



從「絕地花園」

一書談罕見疾病患者的權利

張寶珠、白淑華

書名：絕地花園

作者：鄭慧卿

出版社：天下文化書坊

出版日期：民國九十年八月出版

在我們週遭，有一群因為先天基因缺陷或後天突變所導致的罕見疾病患者，雖然發生率極低、鮮為人知且不熟悉，但他們在就學、就業、就醫、就養等方面亟需要政府及專業團隊的介入，也需要社會大眾的了解與關懷，「絕地花園」一書因此在這個前題之下誕生。

「絕地花園」是由八個罕見疾病病友的故事所組成，這些罹患率極低也相當少見的疾病，隨著本書的出版及相關協會團體的運作而漸為人知，這八種疾病分別為脊髓小腦萎縮症（顯性遺傳，神經系統退化疾病。在白種人約 1/10000，但在台灣尚無統計資料）、多發性硬化症（病因不明，中樞神經系統疾病。在台灣約為 1.8/100000）、先天性水皰症（體染色體隱性遺傳或顯性遺傳疾病，並非傳染性疾病。美國統計 1/50000，台灣不詳）、亨丁頓舞蹈病（顯性遺傳，神經系統退化疾病。台灣尚無統計資料，粗估約為 1/10000）、裘馨氏肌肉失養症（性聯隱性遺傳，肌肉萎縮症之一種。盛行率約為 3/100000）、高雪氏症（體染色體隱性遺傳，脂肪代謝異常。在台灣不明，目前約

有 20-30 例）、高血氨症—尿素循環代謝異常（體染色體或性聯隱性遺傳。盛行率約為 1/30000-1/70000）及白胺酸代謝異常（體染色體隱性遺傳，有機酸血症之一種。極為罕見，截至目前全世界僅有三十餘例報告）。台灣目前已發現的罕見疾病約有一百一十多種，大都沒有健保，一旦失去藥物控制，即面臨死亡與失去智能，在罕見疾病中，有絕大部分的病類屬於「先天性代謝異常疾病」，在台灣每年出生二十萬的新生兒中，就有六十人左右罹患先天性代謝異常疾病，它的種類相當多，除了以上這些個案之外，還有一些其它的疾病，如苯酮尿症、楓糖漿尿症、高胱胺酸血症、異戊酸血症、紫質症、威爾森氏症、黏多醣症等。

這裡面的故事有些是上一代已有病徵，只是一直不知道；有的則是父母親雙方缺陷基因剛好碰在一起的「機率」，他們並不是被詛咒或上輩子做壞事所得來的結果，純粹只是「機率」的問題，有可能發生在任何一個人身上。在本書中，可以看到患者本身的努力及家長親友的不放棄，也可以看到大家相互扶持、彼此鼓勵的人性光輝。作者鄭慧卿小姐將一個個真實的故事呈現在讀者面前，所帶來的感動和心靈的激盪讓我看完書後久久不能自己，任何一個人讀到書中以血淚交織

成的故事，都會受到震撼心靈的感動，就如台北市長馬英九先生所寫的序文－生命的真諦在於活得紮實，生命的可貴在於用心感受、用心體會。「愈逢性命威脅，愈是惜生」，正因身處絕境才得以逢生，才會更加珍惜生命。本書最後的附錄內容，附錄一是罕見疾病醫療小檔案，附錄二為台灣罕見疾病團體支援網，附錄三收錄了罕見疾病國際重要相關網站，提供深入了解罕見疾病的現況。

美國於一九八三年通過孤兒藥法(The Orphan Drug Act)，凡美國境內罹病人數少於二十萬人的疾病皆屬於罕見疾病，為了促進孤兒藥的研發，提升這群獨特人口的生存機率和生活品質，政府明訂臨床實驗減稅、獨佔市場七年等等各種獎勵。十年之間，孤兒藥即以二十倍的成長率問世。台灣在陳莉茵、曾敏傑兩位病友家長的發起籌備下，於一九九九年成立了「罕見疾病基金會」，促使政府機關提供人們更多資訊、資源與社福協助，基金會也不遺餘力地宣導產前篩檢，這是整個社會制度都必須面對的問題，而相關的病友也逐漸凝聚起來成立協會團體，讓更多人了解罕見疾病。

行政院衛生署在罕見疾病基金會的推動下，於民國八十九年二月九日公告實施「罕見疾病防治及藥物法」，並公告我國疾病之盛行率在萬分之一以下者列為「罕見疾病」。其後陸續公告的「罕見疾病醫療補助辦法」、「罕見疾病藥物供應製造及研究發展獎勵辦法」及相關藥品查驗登記及專案申請辦法，實質地鼓勵廠商研發、製造及引進罕見疾病用藥，落實照顧罕見疾病患者政策。以九十年度為例，新增收載的罕見疾病治療藥物計有十三項，迄民國九十一年二月底為止，共計收載罕見疾病用藥有四十三項，包括未取得藥品許可證而專案進口或製造者有三十六項，業已取得藥物許可證者有七項。

目前罕見疾病基金會與台中「中國醫藥學院附設醫院」及臺大「臺大醫院新生兒篩檢中心」合作，利用最先進的 Tamdem Mass 串聯質譜儀進行二代新生兒篩檢，且補助部分檢驗耗材費三十元，低收入戶及偏遠地區個案給予全額補助，希望及早發現、及早治療，也希望能督促政府早日推動全國性的二代新生兒篩檢工作。身心障礙者保護法於九十年十一月二十一日修正通過，將頑性癲癇症及部分罕見疾病納入身心障礙範圍之後，罕見疾病患者依法可以請領身心障礙手冊並享有相關社會福利。目前約只有一半的罕見疾病可列為「重大傷病」，健保局目前也在修改辦法，將所有的罕見疾病均列為重大傷病，減輕病患及其家庭的負擔，這是社會福利進步的一大步。他們是社會弱勢中的「極弱勢」，需要政府及相關單位的了解與重視，提供他們協助與資源，更需要社會大眾的瞭解與關懷。(作者為國立彰化師範大學特殊教育研究所研究生)

參考書目

內政部(民90)。**身心障礙者保護法**。

牛慶福：罕見病友音樂會 8日獻藝募款。**聯合報**，民國91年3月4日，19。

中央衛保局(民國91年3月12日)。「您繳的全民健康保險保險費用到哪裡去了？」系列之**四-罕見疾病用藥篇**。查詢日期3月29日，民國91年，網址

<http://www.nhi.gov.tw/news/data/news0312.htm>

鄭慧卿(民90)。**絕地花園**。台北，天下文化書坊。

潘彥妃：罕見疾病將全列重大傷病。**聯合報**，民國91年3月13日，6。

