

萬華社區大學自然與人文講座 NO.15

講題一：小小螢火蟲為何不發光：認識罕見疾病與孤兒藥

講師：罕見疾病基金會副執行長 陳莉茵 小姐

各位學員，大家好：

首先先向各位自我介紹，我在公會中已經二十幾年了，我是罕見疾病的發起人，這個原由是來自於我的兒子，他在四歲時發現病症，所患的是一種很罕見的疾病，他是在全世界第四個被找到的例子，而全世界目前存活的這種案例只有六個。

這個疾病成因是因為隱性基因的問題，我們身上有二十三對基因，其中有一對異常，學名稱爲：「尿素循環代謝異常」。他的成因是我們在肝臟中缺少了NH₂S 酵素，導致他們食入的蛋白質會變成阿摩尼亞，而阿摩尼亞無法被代謝，會在全身血液中代謝，會侵犯到腦神經中樞，甚至是脊髓神經，最怕的是會傷害到他的腦部細胞，或變成嚴重的肢體障礙。這種疾病在發病時一開始會很倦怠、嘔吐、昏睡，接著就是尿酸值的提高，正常人的值是六十以下，而這種小孩經常是上百，甚至是上千的指數，甚至到後來所有生活也無法自理，這是很嚴重的病症。

那時我在榮總和台大醫院找到這方面問題的專家，一些調查後，我們覺得可能去美國較合適，到了耶魯大學的附設醫院，他們把這個病例轉到哈佛和明尼蘇達等醫院，後來才發現全美國只有一個醫生可以做這種診斷，我們很幸運的是經過檢查後，可以找到合適的醫生，並且對症下藥，把那個藥帶回台灣來，同時在九六年時有更好的新藥出現了，據說現在還有更新的藥品，但是這種藥目前全世界只有兩個人在用，治療的效果和作用已經非常穩定了。

所謂的遺傳就是每個人都是由父母親的基因各帶一半回來，在座的各位，每個人都有五到十個以上嚴重的基因缺陷，但是都是隱性的，一旦結婚的對象也有這種基因問題，就會有四分之一的機率發生這個案例了。我的第一個孩子並沒有這樣的問題，但是第二個孩子就發生了這種特殊的疾病，這令我非常的驚訝，因為在我們的家族史中，從來沒有看過這樣的問題，但它卻發生了，而且非常嚴重，一開始我根本完全無法接受，心裡非常的難受，但是難過並不能解決問題，於是我就帶著他跑了許多地方去治病。

罕見疾病百分之八、九十都是遺傳性的，但很不幸的，百分之九十八以上的罕見疾病是無法被治療的。就如在台灣常見的「地中海型貧血」，他們也是有分爲A型和B型，嚴重的每天要打十個小時以上的排鐵劑，兩個星期要輸血一次，這些鐵質會積存在內臟裡，所以常會在十歲以前就死掉了。我們在前年引進口服的排鐵劑，但治療都是有壓力，而且有副作用的，會引起肝硬化。但是人類所能做的非常的少，在罕見疾病我們就可以看到這樣的問題。

罕見疾病的特色就是種類很多，光是遺傳類的就超過一萬種以上，我在二千年時所得知的資料是 12,925 種，現在還有在增加；另則，罕見疾病的治療非

常困難，大概只有三百種可以被治療，今後可能會有更好的發展。但是平均研發一種藥物，而且可以被使用，大約要十四年的時間，而我兒子所吃的藥，研發的時間就超過十五年。另有一種「高雪氏症」，這和我兒子「高雪氨酸症」是不一樣的，這會讓小朋友肝臟腫大，擠壓內臟，大量出血致死，一共有三種型，而能治療的只有第二型。

我從美國回來以後，因為無法讓自己的情緒平穩，就到佛學院。那時經神壓力很大，我有一年半的時間無法睡覺，而且以前小孩子一個月要吃十三萬的藥物，經濟壓力也很大。我到美國申請綠卡，也申請醫療服務，但是那時他們問我需不需要糧票和救劑金？只要有醫療服務就行了嗎？這樣要如何過生活？我說，我住在妹妹家裡，也有丈夫寄來的錢。雖然我們在台灣也有份不錯的工作，但是我們為什麼必需要遠渡美國治病？受到他們的質疑，那時的感覺非常的不好。

九五年健保開始，我也一直申請藥品，直到一九九八年四月二日才通過，自美國回來以後，有些尿素循環和酸血症的小朋友，他們也需要相同的藥物，而我們一共幫助了十三個小朋友，有先家庭的經濟狀況並不是太好，又不會講英文，我先把藥寄給他們，讓他們的孩子能夠活命，等之後再把藥還給我們。但是我們並無法幫助他們，我們的醫療體系根本連診斷都不可能，甚至送檢體出去也沒有管道。

我的主修是政治學，而必須放棄自己的生活方式，被迫必須要帶著孩子離鄉背景到美國治病，而我先生留在台灣賺錢，我在美國也要費盡心力，才能讓我的孩子生存下去，因為在台灣是無法生存下去的，這對我而言是件非常痛心的事情。

而我所要做的就是挑戰憲法。中華民國憲法第十條是保障醫療權利，第十五條的是生存權、工作權、財產權，但我所認知的憲法是很模糊的。美國人在一九八三年就有「孤兒藥法案」，孤兒藥是給罕見疾病患者服用的，形容這樣的患者在罕見疾病的治療上，形同棄兒一般，而且包括了藥品和食品。比如有些小朋友無法代謝食物中的蛋白質，就必須要吃這種特殊的奶粉，這樣對於食物還是可以吸收的，也可以吃少量的食品，他們幾乎是食草一族，和牛羊一樣。

罕見疾病真的很複雜，因為每一種的種類都很多，但是每一種疾病的人數都很少，所始治療情況非常的困難，現在我們一般的病症都有很多藥品可以幫忙，但是他們卻沒有，使他們成為醫療界的孤兒，甚至是棄兒。我們單位是得到「公共服務基金會」第一屆的第一個獎，他們認為這是一個新興的議題，但是所處理的卻是古老的問題，在有生命傳承時就存在的。

最近我們又發表了一個特殊的案例，他們在我們表面看來一個很正常的人，但是一發病就發燙，只有在晚上才出來活動，夏天要躺在冰上面，痛起來是打嗎啡也不行的，也麻醉不了。那時我們在開記者會時，很多記者圍著他，他就熱到受不了，把鞋子脫下來，用垃圾筒裝了水就往身上倒，因為實在是太熱了，就好像練功練到走火入魔一樣，而且痛得在地上打滾，但是別人看不出他有什麼

病，還把他送到精神病院去，那位代表自己取了筆名叫「陳寒天」，他希望天都是冷冷的，因為他只要一見到太陽就非常的痛苦。

罕見疾病是有生命傳承以來就有的問題，就像影印機一樣，只是在烤見時多了一個點，或多了一條線，一點點缺陷的問題，可是如果一大片都是黑的，就形成了嚴重的問題。而遺傳不是只有罕見疾病才需要，我們所生的小孩為什麼會和我們相似，或是個性與脾氣會相近，所以遺傳其實這是很大的範圍，而罕見疾病是某一個基因的遺傳，是顯性或隱性基因的關係。

那時我爲了要申請健保給付這些藥品，寫了很長的信，和官方打來打去。我記得三月一日是健保的週年慶，二月十二日通過行政院健保局的修正案，但我那時很擔心，因為即使我是可以跑掉的，但是其他十二個小朋友，和他們的爸爸媽媽都是無法跑掉的，健保給付對於這些罕見疾病完全變全是因人而異，我爲此而覺得很痛心，也很積極的認爲應該要去做基金會的事情。

行政部門和立法部門都可以提法案，而行政部門中有許多優秀的醫師，甚至也有許多公會的人，我想他們一定會較爲了解，但是他們告訴我：「你不是壓力團體，所以無法爲此立法，而跳樓、投海的人不是只有你們而已。」所以我充分的明白，我必須要成立一個團體，但是以一個名不見經傳的女人來說，應該要如何去做呢？所以我決定以募款的方式。

佛學院的訓練對我有很好的啓發，我讀了《華嚴經》中托鉢的心態，也決定要以什麼樣的方式來進行基金會的募集，書上說：「若見空鉢，當願眾生，其心清淨，空無煩惱」，即使看到空鉢，也要心裡清淨，不起貪嗔痴之念，又說：「若見滿鉢，當願眾生，具足成滿，一切善法」這形容我們每個人從生下來以後，就托了一個鉢，有句話說：「窮人布施難，富人修行難」不管你的生活是怎麼樣，都還是要具足圓滿，善法就是要修智慧。不管每個人所托的是什麼鉢，不管托了多少，到時候不管是什麼東西都要放下。

我帶著托鉢的心情去募集基金會，也把這托鉢的行動當作另類玄學，我決定要花一年的時間，每個月要募到一百萬，一年要把基金會募好，其中有個醫生還說我頭殼掉了，但是他們也願意和我一起發瘋，跟著我到處去演講，後來我拿了演講費三千塊，我自己也有稿費三千多塊，就去開戶了。那天我找了一個黃道吉日，是地藏菩薩生日，後來銀行那個人他自己打開抽屜，給了我一張十萬元的支票，那時我只有六千五百五十元就去開戶，他看我很阿Q的表情，就給了我十萬元，後來他又找了一個朋友一起來吃飯，我又跟陳老闆說了二十分鐘後，結果他捐了二十萬，回來要準備開戶以後，銀行的小姐們湊了一萬一千元給我，光是那天我就募到了三十一萬一千元，很令人開心！就這樣就開始了。

那時我有兩個挑戰，我要挑戰台灣的社會，是不是真正文明富裕，如果我們真正的是富足，爲什麼這些病患他們活得和難民一樣，對他們來說這些冷漠又無情；第二個我要挑戰法治，我們要求生存權和醫療權，以及社會福利。如果政府官員只是勢力，只看得到選票，那是很可悲的。選票、鈔票、健保卡，我們要選的是什麼，選票、鈔票永遠都是擺在最前面的，但是每個人的生老病死都要進

醫院，是任何人都跑不掉的。一個好的政府，除了要給我們鈔票以外，對我們的生活機能保護也是最起碼的，每個醫院所給的金額是有限的，凡事利潤低的藥品或是風險藥品，他們就會排除在外，所以以後若是得到爭議性的重病，病患就會受到歧視。

爲了健保，政府每年要虧損二十億，但是一般民眾還是不太肯付健保費，所以今天我寫了篇文章，提出一個觀念，希望大家把健保費當做善款，其實這是有點夢幻式的柏拉圖思想，爲何大家會捨不得繳健保費呢？如果把這個款項當做是一個功德，說不定我自己年老或是兒孫都要使用到的。健保是個很重要的社會福利，也是一種醫療資源儲存，這是我們每個人都有的，並且也幫助沒有能力的人，以及這些家人等他們都需要。

醫療資源是要儲存的，但是需要配套措施。去年丟掉的胃藥就有五億元，丟掉的鈣片跟維他命不計其數，而所有罕見疾病所有使用的藥只有一億元，健保的預算共有三千多億。有時大家只是頭痛醫頭、腳痛醫腳，拼湊成年度的總預算，但是在斷尾求生之後，又形成了跛腳制度，這令人看了非常的傷心，黃副署長可以請辭，但是病患是不能辭職的，生命是不能辭職的。

我們的醫療權利是要我們大家來爭取的，這就是民主制度，我募基金會募了八個月，募了一千一百萬，將收據搬去登記時，他們要我造冊，但是多半都是有一大筆錢來做基金會，不像我們是用零錢湊出來的，後來他們說只要捐款三十萬元以上的，而我們總共也只有四張。

其中我們第一個發現的是「高血氏症」，發現他時，他的肚子像懷胎十月一樣大，全身的骨頭沒有一根是直的，結果中醫給他吃消腹水的藥，一個晚上流了一大臉盆的水，肚子就慢慢消下去了，但一個星期後又腫起來，後來不斷的內出血，不管翻那邊都七孔流血，意識還是很清楚，那個孩子沒有力氣講話，只能點點頭，後來在送醫途中就去世了。

我們決心要幫這個孩子，他們的藥品，一瓶健保價是八萬零五百四十五塊，開記者會請他們出面，他們都非常的緊張，其實那時我也很害怕，我也是第一次開記者會，我在電腦上寫新聞稿、寫他故事，真的寫到手軟，趴在電腦前痛哭失聲，我從來沒有想到一個孩子，在發現他時，他是趴在床上，咬著一根棒子，不要哭出來，很痛苦，根本無法入睡，那時記者會他還是坐著輪椅出來。後來那個藥打了一年半後，肚子就消了，骨骼也變好了，現在不需要拐杖就可以站起來了，親自到台上給衛生署長獻花。

這就是「高雪氏症」的孩子，全台灣大約共有十個案例，難道我們全台灣會養不起這十個人嗎？我們要眼睜睜看他們這麼痛苦的過日子，要野蠻成這個樣子嗎？我們是一個真正的文明社會，而這些也都是我們可以做的。團體裡有很多的聲音，疑質我們是要嚇壞衛生署，還是要嚇壞社會大眾。我說：「如果我們這個基金會沒有能力做這樣的事，我就立刻到美國去，如果我們的社會是這樣，我就不做中國人了，我就不要這塊土地了。人家說：『人不親，土親。』我們連非洲的人都在幫了，爲什麼要讓自己的同胞痛苦下去。」

有個媽媽每個月都寄給我三百元，他說他為自己三個健康的孩子，每個月捐一百元。以前我都是自己寫收據感謝他們，曾收個台中縣某一個鄉的小朋友寄來的五百二十二元，是老師要他們捐獻，就全班募款，然後老師再帶著班長去劃撥，還寫了信，說很希望可以幫助那些小朋友，我們在收到信時，真的非常非常感動。我在寫信謝謝他們，常引用證嚴法師的話，她是我最先的法師。她說：「我們生活裡想要的很多，但是需要的不多。」我們如果可以把自己的一些些想要，變成某一些人真正的需要，是件很美好的事情。

另外一個孩子，像木乃伊一樣全身都爛爛的，連眼皮都沒有，我們至少是完整的，他是不完整的，在去年年底，我們發現這個孩子，是個很好的孩子，但是後來非常的瘦，媽媽可能就是生這個病死的，但是他們說是血癌，送到醫院三天就去世了。爸爸知道以後就跑掉了，這兩個孩子是靠外公和舅舅來救他們的，但是外公知道他們有病就不理他們，小姐姐和弟弟兩個人互相扶持。

他們申請了二十隻藥，但是健保局只通過了十六隻。但是他們不肯上電視，上媒體其實是有教育作用的，他們的處境是需要讓大家知道的，這樣大家才會關注，才可以找專業的醫師來診斷。我們迫切的需要第四者，通常只有病患、家屬、醫生，第四者就是社會公眾，或健保者，或其他不相關的人。台灣的諮詢員都是非常專業，而且擁有證照的，但是台灣沒有諮詢制度，目前遺傳專科和諮詢人員都還沒有進入醫學評鑑，我們還在試著去建立起遺傳諮詢的制度，以幫助所有人和下一代更健康，但是這個制度是不容易建立的，目前也都沒有建立評鑑。我們所要做的事情還有很多，是因為我走進這個領域才會了解。

再舉另一個例子，泡泡人就是全身長滿了泡泡的孩子，只有十二個字可以形容：皮開肉綻、體無完膚、痛不欲生，手和腳都會因潰爛而黏在一起，像長了蹼一樣，媽媽就把他的手腳剪開，逼著他寫字、彈鋼琴，因為不用的話會萎縮，會變成肉球一樣。媽媽還親手縫棉的鞋子、襪子給他，他們家中是低收入戶，他寫字是血跡斑斑的一個字一個字寫下來的，他不肯坐輪椅，慢慢的走。他的泡泡是從頭到腳，眼簾、鼻口、食道、肛門全部都長滿，睡覺時是用袋子包著，因為很可能一翻身就整塊皮掀開了，母女從來沒有好睡過。小時候根本不敢讓爸爸看到這個孩子，這一個血肉模糊的孩子，他怕看了以後爸爸會跑掉，所以扛起所有責任來照顧孩子。

我們心裡想，這種勇敢的孩子我們可以救他，他的腦袋很好。像我的孩子也是搶救得宜，沒有壞掉，現在他每天在和我鬥智，我是一則以喜一則以憂，我真的很高興他有機會當一個正常的人。我告訴他，就算他是當工友，去送公文，都要回饋這個社會，一個月吃二十二萬六千三百三十六塊的藥，這就是健保所給付的，所以健保是很好的，但要如何做好是需要配套方式，這也是很重要的。

另外再一種病症，肌肉萎縮症的病共有四十多種以上，他們是躲在暗夜中的，他們就像是不發光的螢火蟲，我們想要做的，也就是這樣的事情而已，讓他們可以擁有自己的生命，去做想要做的事情。曾有個病患，他失去免役系統、失去觸覺，也失去了飽足的感覺，每天只能走三百公尺，他說：「我知道自己有一

天會不能動，但是我不會放棄關懷這個世界，我會一直為遠方受苦受難的人祈禱。」看到這麼好的小孩，我們大家都很不忍心。

另一個案例—阿傑，他是媽媽去世了，他的爸爸都快要七十歲了，家裡子全都用鐵窗封起來，家裡刀子、瓦斯全都沒有，就是想盡辦法不讓他自殺，還養了一條狗看著他，他爸爸每天都買排骨便當。阿傑和我們接觸以後，他開始懂得感謝，謝謝他爸爸每天給他排骨便當，感謝他爸爸帶他去看中醫，現在他懂得給他爸爸找一個希望，因為他父親比他還要絕望。阿傑說：「我在軍校的時候，有黑暗求生的訓練，可是我從來沒有想到，我的黑暗會這麼久。」我不是可憐他們，而是心痛。這就是我們的世界，這是一個古老的問題，而且複雜、難以解決，但是在廿一世紀，我們一直所不懂的天書，不懂得老天所給予的天書，終於可以透過基因的方式有點改善了，也可以幫助在三、五十年後的人，我們所要做的，也就是改善社會制度、改善醫療制度，只是希望這個世界可以過得更好。

講題二：遺傳諮詢及第二代新生兒篩檢

講師：罕見疾病基金會遺傳諮詢員 郭惠珍 小姐

各位學員，大家好：

目前我們基金會的組織架構有董事長、執行長、副執行長，接下來是執行秘書，我先自我介紹，我是醫療服務組的諮詢員，目前在北、中、南三區都有遺傳諮詢員，我的工作是在醫院中，在台大醫院小兒科服務，還有兩天是在台北馬偕醫院。我本身原本是唸護理，後來在文化中文系進修，我認為應該要有更多人文的關懷，所以又到南華大學的文學所。

我從事臨床工作已有十幾年了，前五年都是在第一線工作，包括了腎臟內科、泌尿外科、骨科、婦產科、小兒科，之後進入紅十字會工作，我一直對社會服務有很大的投入熱忱，我本身就一直在北部，雖然我唸的是中文系，可是一直都沒有離開護理工作，我很喜歡醫院這個環境，可是也帶來很多無奈和失望，所以才從臨床轉到行政。因為因緣際會我在青輔會看到遺傳諮詢員的工作，其實醫院目前並沒有諮詢師的配置，這是一個抗壓性很高的工作，我也是個很愛挑戰性的人，而到今年八月底即將滿一年了。

遺傳諮詢是個很令人好奇的工作，目前我們所服務的病友，所看到的病患大部份都是小兒科，但實際上也有在神經內科、神經外科的。在醫院大部份要先知道病患他們的診斷，並在之後幫他說明，一個家庭可能因為有某一個孩子有這樣的病症，才會來醫院求診，目前所有的罕見疾病幾乎都沒有藥可救，可以有藥醫的或是孤兒藥除非都是政府專案進口，或是申請為健保有給付的模式，再來服用或施打。

我們通常會對父母說明他們的遺傳模式，以及他們是否想再懷孕，一個家族中接受諮詢的，不只是父母親而已，遺傳通常要追到前三代，不只是父母親各一半而已，一定是各有一半的基因，是二分之一的機率。可能父母各帶一半的基

因，但是若是隱性的，就不會發病，可是小孩子身上，就會有四分之一的機率會發病，所以也有可能是帶因而不顯現的，就如我們常看到的白子也是這個情形，小孩子具有四分之一的基因，但不發病的稱為「帶因者」。

另一個遺傳基因是「性別遺傳」，就如維多利亞女王是最有名的血友病帶原者，正常女性是 46 X X，正常男性是 46 X Y，但是維多利亞女王有一個基因是帶病的，會遺傳給小孩子，血友病就是凝血機制不足，稍微碰撞就會流血不止，但在女性是不會發病的，性別遺傳是由女性傳下去的，但是女性只會帶因或是完全正常，只有在男性身上會發病。

還有染色體異常的案例，就如，是第十五對染色體異常，他們通常比較胖，站著看不到自己的腳趾，因為出生時很難照顧，全身都軟軟的，狀況會一直維持到滿周歲，小朋友在之前都是很瘦，用滴管餵食，都是很瘦、營養不良的。「小胖威利」是第十五對染色體異常，就是「體染色體」異常，可能會有第二性徵發育不全的困擾，最明顯的就是秦惠珠委員的小孩，他的孩子就是「小胖威利」。我們稱這樣的孩子為「好吃寶寶」，他們先天的社交能力很強，滿周歲後就忽然開竅了，家裡的冰箱都要鎖起來，但是他們無法滿足自己想吃的慾望，對人都很有禮貌，這是他們的特質。但是目前「小胖威利」沒有藥可治，就只能由身邊的行動來控制，讓別人知道他有這樣的基因，並且一起幫助他減重，要維持在某一個正常的體重，不然會引發很多的疾病，這些孩子的心智發展會慢一些，有的可以在資源班上課，不必全部都到啟智班上課。

接下來介紹「亨丁頓舞蹈症」(huntington disease)。有本書的副標題就是寫：「在黑暗中漫舞」，這是第四對染色體異常，有些子女是不發病的，但是這種疾病是無法探測出來的，大部份的病患都是在中老年才發病，發病的過程非常的快。有一個台大醫院的案例，這個女孩子是在二十六歲發病，他共有五個小孩，患者的手會一直不由自主的揮動，到後來喪失意志。目前規定十八歲以可以不做基因檢測，而台大做得很好的一點就是，除了有基因篩檢，並且有各別的電話諮詢輔導，他們五孩子以及父親都來抽血檢測，這就是我們一直在討論生命權和生存權，而這五個小孩中只有唯一的女孩子有病症，其他都不是。在做基因檢測前，她說：「如果我是的話，我以後就不會去害人，不想拖累我的另一半，而且要趁發病前好好賺錢，為這個社會、也為自己奉獻一些。」

台灣雖然可以做基因檢測，但是檢測之後的心理諮商是很重要的。還有一個是隱性遺傳，就是苯酮尿症，這是第一代新生兒篩檢可以做出的，分為食物型和藥物型，國外也有進口一些食品，會把這些成分抽掉，因為他們本身無法排除掉這個元素，若是累積在腦子裡，小孩子就會變得笨笨的。P K U 就是苯酮尿症，他們所食用的食品或奶粉也是有分階段，新生兒的篩檢是很重要的，他們若有配合醫師的指示和藥物、食品的治療，也是可以控制得很好。

有些小孩子是很正常看不出來的，就如 M S U D 楓糖漿尿症，就是有三種胺基酸代謝異常，他們也是要吃特殊的奶粉，這也是一個隱性因子，小朋友有四分之一的機會發病，他們也有可能因為沒有控制好而去世的。而這種特殊的牛奶

就是將某種成分抽離掉，這一罐就要二千多元，但是他們就是要靠這個才可以活下去。

接著談到第二代新生兒的篩檢，在第一代只能檢測出五項，比如苯酮尿症、蠶豆症等，客家人較易有蠶豆症，是因為他們有先天性的甲狀腺功能低下。第二代新生兒篩檢就可以檢查出這樣的疾病，目前和我們基金會合作的，就是台中中國醫藥學院和台大醫院，用第一代的血片去進行，通常在新生兒出生三到五天就可以進行這種篩檢，在腳跟扎一滴血，用細吸管滴到血片上，血片滴滿四個圈圈，並且在通風的地方晾乾四個小時，就可以送到新生兒篩檢室，這個篩檢的速度很快，有些酸血症或脂肪酸都可以篩檢出來。

目前有五十家診所和醫院與我們的基金會有合作，如果各位知道有朋友的預產期快到了，可以向他們告知這個訊息，可以到醫院嬰兒室進行。「第二代新生兒篩檢」可篩檢出二十多種證狀，若是不在這五十家醫院之內也沒有關係，一樣可以到各個檢驗所進行檢測，但是要取得血片，而小朋友不要在餵食過後扎血，免得受到驚嚇會吐奶。如果發現週遭有小孩有餵食困難，或是有嘔吐和腹瀉的情況時，或是小朋友神智有些異常的，請各位強烈的要求他們要接受檢測，早期診斷，才能早期治療；早期發現，早期預防。

目前基金會「人道關懷的治療計劃」，共有十二位病友，他們住在花蓮和瑞穗，其中有九個人是「法布瑞氏症」，在我們《罕見疾病基金會會訊－第十一期》中有介紹到，目前會有六個人接受這種「人道關懷的治療計劃」。這種病是「痛痛病」，四肢會異常地疼痛，就像燙到而無法抽離的感覺，甚至夏天外出時會自己準備冰桶，或是泡到都是冰塊的浴池裡，可是一離開又開始覺得熱了。但是他們的外表看起來都很正常，但卻因為酵素缺乏而造成的疾病。

「性聯遺傳」是尿素循環代謝異常，也就是「高血氨症」，幸好這種疾病目前也有可以控制的奶粉。我有接觸到一個案例，是母親有疾病，她的大女兒忽然去世，也不知道是什麼原因，因為症狀來得太快，醫生們懷疑是尿素循環代謝異常，而妹妹就一直很警覺，都不敢結婚或懷孕，直到送國際檢體的外送，每隔六個小時，共要收集五次，是很不易收集的。幸好檢查出來是正常的，我們大家也都覺得很高興，但是她很擔心自己的妹妹，不知道他們的情況如何。

接下來要和各位討論遺傳諮詢員的角色定位，以前護理師只是短暫的接觸病人，但是我覺得自己擔任遺傳諮詢員後，很像一個社工，要幫他們找社會資源，比如一些社會補助和醫療補助，要知道如何幫他們處理重大病案和身心障礙手冊的一些流程。目前在基金會有社工員、營養師，傳諮詢員的配置有五位，但這還是不夠的，我們還要配合很多的醫療人員，以及實驗室的生化檢驗員，和細胞分子的分析員，還有其他專科醫師，這些也都是很重要的，因為有許多小孩子是無法就診的。未來希望還可以包括心理層面的健全，這些心理方面的健診也是很重要的，另外像藥劑師的配合也是，因為會牽涉到孤兒藥的問題。

再談到國內罕見疾病的困境，目前很多案例不是父親跑掉就是母親跑掉。像我在台大所接觸的例子就是如此，一對姐弟就是受到父親惡性遺棄，母親發病

三天就過世了，醫院的理由是血癌，當時他們分別是小學三年級和六年級，現在姐姐已經二十六歲了，長期和他們接觸下，他們姐弟可以互相扶持，姐姐全心全意地照顧弟弟，姐姐也很上進，有在夜二專進修，而弟弟去年由新光轉到台大，就沒有再出院過，目前還在台大醫院裡。

他本來是一個很正常的年輕人，因為急性腹痛，以為是盲腸炎，割了盲腸後還是腹痛，就認為是附近淋巴結的問題，後來開了兩次刀，還是找不到原因，這種疾病是由腹痛、胸痛，四肢漸漸沒有知覺，由心臟到遠側漸漸沒有力量。那時我們幫他申請個人緊急藥品入海關，他的血基因質是有缺陷的，所以要補充這種東西，這是一個反回饋作用，與血液有相關的作用，這在之前沒有辦法改善，但是可以阻斷，他打一針要四萬元，一個循環要四針，所每次都要十六萬元，對他們來說是很大的負擔。目前他已經可以在床上翻身，我們也期望他可以趕也出院。

另外我們支持的病友團體還有：企鵝家族、漸凍人、肌肉萎縮症、玻璃娃娃，等都是我們有合作的機構，我們到國小去宣導，我們做了四個人偶娃娃，讓他們知道罕見疾病是遺傳性疾病，但不是傳染病，像玻璃娃娃是很容易骨折；而小小人有很多人稱為侏儒，他們是軟骨不全發育症；還有一個是小胖威利，第四個就是正常的小孩，我們去告訴小朋友，要如何幫助這些有罕見疾病的小朋友。目前我們去過吳興國小，還有淡水的竹圍的自強國小，自強國小全校大約不到一百五十人，感覺上很像森林小學。而宣導和推廣的這個工作，不能只靠少數人的努力，要先教小朋友如何認識並接受他們，並且去幫助他們。

【座談討論】

學員發問：紅斑性狼瘡是怎麼樣的情況？

講師回答：紅斑性狼瘡就是 S L E，是免役性的疾病，會有紅斑，像蝴蝶斑一樣。原因目前還是不確定，但是在女性較為嚴重，大部份仍是因為基因的突變而引起，這種疾病不會傳染，但這不屬於罕見疾病，是免役系統的關係，但是對於遺傳的原因則是目前不明。

學員發問：如果是侏儒症要如何治療？是否會影響到智力的發展？

講師回答：侏儒症的小朋友智力是正常的，只是在身材上比較短小，他們的發育較緩慢，也就是雖然起跑點和大家相同，但是跑得時候比較緩慢一些，他們智力不至於不正常，只是比較低下，通常這種小朋友我們會建議他去做 I Q 測驗，像唐氏症的小朋友也可以有測試出來有九十分的。只是在後天的環境下可能會較為遲緩，如果有很好的學習環境，也可以有很好的發展，像唐氏唐的舟舟就是很好的例子。唐氏症就是第二十一對染色體異常，這並不是蒙古症，是基因不停的拷貝而產生的錯誤，例如有的人可能是四十五 X，可是就是少一個染色體，可能是上面有缺失，或是位置倒過來。這也是我們大家應有的常識和觀念。