

台灣神經罕見疾病學會電子報 2024 年 05 月

- 由社團法人台灣神經罕見疾病學會發行

- 發行日 2024/05/29

- 第三屆理事長劉祐岑、副理事長陳瓊美、楊尚訓、理事李妮鍾、張國軒、蔡孟翰、趙啟超、李銘仁、王桂馨、蕭丞宗、林詠沂、常務監事林秀成、監事劉青山、謝松蒼、秘書長季康揚、協同秘書長林柏佐

- 總編輯：林柏佐

理事長的話

今年的台灣，是神經科學蓬勃發展的一年。要向各位會員介紹兩個重要的學術活動，希望各位把握機會，不要錯過。

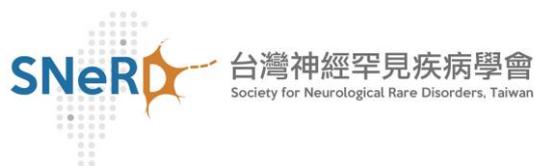
今年學會年會暨國際學術研討會即將於 2024 年 09 月 21 日於張榮發基金會國際會議中心舉行，邀請多位國內外重量級專家主講，目前報名已經開始，請大家把握早鳥報名日期，若投稿論文還有獎勵。

2024 跨領域神經科學國際研討會(TSfN 2024)即將於 8 月 23~25 日於台灣大學舉辦。研討會內容豐富，本次大會，學會積極參與，共主辦及合辦了三場 nanosymposiums，一連三天，以最熱門的議題、最黃金的講師陣容，邀請各位會員參加。

台灣神經罕見疾病會員若同時報名 TSfN 2024 以及今年年會(9/21)，學會每人補助新台幣 500 元，欲知詳情，請快閱讀電子報。

另外，本期電子報很高興能邀請到罕見疾病基金會林思瑜專員於電子報分享兩會的運作，神罕學會期待能與病友團體保持良好的互動與密切的交流。我們也特地邀請到臺北榮民總醫季康揚醫師，特別針對「漸凍人的治療」給予專文介紹。

電子報的內容在編輯處及各位會員的努力下越來越豐富。即日起，對於投稿者學會也會酌予稿酬，歡迎大家踴躍投稿。



最新會議及活動資訊

跨領域神經科學國際研討會(TSfN)

- 2024 跨領域神經科學國際研討會(TSfN 2024)即將於 8 月 23~25 日於台灣大學舉辦。
 - 研討會內容豐富，包含 4 場 Keynote lectures、3 場科普演講（中文）、12 場 Plenary talk、25 場 nanosymposiums 及 satellite meetings。
 - 台灣神經罕見疾病學會參與了以下 nanosymposiums，一連三天，以最熱門的議題、最黃金的講師陣容，邀請各位會員參加。
1. 8 月 23 日(週五)：台灣神經罕見疾病學會與台灣認知神經科學學會合辦，以 *Diverse perspectives on human cognition: neural mechanisms and pathological insights* 為主題，邀請到臺北醫學大學徐慈妤教授、台灣大學張玉玲教授、哥倫比亞大學林易徵博士、國立陽明交通大學段正仁教授擔任講師。
 2. 8 月 24 日(週六)：由台灣神經罕見疾病學會主辦，以 *Advancement in the diagnosis and pathogenesis of neurological repeat expansion diseases* 為主題，邀請到成功大學楊尚訓教授、中央研究院王桂馨研究員、臺北榮民總醫院李宜中教授、彰化基督教醫院劉青山教授擔任講師。
 3. 8 月 25 日(週日)：台灣神經罕見疾病學會與台灣立體定位功能性神經外科及放射手術學會合辦，以 *Functional connection and modulation in neurodegenerative diseases* 為主題，邀請到台灣大學潘明楷教授、臺北榮民總醫院劉祐岑醫師、台灣大學劉浩澧教授、輔大醫院蘇延樺醫師擔任講師。

- 台灣神經罕見疾病會員若同時報名 Tsfn 2024 以及今年年會 (9/21)，學會每人補助新台幣 500 元(持 Tsfn 2024 報名憑據於 9 月 21 日年會當日發予)。
- Tsfn 2024 跨領域神經科學國際研討會日期：2024/08/23-25
- 地點：國立臺灣大學博雅教學館 NTU Liberal Arts Teaching Hall
- 報名連結：<https://tsfn.neuroscience.org.tw/registration>
- 註冊日期：2024-05-01 ~ 2024-07-15
- 投稿日期：2024-05-01 ~ 2024-07-15



台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會

- **2024 台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會『化不可能為可能：神經系統罕見疾病的治療前景』**即將於 2024 年 09 月 21 日（六）張榮發基金會國際會議中心舉行。神經罕見疾病一直是醫學亟欲跨越的障礙，過去的種種『不可能』，隨著基因治療、核酸藥物、小分子藥物等種種治療的開發，讓我們開始看見更多的『可能性』。本次研討會將為大家介紹這些新的可能!
- 我們特地邀請到 **UCLA 的 Pr. Susan Perlman**，她將分享主持並參與了多項與 hereditary ataxia 臨床試驗的經驗；**Harvard Medical School Pr. Timothy Yu** 將以 Individualized Oligonucleotide Therapy in Neurological Rare Diseases 為題，介紹如何針對罕病開發新治療；以及 **Queen Marry University of London 林詠堯**博士帶來人類多功能幹細胞於神經肌肉疾病模式、藥物開發與再生醫學之最新研究成果。
- 本次年會中也邀集**臺大醫院簡穎秀**醫師將分享其於多項先天代謝疾病的治療經驗、**中央研究院陳俊安**研究員介紹運動神經元退化性疾病研究的最新突破、**臺北醫學大學李宜釗**教授開發結節性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex)的新治療，讓我們看見國內豐沛的研究能量與成果。並特別安排**臺北榮總劉祐岑**醫師介紹 Fabry disease、**台大醫院趙啟超**醫師介紹 TTR amyloidosis 這些罕病在實務上如何提供跨領域的診斷與治療、以及台灣未來努力的方向。精彩內容，不容錯過。
- 報名方式：一律採網路報名 <https://forms.gle/3WvGdVswiAK6tMwT7>
- 論文投稿：即日起至 **113/08/31(星期五中午 12:00)**截止

- 將選出金獎、銀獎、銅獎數名，並給予獎金及獎狀。若投稿並接受者可折抵報名費500元，將於9/21會議現場發放。(只有 presenting author 可折抵)投稿請寄 E-mail : snerd.taiwan@gmail.com，標題請註明 2024 年會論文投稿，標題及作者需附中英文，內容不拘，請提供簡報比例 16:9 之投影片乙張。

2024台灣神經罕見疾病學會年會暨國際學術研討會
2024 Annual Conference of the Society for Neurological Rare Disorders - Taiwan

『化不可能為可能：神經系統罕見疾病的治療前景』
Making the untreatable treatable: the promise of therapies for neurological rare diseases

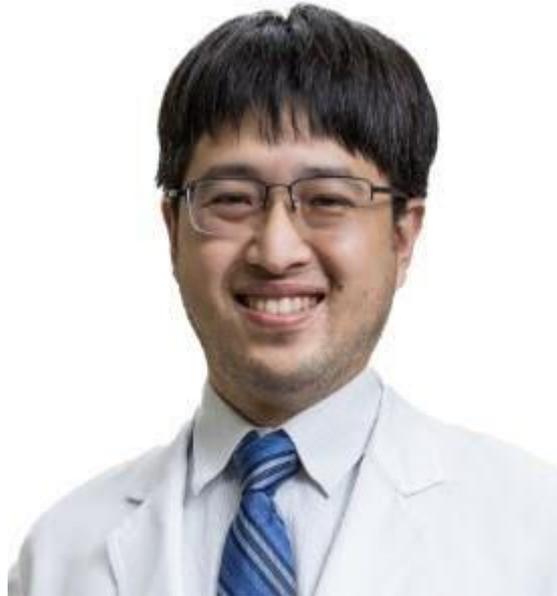
113年09月21日星期六張榮發基金會國際會議中心

Time	講座	講師	座談
08:30-08:50	報到		
08:50-09:00	開幕致詞 貴賓致詞	劉祐岑理事長	
Keynote lecture I			
9:00-9:40	Update of the clinical trial for hereditary ataxia	Pr. Susan Perlman Neurogenetics, UCLA	劉青山醫師 彰化基督教醫院 神經醫學部
09:40-10:20	Individualized oligonucleotide therapy in neurological rare diseases	Pr. Timothy Yu Harvard Medical School	劉祐岑醫師 臺北榮總神經內科
10:20-10:30	Coffee break		
Keynote lecture II			
10:30-11:10	Curated strategies to develop novel therapies for inborn metabolic errors	簡穎秀醫師 臺大醫院基因醫學部 醫小兒部	李延輝醫師 臺大醫院基因醫學部
11:10-11:40	Engineered human pluripotent stem cells for modelling neuromuscular disorders, drug discovery and regenerative therapy	Dr. Yung-Yao Lin Queen Mary University of London	王桂馨副研究員 中央研究院 生物醫學科學研究所
11:40-12:20	Revolutionizing motor neuron diseases: Bridging bench to bedside	陳俊安研究員 中央研究院 分子生物研究所	李宜中醫師 臺北榮總神經內科
12:20-13:00	Lunch & SNeRD-T 會員大會		
13:00-13:40	Poster round + 優秀論文頒獎		
13:40-14:20	Update of the medical treatments for Dravet syndrome	許庭權醫師 臺北榮總兒童神經科	蔡孟翰醫師 高雄長庚功能暨藥物科
14:20-15:00	Novel treatment for TSC	李宜鈞教授 臺北醫學大學 神經醫學博士學位學程	楊尚訓教授 成功大學生理學研究所
15:00-15:20	Coffee break		
Special symposium			
15:20-16:00	Neurological presentation of Fabry disease	劉祐岑醫師 臺北榮總神經內科	余文輝醫師 臺北榮總心臟內科
16:00-16:40	Real-world diagnosis and treatment for FAP in Taiwan	趙敏超醫師 台大醫院神經部	林發平醫師 臺北榮總神經內科
16:40-17:00	開幕致詞	劉祐岑理事長	

活動指導 NSIC 國家科學及技術委員會
協辦 Taiwan SpinoCervical Ataxia Association 社團法人中華小腦萎縮性病友協會

會員介紹與分享

漸凍人的治療契機與挑戰



季康揚

台北榮民總醫院神經醫學中心周邊神經科

國立陽明交通大學醫學院生理學研究所

漸凍人簡介

肌萎縮性脊髓側索硬化症(amyotrophic lateral sclerosis, ALS)，俗稱漸凍人，是一種神經退化性疾病。此疾病會不可逆的造成上運動神經元與下運動神經元的退化。ALS 患者最初的臨床症狀常為局部的肢體及軀幹的肌肉萎縮無力、或是因延髓（bulbar）退化造成構音與吞嚥困難。ALS 患者平均發病後的平均存活時間約為五至六年。大部分的 ALS 是散發的（sporadic），約佔 90%，家族遺傳則約佔 10%[1]。在台灣，ALS 是國健署認定的罕見疾病之一，平均發生率約為十萬分之 0.6，好發年齡約 65-70 歲[2]。截至 2024 年 4 月，ALS 共有四種藥物獲得美國 FDA 核准上市，分別為 Riluzole, Edaravone, Relyviro (sodium phenylbutyrate and taurursodiol) 以及 Tofersen。前三種藥物對所有 ALS 患者均適用，但效果仍相當有限。Tofersen 則是針對帶有 *SOD1* 基因突變的患者所設計的藥物。因為治療選擇及療效有限，目前對 ALS 的治療主要是以支持性療法為主。跨團隊照護也被認為可延長存活時間與提升生活品質。此外，使用管路灌食與陽壓呼吸器或氣切等方法也是疾病進展時維持維持生命的選擇之一。近年來，已經有多個針對特定基因型的標靶藥物以及針對散發性 ALS 之臨床試驗在進行中。

臨床表現

目前尚無生物標記(biomarker)可以有效且準確的診斷 ALS。ALS 的診斷主要根據電生理檢查與神經學特徵。目前國際共識的診斷標準是 2019 年提出的 Gold Coast criteria[3]。根據這個診斷標準，綜合病史，臨床症狀以及肌電圖檢查已經可以正確的診斷 ALS。基因檢測在無明確 ALS 家族史的患者中，其角色僅有作為後續治療選擇的依據，並非依靠基因檢測的結果來判斷患者是否為 ALS。

根據過去的文獻統計資料，ALS 的平均存活時間約為 5-6 年，存活時間與性別無明顯相關 [4]，但越大發病年齡與口咽發病的患者的平均存活時間較短[5]。為了客觀的評估 ALS 患者的各項功能，目前較常用的量表是修訂版的 ALS 功能性量表 (The Revised Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale, ALSFRS-R) [6]。此量表共有 12 個項目，每一項目為 0-4 分，症狀由最重到最輕的分數範圍為 0-48 分。根據我們在民國 105 年至 110 間，對 258 位 ALS 患者每半年一次的 ALSFRS-R 追蹤評估，患者平均每月 ALSFRS-R 分數退步 1 分左右。雖然 ALS 患者多為單純的運動神經退化，但少部分的患者也可能合併認知功能退化或精神行為異常的。ALS 的病人當中，大約 13%左右會同時患有額顳葉型失智症 (frontotemporal dementia, FTD) [1]。這群病人病情進展也較為快速，且平均存活時間較短。雖然 ALS 和 FTD 為兩種截然不同的疾病，但 *C9ORF72* 等數種 ALS 的致病基因都可以單獨產生 FTD 或 ALS 或同時產生 ALS 與 FTD 兩種病症，足見兩種疾病之機轉有密切關連。

治療

目前醫學界對 ALS 的治療仍然相當有限。截至 2024 年 4 月共有四種藥物獲得美國 FDA 核准上市，分別為 Riluzole, Edaravone, Relyviro (sodium phenylbutyrate and taurursodiol)以及 Tofersen。Riluzole 是歷史最悠久的 ALS 藥物，從 1995 年上市使用至今，是第一個被核准治療 ALS 的藥物，也是目前台灣唯一有健保給付的 ALS 藥物。Riluzole 的機轉是一種穀氨酸 (glutamate)的拮抗劑，Riluzole 會抑制神經元釋放穀氨酸，並且和其競爭 NMDA 受體進而降低運動神經元的興奮性毒性。根據臨床試驗所發表的文獻，每日使用 100mg Riluzole 的病人在一年後的存活率顯著高於對照組 (74% vs. 58%, $p = 0.014$)。雖然臨床實驗的結果證明 riluzole 顯著的優於對照組，但實際上 Riluzole 只能延長患者大約三個月的壽命 (實驗組與對照組的平均存活天數分別為 449 及 532 天) [7]。為了方便吞嚥困難的患者，國外可以取得不同劑型的 Riluzole，例如 Tiglutik 是液體狀的水劑，Exservan 則是一種舌下含片的形式，含在嘴巴裡就會自行溶解吸收。台灣已經於 2023 年通過 Tiglutik 的健保給付，可造福吞嚥功能不佳的患者。

Edaravone 則是第二個得到 FDA 核准上市的藥物（2017 年），目前在台灣尚未上市，但可以用專案用藥進口的方式自費購買，接受此藥物的治療。但由於價格昂貴，且此藥為目前僅有進口靜脈注射劑型，因此我國只有少數 ALS 患者使用。Edaravone 的作用機轉是一種抗氧化劑。在臨床試驗中發現，發病時間小於兩年的 ALS 患者使用 Edaravone 半年以後，其 ALSFRS-R 量表的退化速度略小於對照組（-5.01 分 vs. -7.5 分, $p = 0.001$ ）[8]。在開放性延伸試驗中（open label extension），讓實驗組及對照組所有病人再接受 6 個月的 Edaravone，全程使用 Edaravone 的病人其 ALSFRS-R 退化速度和前半年使用安慰劑後半年使用 Edaravone 的病人相比略為緩慢（-8.0 分 vs. -10.9 分）。但尚無臨床試驗的證據證明 Edaravone 可延長存活時間。

第三種藥物 Relyvrio（sodium phenylbutyrate 和 taurursodiol 的複方藥）在 2022 年獲得美國 FDA 核准上市。根據 2020 年發表的臨床試驗結果發現，使用 Relyvrio 的 ALS 患者，在 24 週後其 ALSFRS-R 分數的退步較對照組緩慢（實驗組平均每月退化 1.24 分，相對於對照組每月 1.66 分, $p = 0.03$ ）[9]。但不幸的是，在 2024 年 3 月，新的大規模臨床試驗的結果發現，Relyvrio 與對照組相比，其 ALSFRS-R 分數並無顯著差異。因此 Relyvrio 可能未來面臨下市。現在也不再鼓勵新診斷的 ALS 患者嘗試此藥。

除了傳統對於散發性 ALS 的藥物，另一類的藥物則是針對特定基因突變的 ALS 患者所設計的標靶治療。目前發展進度最快的是針對 *SOD1* 致病基因突變的藥物 Tofersen。此藥已經獲得美國及歐洲核准上市，適用於帶有 *SOD1* 致病基因突變的 ALS 患者。Tofersen 的作用機轉是利用 *SOD1* 基因的反義核苷酸（antisense oligonucleotide; ASO）與 *SOD1* 基因所產生的信使 RNA（messenger RNA）結合並加速其分解，進而減少 *SOD1* 的蛋白質產量，減少突變的蛋白質在細胞內堆積並減少運動神經元的破壞。在 2021 年的 VALOR 臨床試驗中，將帶有 *SOD1* 致病突變的 ALS 患者以 2:1 的比例隨機雙盲分配至 Tofersen 試驗組及安慰劑。在治療 28 週之後，快速退化組與慢速退化組中使用 Tofersen 的患者，其 ALSFRS-R 分數分別較對照組高出 1.2 及 1.4 分，但兩組與對照組間 ALSFRS-R 分數的差異並無顯著差異。在之後的開放式延伸試驗（open label extension）中，雖然兩組病人的臨床功能（ALSFRS-R 分數）並未因使用藥物而有顯著差異，但在此研究也發現，使用 Tofersen 的試驗組的患者，其腦脊髓液中的 *SOD1* 蛋白，以及血液中的 NfL 濃度均顯著的較對照組低。由於 *SOD1* 蛋白被認為是導致 *SOD1* 基因突變患者致病的毒性蛋白質產物，而 NfL 則為神經受損的指標，且較高的 NfL 濃度被認為和不良的預後有關 [5]，因此在 VALOR 試驗中，雖然沒有證據指出 Tofersen 可以顯著改善帶有 *SOD1* 致病突變的 ALS 患者之臨床功能，但它確實可能在分子層面減少毒性的 *SOD1* 蛋白，且可能有助於減緩運動神經元的破壞。在 2024 年，根據本試驗 104 週的數據分析，更發現大約 20-25% 的患者能產生臨床上有意義的進步，而且越早用藥，症狀越輕微的患者，產生進步的機會越大。這個發現打破了 ALS 病程無法逆轉的觀念，也為 ALS 的治療帶來更多希望。未來值得進一步研究的方向是開始用藥的時機與藥物的劑量是否可以修正以獲得更好的療效。當病人肌肉無力萎縮時，其運動神經元已經有相當的破壞。因此，找尋臨床前期的診斷工具幫助篩選適合的病人早期治療

將成為日後基因標靶療法的發展重點。也因此臺北榮總神經內科免費提供全國 ALS 確診的患者提供基因篩檢服務，希望有機會接受基因治療的 ALS 患者可以在疾病的早期被正確的辨識，提高治療成效。

除了 Tofersen，許多針對其他基因突變，但類似機轉的基因標靶治療也在積極進行臨床試驗中。例如 ION363 是 *FUS* 基因的反義核苷酸，用以治療帶有 *FUS* 基因突變的 ALS 患者[10]。臺北榮總於 2024 年初加入此藥的臨床試驗計畫，希望藉此引入新的治療機會，

幫助台灣患者。但針對世界上最常見的 ALS 致病基因 *C9ORF72* 所研發的反義核苷酸，BIIB078 則因療效不佳提前終止。在 2024 年，針對散發性 ALS 的試驗藥物 SAR443820 (HIMALAYA study) 以及 BIIB105 (ALSpire study) 均因效果不佳終止研發。雖然臨床藥物的研發具有相當的不確定性，但針對特定基因突變的精準醫療將是未來治療 ALS 的重要趨勢之一，而明確知道致病基因突變的 ALS 病人很可能是較早能接受良好治療方式的病人。因此對每個新診斷的 ALS 病患進行基因診斷變得日漸重要。可預見未來將會有更多的 ALS 藥物可以來幫助患者。

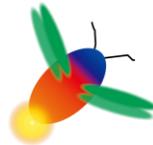
參考資料

1. van Es MA, Hardiman O, Chio A, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet* 2017;390(10107):2084-98. doi: 10.1016/S0140-6736(17)31287-4 [published Online First: 2017/05/30]
2. Lai CH, Tseng HF. Epidemiology and medical expenses of motor neuron diseases in Taiwan. *Neuroepidemiology* 2008;31(3):159-66. doi: 10.1159/000154928 [published Online First: 2008/09/12]
3. Shefner JM, Al-Chalabi A, Baker MR, et al. A proposal for new diagnostic criteria for ALS. *Clin Neurophysiol* 2020;131(8):1975-78. doi: 10.1016/j.clinph.2020.04.005 [published Online First: 2020/05/11]
4. Brown RH, Jr., Al-Chalabi A. Amyotrophic Lateral Sclerosis. *N Engl J Med* 2017;377(16):1602. doi: 10.1056/NEJMc1710379 [published Online First: 2017/10/19]
5. Chio A, Logroscino G, Hardiman O, et al. Prognostic factors in ALS: A critical review. *Amyotroph Lateral Scler* 2009;10(5-6):310-23. doi: 10.3109/17482960802566824 [published Online First: 2009/11/20]
6. Cedarbaum JM, Stambler N, Malta E, et al. The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function. BDNF ALS Study Group (Phase III). *J Neurol Sci* 1999;169(1-2):13-21. doi: 10.1016/s0022-510x(99)00210-5 [published Online First: 1999/12/14]
7. Bensimon G, Lacomblez L, Meininger V. A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. ALS/Riluzole Study Group. *N Engl J Med* 1994;330(9):585-91. doi: 10.1056/NEJM199403033300901 [published Online First: 1994/03/03]
8. Sawada H. Clinical efficacy of edaravone for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Expert Opin Pharmacother* 2017;18(7):735-38. doi: 10.1080/14656566.2017.1319937 [published Online First: 2017/04/14]

9. Paganoni S, Macklin EA, Hendrix S, et al. Trial of Sodium Phenylbutyrate-Taurursodiol for Amyotrophic Lateral Sclerosis. *N Engl J Med* 2020;383(10):919-30. doi: 10.1056/NEJMoa1916945 [published Online First: 2020/09/03]

10. Korobeynikov VA, Lyashchenko AK, Blanco-Redondo B, et al. Antisense oligonucleotide silencing of FUS expression as a therapeutic approach in amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Med* 2022;28(1):104-16. doi: 10.1038/s41591-021-01615-z [published Online First: 2022/01/26]

認識罕見疾病與罕病基金會介紹



財團法人罕見疾病基金會
TAIWAN FOUNDATION FOR RARE DISORDERS

財團法人罕見疾病基金會研究企劃組 林思瑜專員

3歲大的小嵐，在出生5個月時出現癲癇，經基因檢測確診罹患卓飛症候群，並有發展遲緩的情況。在加入罕病基金會的螢火蟲家族後，社工於家訪時觀察到，因爸爸的工作體力負擔較大，媽媽需獨自照顧姐姐、小嵐和即將出生的妹妹。本會除了協助小嵐一家申請補助以分攤經濟重擔、提供生活必需品，也聘請專業人員到家進行復健評估，讓媽媽能安心聘僱月嫂好好調養休息，並在家中陪伴小嵐繼續早期療育訓練。

▲ 罕見疾病是什麼？

「罕見疾病」是什麼？若問起這個問題，或許不少人能說出小腦萎縮症、漸凍症、小胖威利等病症，但要再進一步深入說明，卻不一定如想像中容易。

一般而言，「罕見疾病」意指罹病率低至萬分之一以下、患病人數極少的病類，其中多數具遺傳性，僅部份並非遺傳或無法確知罹病原因。若更進一步探究，能發現我國由中央機關審議某一疾病是否認為「罕見疾病」時，多以「罕見性」、「遺傳性」、「診療困難性」、「疾病嚴重度」等四項指標作綜合認定。目前國內專責罕見疾病認列的中央單位，是隸屬於衛生福利部國民健康署的罕見疾病及藥物審議會。統計至2024年3月為止，經國民健康署公告認列的罕病病類總計244種，通報個案人數共21,129人；此外，已公告之罕病藥物計有140種，其中共75種獲健保給付。

因罕病診斷困難的特性，許多罕病家庭在確診前，常需經歷焦慮擔憂、忐忑不安的心理歷程；確診後，又因罕病難以治癒，連帶衍生長期照顧、醫療復健及經濟負擔等複雜需求，帶來莫大的生活壓力。在現行法規及各項制度保障下，當今罕病病友經通報確診後，將同時獲得重

大傷病註記；如有需要，經專業醫療團隊鑑定後，亦將視個別疾病影響程度，獲得不同類別與等級之身心障礙身份，進一步能獲得相對應的權益保障。相比二十多年前，對「罕見疾病」尚感陌生、甚至容易因不了解而感到害怕的台灣社會，如今各層面日漸齊全的法規制度，一點一滴代表著一路以來相關團體努力爭取而得的珍貴成果。

▲ 罕病基金會服務與發展

二十多年前的社會環境，對於罕見疾病的了解及法規保障尚不如今日全面。同樣身為病患家屬的陳莉茵女士及曾敏傑先生，因「借藥」救子而相識，有感於罕病患者在醫療、藥物、生活及安養等各方面照護的缺乏，且長期未能受到政府及社會大眾重視，秉持著「我們不可能照顧孩子一輩子，但是制度可以」的初衷，於 1999 年共同創辦「財團法人罕見疾病基金會」。自倡議起家，基金會集結眾人之力，致力於醫療人權提倡、病友權益爭取、生育關懷推廣及政策制度改革，盼能扭轉罕病患者資源稀缺、無藥可醫等極度弱勢的社會處境，並催生了「罕見疾病防治及藥物法」這項重要法規的建制與革新，促使我國成為全球第五個立法保障罕病病人的國家。

基金會創立至今已屆 25 週年，如今於運作四大服務據點，包含北部總會、桃竹苗辦事處（罕見家園）、中部辦事處及南部辦事處，總計約 50 名同仁，集結遺傳諮詢員、社工師、心理衛生專員、活動公關專員與研究企劃專員等各方專業，共同推展十多項全方位服務方案，持續建置更加完整綿密的服務網絡。為能涵納最多確有需求的罕病家庭，目前本會總計服務 284 種病類，共約 1 萬 9 千戶病友家庭（包含直接服務 9,707 人與間接服務 51 個病友團體之罕病病友），而不僅僅限於政府正式公告之罕病病類。本會現行各項服務方案列舉如下：

【直接服務】

（一）醫療服務：遺傳諮詢、遺傳檢驗、生育關懷、營養諮詢、管灌營養品支持、新生兒篩檢補助、醫材輔具補助轉借等。

（二）安養服務：愛心物資募集、病友經濟補助、到宅關懷、新確診個案服務等。

（三）就學服務：罕見疾病獎助學金、入學轉銜暨校園宣導服務等。

（四）心理服務：心理衛生服務等。

（五）文創暨休閒服務：一日體驗活動、二日樂活之旅、音樂培訓課程、藝術培訓課程、運動培訓課程等。

（六）家庭支持服務：微型保險、緊急救援網絡、家屬喘息團體、無障礙計程車推廣、罕見職人推展服務、全方位家庭支持課程等。

(七) 其他服務：團體育成及活動補助等。

【間接服務】

(一) 政策遊說及議題倡導

(二) 大眾宣導與媒體推展

(三) 資源募集與公益行銷

(四) 官網及社群媒體

(五) 宣導品出版

(六) 委託學術研究

(七) 博碩士論文獎助

(八) 研習課程暨社區宣導

(九) 國際交流

(十) 志工培訓與服務推展

隨著時光推演，本會各項方案不僅日趨成熟，亦即時因應時空背景的變化不斷創新與進步。2022 年底，歷經十餘年規劃與籌備的「罕見家園」，於新竹關西隆重開幕營運，如火如荼開展諸多服務方案；不僅接待八方貴客，更強化外部資源連結，運作漸入佳境，為我國無障礙創新服務寫下新的一頁。而各據點之經濟補助、心理支持、新生兒篩檢、表演工作坊、體驗活動、罕見職人、團體育成等服務方案，亦持續一步一腳印紮實地持續推展中。

▲ 因為有您，讓愛不罕見

每一位罕病病友，都代表著一個罕病家庭。擁有來自社會各界的善意與關注，將能支持病家深化繼續前行的力量。一路走來，本會持續開創全方位服務方案，致力於促進罕病醫療進展、提升全體罕病病友及其他身障家庭更佳的服務資源與生活品質。誠摯邀請社會各界一同攜手，共創更加友善、平等的社會環境，在與疾病共處的長路上，陪伴所有罕病家庭走得更長、更遠。

- 如欲了解本會詳細服務成果，歡迎點閱本會官網，查看最新年度會務暨成果報告：
https://www.tfrd.org.tw/tfrd/library_b3/content/id/109



1- 小小病友在家人、志工的陪伴下，在本會心靈繪畫班中盡情揮灑色彩。



2- 本會於2023年辦理《罕見疾病創新治療及藥物給付建言書》發表記者會。



3- 罕見家園盼能強化更加完整綿密的罕病服務網絡。



4- 2023 年度聖誕音樂會〈攜手傳愛 聖誕歡頌〉圓滿落幕。

聯絡我們

台灣神經罕見疾病學會（Society for Neurological Rare Disorders-Taiwan，簡稱 SNeRD Taiwan）成立於 2016 年，旨為促進國內神經罕見疾病研究之發展、增進國內罹患神經罕見疾病病患之福祉、加強國內外相關學會之密切聯繫與發展，並且配合政府推行相關之神經罕見疾病政策，有效整合神經罕見疾病研究之計劃、經費、人才與資源。

歡迎瀏覽學會網頁：<https://www.snerdtaiwan.org>

E-mail：snerd.taiwan@gmail.com

電話：02-2871-2121 ext. 7580；0972-035-675 陳怡潔

地址：112 臺北市北投區石牌路二段 201 號