短期內即展露才華，事業心超強的勳瑜不但接了多部電影配樂及唱片公司為歌手編曲的工作，並以中、小學音樂老師為對象傳授所學，並成為音樂班優等學生升大學考的權威指導老師，還與妹妹聯手開設國內最豪華新潮的音樂學苑，勳瑜數百萬的高價名牌鋼琴一溜排地由她手中畫出，創造了許多輝煌的紀錄。

不過，她這種夜以繼日的工作狂性格，正好犯了潛伏在她體內的「富貴樹」—多發性硬化症的大忌。約六年前的某一天，她在工作時突然昏倒，足足昏睡了兩個星期之久；醒來後，她不但左半身癱瘓了，也喪失了記憶，除了父母外，眼前的親朋好友全成了陌生人，甚至連注音符號、國字和她珍若生命的音符，也從她腦海裡完全被抹去了。

由於多發性硬化症十分罕見，當時醫界對它的了解十分有限，醫師只能告訴她，她「疑似」罹患多發性硬化症，腦部的症狀中樞神經受到侵襲，所以記憶就像被洗掉的磁片一樣，成了一片空白。正值花樣年華、生命與事業輝煌的勳瑜，如何能接受這個殘酷的事實？但面對她的痛苦與無奈，醫生也束手無策。就在她難過地



内心充滿愛，時時想助人的周勳瑜（後排中）沒被「多發性硬化症」打倒，只要身體狀況允許，他的音樂工作常舉辦戶外活動，並誓言「以音樂圓夢」！

受驚、全身疼痛、不良於行、視力衰退的各種折磨。周勳瑜足足經歷了三年「在醫院裡流淚」的日子，從急診室到內、外科病房，甚至還曾以「沒病」為由被送進精神病房。由於擔心自己可能殘廢，也無法生育；為了不想拖累另一半，她一度忍痛想與先生離異；但與她靈犀相通的先生卻全力支持她，幫著她向婆家隱瞞病情，深知她若能幫助別人會比賺得全世界還要快樂，而幫著她去關懷比她更不幸的人。

多發性硬化症係指中樞神經系統的髓鞘（神經外膜）病變，因神經髓鞘受到破壞，造成大腦及脊髓萎縮化，外觀看起來似一片一片白色硬化的斑點，這就是所謂多發性硬化症命名的由來，因為是多發性病灶，因此在腦部及脊髓所造成的症狀也是千變萬化。

如果硬化的斑點發生在大腦運動區會造成半側麻痺、手腳無力或運動障礙。此時很容易被誤認為是中風；若是在大腦前額葉則會產生一些精神症狀，此時又容易被誤認為是精神病；發生在小腦則產生平衡失調，很容易被誤認為是小腦腫瘤。加上多發性硬化症的症狀時好時壞，有時還會完全緩解，每次發作的時間

台大臨床研究計畫

公告

台大醫院優生保健部向衛生署申請經費購買了一批Sodium benzoate，想要使用的醫療院所或遺傳學會員，可以加入台大的臨床研究計畫，便可免費取得藥物，歡迎大家多多利用！

若有需要請聯絡
100台北市中山南路7號 台大醫院 優生保健部 胡務亮醫師
或
人類遺傳學會
<http://WWW.GENES.AT-TAIWAN.COM/>
助理邱小姐
Tel: (02)2397-0800 ext. 6702
Fax:(02)2337-4518

已告訴我再也不能知道去報道書能力去備好空缺，於我而言，這比失去生命還要殘忍...痛可惡，誰都可以...面對現實...醒，深知，生命長短不重要，重要的是...我能做什麼...能做什麼有意義的事，才不枉來這一遭！

我也是凡人，我不要就眼見到自己處處雲人形狀，不要見到父母荷離遠，不要在看報生命重現自己浪費...我知到勢力才會必得重生，一直以來，我的內心充滿愛，深知，幫助人的快樂比懂得全世界還要快樂，只要一息尚存，只要我能力所及，需要我的地方，我都寫真，願意去。

如果，老天爺已定奪了我的生命，我應該有權利選擇生活的方式吧？這是為什麼想為基金會做些事；我知道，在基金會裏有太多需要幫助的人。這次發病，狀況惡化了，我生氣以為一切要結束了！但，我活了下來，深深知道，人生哪一頁都有再翻新的空間，我會說：「發揮生命功能」的聲音也更大聲呼喊了！

勳瑜在E-mail中說：

兩次再度發病，讓我思考更多。以前我自認難為一介女子，很丈量努力，相信自己的能力與實力絕不會任何父系社會下的男丁，爾過一向自視甚高加上自我要求，現空蕩一派，空蕩蕩，一人默默承受病痛之苦，縱使空一無一無從談自己的病痛，測量表失敗，現實



王作仁教授新作 「罕見疾病」出版！



王作仁教授新作「罕見疾病」已出版！
(聯合文學出版社出版)
書中介紹了一百五十種罕見疾病，歡迎大家多多參閱。

要等到造成失明、行動不便或精神方面的問題，才能認定為殘障者，這樣反而能有正常的工作與生活。如此一來更能發揮多發性硬化症患者本身的能力，回饋這個社會，同時也能節省社會成本的支出。而多向社會大眾宣導正是積極推動的方向，若您是多發性硬化症患者或有疑似多發性硬化症的症狀請您勇敢走出來，生病並不是我們的錯只要一個公平的對待，請與罕見疾病基金會聯絡 TEL: (02)2521-0717-8、FAX: (02)2567-3560。

詹金樟 上

飛越迷霧

——多發性硬化症患者的悲哀

文 / 多發性硬化症患者 詹金樟

從一周至數月不等每年發作數次，不發作時就如同正常人一般若無其事，因此也常被誤認為是神經衰弱、憂鬱症等。(以上內容節錄自 1999/10/29 聯合報 34 版，作者是台北榮總神經醫學中心主治醫師。恭請標題師)

我本身是多發性硬化症的患者 18 歲首次發病，發病至今已 14 年，誠如蔡清標醫師所述真是反反覆覆不勝其擾，身心俱受長期煎熬，對患者而言最大的悲哀並非來自病痛本身而是來自社會大眾的誤解，真是欲語裏休口莫贊耳！幸運的患者在第一時間被檢查出來並給與適當的治療，成功的阻止了髓鞘受損情形，也能有較

佳癒後，症狀解除後有機會恢復正常，但也因症狀千變萬化一般病友都在試驗各家秘方如問神、請廟宇作法驅鬼、傳統偏方治療等，不但勞命傷財也延誤了最佳治療時機，即使醫生在第一時間檢查出來，當時症狀解除後依然還是會走上各家秘方之路，實因社會大眾對此病所知非常有限，此病或許是東方人較少發生，但更多的可能是未被診斷出來，所以才稱之為「多發性硬化症患者的悲哀」。

其實我們並非沒有機會跟正常人一樣生活，但疲勞、壓力、社會大眾的誤解卻是復發的元兇，若能推動立法在檢查出此病時就能享有社會福利，不必一定

財團法人罕見疾病基金會

博碩士論文獎助辦法

- 一、本辦法依據本會「捐助及組織章程」第三條第四項規定訂定之。
- 二、獎學金種類：研究所博碩士論文獎助。
- 三、申請資格：國內研究所研究生及碩士論文題目與罕見疾病議題相關者皆可提出申請。
- 四、凡提出申請者由本會聘請學者專家組織「論文獎助審查委員會」，依審查標準審查之，審查標準由審查委員會另訂之。
- 五、凡經審查合格之申請者由本會頒發論文獎助金，博士班每名六萬元整，碩士班每名四萬元整。
- 六、獎助金名額本會得視該年度財力酌定之。
- 七、申請人應依本會規定繳交申請表、自傳、前一年學業成績單、論文計劃書及指導教授推薦信各一份。
- 八、凡經審查通過者即給付獎助金半額，俟論文完成口試通過後即給付餘額。惟碩士班獲得獎助者應於獲獎助後兩年內完成論文，博士班則應於獲獎助後四年內完成。
- 九、凡經本會獎助完成之博、碩士論文，需於論文完成後接受本會安排公開發表，發表之該論文作品並應載明曾接受本會獎助字樣。
- 十、本年度優先獎助論文主題：
1. 各國罕見疾病相關立法與政策
 2. 各國罕見疾病相關組織研究
 3. 罕見疾病病患照護與相關需求研究
 4. 罕見疾病病患生活品質研究
- 十一、申請收件截止日期 88 年 12 月 31 日止(以郵戳為憑)。
- 十二、申請文件請寄至：「財團法人罕見疾病基金會」
- 本會地址：台北市民生東路一段 25 號 6 樓之 30
聯絡電話：(02)25210717-8
傳真電話：(02)25673560
- 十三、本辦法經本會董事會通過後施行，修改時亦同。



「再艱難的環境都可以激發生存的勇氣，慈悲的力量自會尋來，撫平創傷與苦痛。」

—第三八六期「慈濟月刊」社論

因地震災害而受苦的同胞們，加油！！



信用卡定期捐款付款授權書

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(ID) 電話(O)
信用卡卡別	<input type="checkbox"/> VISA <input type="checkbox"/> MASTER <input type="checkbox"/> AMERICAN EXPRESS <input type="checkbox"/> JCB <input type="checkbox"/> 聯合卡
持卡人姓名 (請勿用筆名或暱稱)	持卡人身分證字號 發卡銀行 授權碼 (代理人說明) 信用卡有效期限 年 月止
<input type="checkbox"/> 請勾選捐款用途：(1~3 項為定期捐款)	
1. 我已足夠捐款人，願成為基金會定期捐助人，每月捐助_____元。	
2. 我願成為新捐款人，定期捐助基金會，每月捐助_____元。	
3. 定期為下列項目捐款：	
<input type="checkbox"/> 病患服務基金，每月_____元。 <input type="checkbox"/> 藥品(藥)用品基金，每月_____元。 <input type="checkbox"/> 其他_____元。	
<input type="checkbox"/> 不定期為下列項目捐款(單次扣款)：	
<input type="checkbox"/> 病患服務基金，每月_____元。 <input type="checkbox"/> 藥品(藥)用品基金，每月_____元。 <input type="checkbox"/> 其他_____元。	
<input type="checkbox"/> 請勾選扣款方式(上述 1~4 項捐款用途，請採同一扣款方式，如複數項請合計金額)	
扣款方式 & 金額總計	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。

※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. 本單據要復得真至(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 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。

中華民國人類遺傳學會系列活動預告

2000年1月15日（星期六）	“中華民國人類遺傳學會會員大會”
2000年1月16日（星期日）	“代謝疾病飲食治療研討會”
9:05-9:10	來賓致詞
9:10-9:30	代謝疾病概述 林炫沛
9:30-10:20	Nutrition support to patients with inherited metabolic disorders Phyllis B. Acosta
10:20-10:40	休息
10:40-11:30	Nutrition support to patients with glycogen storage diseases Anne Boney
11:30-12:00	Nutrition support to patients with phenylketonuria 林明潔
12:00-13:30	午餐
13:30-14:00	Nutrition support to patients with inherited metabolic disorders in medical center 林京美
14:00-14:50	Nutrition support to patients with urea cycle disorders and organic acidemias Phyllis B. Acosta
14:50-15:10	休息
15:10-15:30	Special food and ingredients labeling for metabolic diseases
15:30-15:50	Human resources of rare metabolic diseases in Taiwan 章斐綺
15:50-17:00	座談會 蕭廣仁
2000年1月17日（星期一）9:00-12:00	“代謝疾病飲食治療研習營”
報名請洽：02-23123456 轉 6702 邱小姐	

2000 年好書推薦

攀峰

朱仲祥 著

一位罕見疾病病患
勇敢向生命挑戰的動人故事...



以罕見疾病病患畫作設計的萬用卡片

全套八張 歡迎洽購

