

## 高雄市議會舉辦「高雄市罕見疾病醫療」公聽會紀錄

日期：中華民國 104 年 7 月 21 日（星期二）下午 2 時

地點：本會 1 樓第一會議室

出席（列）席人員：

民意代表－議員黃柏霖

政府官員－衛生福利部中央健康保險署高屏業務組專員黃璽螢

衛生福利部中央健康保險署高屏業務組專員高依利

高雄市政府衛生局簡任技正蕭介宏

高雄市政府衛生局長期照護科科长郭瑩璵

高雄市政府勞工局職業重建科科长楊茹憶

高雄市政府勞工局博愛職業技能訓練中心主任李德純

高雄市政府社會局身心障礙福利科科长劉玲珍

高雄市政府教育局股長黃昭誌

高雄市政府民政局秘書蘇平福

高雄市政府交通局技正楊俊傑

高雄市政府研究發展考核委員會管制考核組組長何宜綸

專家學者－正修科技大學講師洪碧蓮

樹人醫護管理專科學校講師江長奇

高雄市立空中大學講師張宗隆

大仁科技大學護理系副教授蘇貞瑛

國立屏東大學教育行政研究所副教授李銘義

各界代表－高雄醫學院附設中和紀念醫院兒科部醫師林龍昌

罕見疾病基金會主任林雅玲

台灣雷特氏症病友關懷協會理事長曾麗華

台灣雷特氏症病友關懷協會常務理事曾凱婕

高雄長庚醫院兒童神經內科罕見疾病個案管理師陳家慧

主持人：黃柏霖議員

記錄：曾雅慧

一、主持人黃議員柏霖宣布公聽會開始，介紹與會來賓並說明公聽會要旨。

二、相關單位說明。

（一）衛生福利部中央健康保險署高屏業務組專員黃璽螢

（二）高雄市政府衛生局簡任技正蕭介宏

（三）高雄市政府勞工局職業重建科科长楊茹憶

(四) 高雄市政府社會局身心障礙福利科科長劉玲珍

(五) 高雄市政府教育局股長黃昭誌

(六) 高雄市政府民政局秘書蘇平福

(七) 高雄市政府交通局技正楊俊傑

(八) 高雄市政府研究發展考核委員會何組長宜綸

三、民意代表、學者專家及各界代表陳述意見及討論交流。

(一) 黃議員柏霖

(二) 正修科技大學講師洪碧蓮

(三) 高雄醫學院附設中和紀念醫院兒科部醫師林龍昌

(四) 罕見疾病基金會主任林雅玲

(五) 台灣雷特氏症病友關懷協會理事長曾麗華

(六) 大仁科技大學護理系副教授蘇貞瑛

(七) 高雄市立空中大學講師張宗隆

(八) 樹人醫護管理專科學校講師江長奇

(九) 國立屏東大學教育行政研究所副教授李銘義

(十) 高雄市政府衛生局長期照護科科長郭瑩璵

四、散會：下午 4 時

## 「高雄市罕見疾病醫療」公聽會錄音紀錄整理

**主持人（黃議員柏霖）：**

首先歡迎學者專家、公民團體、市府及中央各相關單位的代表，今天下午是針對高雄市罕見疾病醫療的公聽會。坦白說，這個議題非常專業，我們也知道，如果一個家庭有人得到罕見疾病，對家庭的財務及心理都有很大的負擔。尤其是現代的多元社會裡，各種罕見疾病好像越來越多，而且分類越來越細，傳統都是歸類為一類，未來可能會分很多種類。目前公務部門的體系，針對這些有何方法，可以協助家人可以渡過最困難的那一段日子？甚至有一些罕見疾病在即早的醫療介入下，可能就可以恢復到比較正常，以前都是沒有治療就直接關起來，這樣永遠都不會好。如果透過適度醫療的介入，各種在專業及財務上的支持，讓這個家庭甚至是這個患者能夠有一個嶄新的未來，我想這是非常重要的。

舉一個例子，王永慶先生在過逝以後，讓人很懷念的兩件事，一個是電子耳，當時他裝了好多電子耳，許多嬰兒剛出生就聽不到，雖然後來他事業做很大，但是大家都不在乎，大家都是在討論這個及他所建立的醫療體系，尤其是他幫助很多原住民少女去唸護專，改變那些人的一輩子。因為如果沒有讓他們未來有就學或就業的機會，很多都跑去當雛妓或被賣掉了，也因為這樣很多人的人生就因此而改變了。同理心，我們一開始該如何協助及輔導這些家庭？甚至給他們必要的支撐，我覺得這點非常的重要。所以今天才會舉辦這場公聽會，我們大概討論幾個重點，因為罕見疾病的種類很多，所以我們今天比較縮類在罕見疾病及雷特氏症的醫療協助。

市府如何協助推動罕見疾病醫療的人權的提倡、病患權益的爭取、優生保健的推廣及醫療政策制度的改革等、補助辦法及該如何對家屬付出關懷等，大概可以縮類在這幾個範圍來討論，我們會比較聚焦。主辦單位也提供了一些緣起、討論事項及附錄一、附錄二給各單位參考。待會發言就由中央到地方，再來是學者專家及地方團體，只要在邀請書裡的單位，我都會讓各位有時間發言，請各位精簡發言。首先請衛福部中央健康署高屏業務組先發言。

**衛生福利部中央健康保險署高屏業務組黃專員璽瑩：**

主席、各位在座先進，大家午安。我是健保署高屏業務組黃璽瑩專員，我們署裡針對病患及家屬都非常關心，所以今天來參加公聽會，順便聽聽大家有沒有其他需求是健保署可以協助的，待會各位提出的意見，我們都會將他錄案下來並帶回去研議。

**主持人（黃議員柏霖）：**

請高雄市政府衛生局蕭簡任技正發言。

**高雄市政府衛生局蕭簡任技正介宏：**

罕見疾病及雷特氏症，我們也都很重視，今天我們相關的科室醫政科、長照科、健管科等都有來參加，大家都很關心罕見疾病。剛才主席也有提到，如果家庭裡有成員患有罕見疾病，整個家庭都會受到很大的影響，所以我們都非常的關心，待會我們相關的科室會就市府目前的狀況提出來向大家說明。

**主持人（黃議員柏霖）：**

請勞工局發言。

**高雄市政府勞工局職業重建科楊科長茹憶：**

高雄市政府勞工局，針對身心障礙者的職業重建，在就業促進上，包括輔導庇護工廠創造就業機會給身心障礙者，我們都非常努力。所以如果有罕見疾病或雷特氏症病友，有需要就業的相關服務，皆由勞工局及博訓中心來是供就業服務。

**主持人（黃議員柏霖）：**

社會局請發言。

**高雄市政府社會局劉科長玲珍：**

社會局針對罕見疾病的部份，高雄市依照身心障礙鑑定新制來講，目前的統計數字，領到身心障礙證明的大概有 237 人，如果將染色體異常及代謝異常的部分加進來的話，大概有五百多人可以領到身心障礙的證明。社會局針對身心障礙者有提供生活、醫療及相關經濟上的協助及福利措施。

**主持人（黃議員柏霖）：**

請教育局發言。

**高雄市政府教育局黃股長昭誌：**

謝謝主席今天能夠讓我們對罕見疾病有更深入的了解，我想就教育的立場，對於這些身心障礙或是罕見疾病小朋友的教育，應該要有更積極性的差別待遇，我們的立場是一致的。今天的見解及心得，我們會帶回局裡做研議，未來如果這些小朋友，有特殊需要幫忙或照顧的地方，教育局一定會幫忙。

**主持人（黃議員柏霖）：**

請民政局發言。

**高雄市政府民政局蘇秘書平福：**

有關這次罕見疾病的公聽會，我們很高興能夠來參與，待會會議中，如果有需要民政局幫忙的地方，我們將錄案並帶回局裡研議相關的法案。

**主持人（黃議員柏霖）：**

交通局請發言。

**高雄市政府交通局楊技正俊傑：**

交通局這邊是配合社會局的補助經費，提供高雄市身心障礙市民無障礙的交通運輸服務。目前有無障礙計程車 24 輛，每個月大概可提供 4,100 趟的服務；補助方面，車資 100 以下，補助公車一段次的票價，大約 18 元；100 元至 200 元的車資，補助二段票價 36 元；300 以上，補助 54 元。復康巴士目前有 122 輛，每月可提供二萬五千趟次的服務，計費方式是以高雄市計程車費率的 1/2 收費。

**主持人（黃議員柏霖）：**

研考會請發言。

**高雄市政府研究發展考核委員會何組長宜綸：**

研考會是配合公共政策制定的角色，在今天的公聽會上，主要想從各位學者專家身上了解，有關罕見疾病的部分，對於公共政策有無需要進一步協助、配合的地方？以市府而言，身心障礙的類別非常繁多，在多元的身心障礙類別裡，我們該如何在兼顧公共政策下，還能多關心一點有關罕見疾病？我想這個需要多聽各方面的意見，如果有必要，我們會協助納入政策參考。

**主持人（黃議員柏霖）：**

接下來請長庚醫療兒童科洪碧蓮醫師發言，發言時間可以長一點沒關係，因為各局處已經進行過第一輪的報告了。

**高雄市長庚醫院兒童神經科洪主任碧蓮：**

大家好，我是高雄長庚兒童神經科主任洪碧蓮醫師，在去年一位雷特氏病患家屬來找我，希望能夠成立聯合門診，所以我就投入在這件事。雷特氏症的盛行率是萬分之一，台灣有 2,400 萬人，應該會有 2,400 位病童，但是實際上登記在案的只有七十幾位，也就是說很多兒科醫師、復健科醫師、兒童心智科醫師，根本不認識這個病，我相信大家來之前也都是不了解。我們先從他的歷史沿革、臨床表現及致病機轉，還有目前的治療及研究空間等，向大家介紹這個疾病。

雷特氏症歷史沿革是從 1966 年由 Andrea Rett 醫師所提出來的，從發現到現在不超過一百年，所以對於他的治療及研究，到現在其實還沒有一個突破性的進展。1978 年日本發表第一個案例報告，別人還不相信他，覺得這只是自閉症，有什麼好講的！可是到了 1983 年，由瑞典團隊發表 35 個有類似臨床表現的案例，結果這個病就獲得國際間的注意，因此命名為「雷特氏症候群」，因為第一個提出報告的是雷特醫師，所以因此命名。在之後的幾十年，學者就投注心力在基因的缺陷上。

雷特氏症候群是 X 性聯遺傳疾病，不一定是遺傳造成的，他是 X 染色體的疾

病，因為我們發現大部份的病人，不一定是由遺傳所造成的，他們是偶發性的。因為是 X 染色體的基因有問題，所以大部份的病患是女性，因為男性很難存活，男性只有一個 X 染色體，所以當他的 X 染色體有問題時，就會造成死胎，除非有特殊狀況男性才會生出來。像蓉媽他們的雷特氏症候群協會裡，有少數兩個男性患者。

他們有四個標竿臨床表徵，第一個刻板的手部動作——洗手，不斷的、很忙的洗手，所以他們手部沒有功能，因為太忙了都在洗手，甚至洗出老繭來，搓手、扭麻花、數鈔票都是表徵。原來這些孩子都是有語言功能的，到一歲至二歲時，漸漸喪失語言功能，所以當他們不會講話時，很多家長這輩子最大的心願就是聽到孩子叫聲媽媽，就像是麗華姐，他很希望他的孩子能夠叫他一聲媽媽。這些孩子通常會合併厲害的智力障礙及癲癇。雷特氏又分為典型及非典型，典型的雷特氏症候群在診斷上，難度不會太高，一般兒科不致於看不出來。他的臨床表現是出生時一切都很好，一直到六個月之後，會發現頭圍發展停滯，所以他們是小頭的。甚至有一些應該在六個月時要會坐，但是卻坐不起來，被發現為發展遲緩；大約在 2 歲時，手部功能開始喪失，很多家長都會抱怨，患者在九個月時都還能扶著奶瓶喝奶，為什麼漸漸的手就開始不能拿東西或拿玩具、奶瓶呢？1 歲至 3 歲時，出現他們標記性的臨床表徵，他們的手部刻板動作就出現了。2 歲過後，有些人就開始不能站或不能走了，漸漸的他們的運動發展遲緩就很厲害，也就在這些時期，他們就會漸漸的被認定為發展遲緩兒或是腦性麻痺兒，然後就送到復健科。復健科醫師也認不出他來，所以他就混在人群當中。

現在向各位介紹他們非常好認的手部特徵，這個短片是病友會製作的，他們的手都很忙，每個人的表現都不一樣，有的是一直握手、有的是一直數鈔票、有的手不知道該放在哪裡，總而言之，他們的手這麼忙就會失去手部的 skill（技能），這些動作並不是一出生就有，而是在 2 歲至 4 歲之間才會表現出來。除了我們剛剛所描述的症狀外，其他常見的症狀有癲癇、自主神經失調。自主神經的失調會讓他們的神經很興奮，所以他們的心室搏動會非常厲害，他們容易有心律不整的現象。最常見的心律不整是「QT 延長症候群」也就是大家所熟知的「猝死症」。曾有新聞報導，有孩子在操場走了幾步路或跑了幾步就倒下來，就再也救不回來了，指的就是那一種。因為自主神經的失調，所以他們的手腳會潮紅，有時手腳也會冰冷，他們的呼吸是屬於不規則的會過度換氣，甚至有些孩子會憋氣，憋氣憋到整個嘴巴都黑掉了，心跳變慢、嘴巴變黑。他們還會有低張力的現象，所以你會看到小朋友很「軟母」，沒有醫療背景的人，可能聽不懂「低張力」，可是我們偶爾會聽到奶奶說小朋友很「軟母」，使

不上力氣。因為他們身體的張力很低，所以他們很容易脊柱側彎，因為沒有辦法撐住脊柱，所以他們的脊柱側彎的非常厲害。

他們還會有睡眠的障礙，有很多人在睡眠障礙的表現是整夜睡不著，像我在台北就遇到一位病友，他的孩子 72 小時沒有睡覺，所以媽媽非常痛苦，他看到我的時候眼眶都紅了。這類的病人是有藥物可以調整他的睡眠，藥物名稱爲褪黑激素。這個藥物在美國是唾手可得，因為他們將褪黑激素歸類到食品裡，可是褪黑激素在台灣是買不到的，這個也就是待會我們要請大家幫忙病友想辦法的地方。再來他們有吞嚥上的困難，很多孩子東西都吞不進去都會吐出來，所以有七、八成的孩子都是又瘦又小，明明已經 14 歲了，但是看起來卻像是小學二年級，所以他們的吞嚥是有問題的。

另一項特徵是便秘，幾乎百分之百的孩子都會便秘，所以在聯合門診裡，我們費了很大的心力，我們有兒童腸胃科醫師來特別幫他們解決便秘的問題。因為他們在睡眠當中容易發出笑聲，所以很多人被誤診爲「天使症候群」，因為天使症候群也會有笑聲。這類的孩子在 1 歲過後，就會失去所有對玩具的興趣，他們的眼神不和人接觸；他們和爸爸媽媽失去了互動，所以也有人被診斷爲自閉症，這類的孩子在臨床表徵裡也有自閉症的特徵，他們無法和人溝通，所以這類的兒童也會流落在兒童心智科。

這張投影片是雷特氏症候群的腦波變化，他們的顳葉腦區也就是大腦的旁邊及大腦的中間會產生放電波。音樂治療可以改善這部份的放電波，這就是我爲什麼和高醫大的林龍昌醫師合作的原因。但是現在在國內的音樂治療，我們醫院有音樂治療，但是需要自費，音樂治療對於這類病人是沒有健保給付的，雖然健保爲我們做了很多，但是如果精益求精的話，音樂治療是需要自費的。

其他的徵狀還有尖叫及「脯風」，以前老一輩人所說的「男脯風、女脯雨」，這在雷特氏症候群裡並不是一個好現象。有的「脯風」太厲害的會導致腸子破掉，這種個案在國外是有報導過的。他們對痛也不敏感。臨床病程在早發期在六個月以內表現正常，六個月以後，開始就會有發展遲緩、頭圍生長遲緩及出現自閉症傾向，眼神也不看人。退化期在 1 歲以後，快速的退化，不僅語言功能會喪失，手部也開始出現刻板動作，失去手部原有的功能，而且智力開始退化，呼吸型態異常。經過一些復健以後，漸漸的會到達穩定期，溝通技巧就會開始回復。孩子在經過早療以後，眼神就會開始對焦、會找人了。本來不會爬、不會走，經過早療之後，他就可以行走，這並不是不治之症，經過早療以後是會進步的。穩定期可長、可短，甚至有些人可以維持四、五十年都在穩定期，有些人則會很快的進入運動功能的喪失期，他的行走能力就喪失了。所以我們偶爾在協會裡可以看到，有些孩子需要使用輪椅、有些需要推車或臥床，因爲

我們的孩子不太能夠坐輪椅，因為他們的軀幹張力低，坐輪椅會滑下去，所以必需要坐推車。即使他上了年紀或大於 12 歲，他還是無法控制自己軀幹的姿勢，所以還是需要推車。

非典型的雷特氏症候群以 CDKL5 基因變異最著名，他是一出生就有問題會一直抽筋，而且是非常難治療的抽筋是嬰兒點頭式痙攣的抽筋，到了 2 歲左右，開始出現搓手的現象，所以搓手現象出現在後面，抽筋出現在前面。

向大家介紹非典型雷特氏症候群，第一個是 Formet frust 變異型，他是出現非典型最多的，他是 10 歲以後才出現雷特氏症候群，以白話文來說就是晚發型的雷特氏症候群；第二個是早發癲癇變異型，這個是一出生就開始抽筋，這個是 CDKL5 基因的變異，CDKL5 基因的變異檢驗費很貴，如果完全沒有獲得國家或是罕見疾病基金會的補助，光是檢驗費用就需要四、五萬，可見檢驗費用之高；第三個，幼兒晚期退化型，幼兒晚期差不多快要上小學的時候，才喪失語言和運動功能；第四個，語言保留變異型，患者是會講話的，因為大部分的雷特氏症候群是不會講話的，我剛剛有說過，他們喪失語言功能，但是語言保留變異型是說講話，所以很難很難診斷，他的特徵是很胖、很會吃；第五個，先天性雷特氏症候群，他是從頭到尾都很糟糕，他和早發型有何不同呢？早發型在經過一段時間復健後，他會回復部分的功能，但是先天型的雷特氏症候群，他是很糟糕的，他不會在回復他的功能，所以這個是有細微的分別。但是診斷上，因為從頭到尾都不 OK，所以他很難被診斷出來。

以前的教科書上有四個致病基因，但是 90% 是 MECP2 的變異，這個是位在 X 染色體上面的 MECP2 基因的變異；第二個才是 CDKL5；第三個是 Netrin G1 gene 基因變異；第四個是 FOXP1 基因變異；第五個是在 2015 年我們和日本的專家的交流中，他們發現 SHANK3 gene 的基因變異，這個是新生的變異，在今年七月已經發表，他們將這項新的基因變異發表到科學文獻上。但是根據我們和北京大學的交流，北京大學非常的學術性，他們全國總共有 700 個雷特氏症候群，每個人都去篩基因，結果篩得出基因變異的人只有 78%。他們的檢驗費用比我們高，這些家屬卻甘願花錢得到答案，篩選結果只有 78%，並不是像外國文獻報導的 90%，可見我們漢民族的基因變異也許和國外是不一樣的。

MECP2 所製造的產物有什麼重要性？他和我們的腦源滋養因子 BDNF 有關係，他會製造 BDNF 腦源滋養因子，所以當 MECP2 基因壞掉了，他的腦源滋養因子就不會製造了，這麼重要的腦源因子為什麼不會製造了呢？何謂腦源滋養因子的重要性，第一個，他是負責神經源成熟，腦袋要成熟就是需要他，腦袋的神經源要分枝、分化都需要他。腦部的神經源分枝之後，還要彼此互相溝通，將訊息傳遞下去也需他，所以一旦腦源滋養因子 BDNF 沒有的時候，我們的腦



袋的功能就會整個停擺，所以雷特氏症候群就是因為 MECP2 的基因缺陷，所以 BDNF 無法製造，導致表現失調，所以才會造成這樣厲害的臨床症狀。

雷特氏症候群目前的基轉被了解到此，他的治療方法是根據 BDNF 訊息傳遞的方向來尋求，第一、恢復 BDNF 的訊息傳遞路徑。我們有沒有何種藥物的功能是像 BDNF 一樣，加在患者身上希望能夠啟動神經訊息傳導的途徑；第二、食療及正向回饋治療，尋求食品及營養素，外國人的思考邏輯和中國人其實是差不多的，採取食補，試試看是否能夠治療；第三、恢復 MECP2 的基因功能，目前基因治療用來治療疾病成功的個數不多，現在成功的是脊髓肌肉萎縮症，他進入人體試驗裡。

該如何恢復 BDNF 的訊息傳遞途徑？我們有一些試驗中的新藥，人體實驗做最多的是波士頓兒童醫院的團隊，他們是用生長激素，大家都很了解生長激素，長的太過矮小，缺乏生長激素的，我們才有施打。但是波士頓兒童醫院嘗試使用生長激素來治療雷特氏症，因為生長激素和 BDNF 的功能是一樣的。但是生長激素有何缺點？它的分子量太大，打入身體不一定能夠進入到腦袋，這是我們所面臨的瓶頸。還有一些動物實驗也是利用 BDNF 打入腹腔或口服，但是目前好像沒有收到很確切的療效。BDNF 和生長激素是殊途同歸，但是分子量太大了，沒有辦法進入到腦袋，那我們該怎麼辦？有一種藥 MNZ-2566 其實和 IGF-1 類似，它只是幾個胺基酸改變了之後，穿透腦袋的功能會更好，會比 IGF-1 更好，所以它的療效會比較好，這個目前已經結束第二期的臨床實驗，確定它對人體無害，而且可以改善人體腦神經源的連結功能。第二期的試驗在 2014 年 4 月已經結束並發表，我們也嘗試和這個團隊連絡，尋問台灣的病患是否也可以加入人體試驗，他們回復我，他們的人體實驗僅限於美、加地區的病患，而且參加人體實驗時，必須定期回診，因為需要抽血、監測安全性等，所以現在無法對美、加人體試驗，所以我們就只好拭目以待，看它的第三期怎麼樣？我們的門診其實就是在做食療，我們會給病人服用葉酸，因為葉酸一般在雷特氏症候群的運用，相信它能夠增加基因的甲基化，但是它的結果並不是那麼切確，因為有些人體試驗結果是認為沒有效果、但有一些人體試驗結果是有效果的。但是葉酸是維他命，我們就是給病人服用，因為雷特氏每個都是通報罕病，這類的藥健保署都有給付給我們；再來就是左旋性的肉鹼，這個也是罕見疾病的用藥，它在人體試驗當中，發現可以改善雷特氏症候群病人的睡眠品質、可以提高身體的能量、可以讓雷特氏病人溝通能力增加，而且可以穩定交感神經，避免病人因為心律不整造成猝死，所以可以降低猝死的機會。所以在門診我們也是加這個，這個健保有給付，因為大家都是罕見疾病，在動物實驗裡面還有一些膽鹼實驗，但是僅在動物實驗有效果的話，我們是不可能直接

用到人體。接下來就是要怎麼樣做基因治療，我覺得基因治療可能還很漫長的路，因為目前都僅限動物實驗，基因治療其實是和安格曼症候群、也就是天使症候群的方法是一樣的，這個对大家稍微是有點遠了，我們就把它跳過去。

高雄長庚醫院的院長很幫忙，他幫我們成立雷特氏症候群的聯合門診，我們看診的方式是每個月一次，在每個月最後一周的周三下午一點半，我們看診人數從剛開始報名只有 5 個人，到現在才 5 個月的時間，一下子病人的人數爆增到 20 個人，所以我們每一診預定要篩 5 個人，都爆增到 6 個人，就多篩一個。每位病人大概 3 個月回診一次，主要是他們住的還滿遠的，有的是從新竹、台中、台南來的。所以我們不能夠讓他們舟車勞頓，看診地點是在高雄長庚兒童醫院一樓泌尿外科門診，看診的方式是 5 個醫生一起看診，有哪 5 個醫師呢？一個就是我、還有復健科辛宜容醫師、兒童心智科王亮人醫師、骨科蕭家傑醫師、兒童腸胃科陳至仁醫師，最後在長庚醫院的支持之下，我們請長庚幫我們請了一個個案管理師陳家慧小姐，我們等一下再向大家報告這個個案師是在做什麼事情？

我們專科醫療協助大概如我們所列的，各有各的專長，最特別的是我們診間隔壁還有營養諮詢師，我們有固定一個營養師，侯小姐他就在診間隔壁等我們，因為我剛剛說過了，我們這一群病人體重是又瘦又小，而且他們通常都有餵食的問題，因為他們的張力問題，有的高張、有的低張，所以他們吞嚥功能其實不好。我是覺得很可惜，因為我們這一群小孩大概 17、18，甚是有 20 幾歲了，他們的父母就有點放棄，不太想去做吞嚥的訓練，但是我們除了吞嚥訓練以外，其實有時候可以稍微嘗試一下電療，吞嚥訓練是一般語言治療師可以做的，這部分健保是有給付，不過電療這部分如果要享有更好更精緻治療的話，可能要考慮自費。

我們薪資來源完全遵照健保制度，一診看 5 個病人就花了三、四小時，我們只為 5 個病人服務，所以這一群醫生其實都好人，算是滿奉獻的，我們這一診的獨特性是台灣中部以南，唯一雷特氏症候群聯合門診，所以我們特別組成這個門診來照顧病人，也為罕見疾病整合門診做出示範，這個是他們的官網，以上就是我們對雷特氏症候群描述的輪廓，不曉得有沒有幫助大家了解這個疾病？

**主持人（黃議員柏霖）：**

謝謝洪醫師非常詳盡的介紹，後面我們會繼續再討論，接著請高雄醫學院兒科林醫師龍昌發言。

**高雄醫學院附設中和紀念醫院兒科部林醫師龍昌：**

首先感謝洪醫師對這群病人做出那麼大的貢獻，所以我們的病人送到洪醫師

那邊，都可以受到很完整的照顧，事實上我有病人在洪醫師那邊追蹤，非常感謝洪醫師對他們的照顧。所以洪醫師找我做音樂治療的時候，因為這個是我們從好幾年前就開始做的事情，洪醫師找我做音樂治療的時候，我一口馬上就答應從事這方面的治療，今天很高興有那麼多市政府的代表來參予這個會議，我們手上除了雷特氏症候群之外，有其他很多罕見疾病的個案也受到各位的照顧，當然還有一些可能各位看不到的事情，除了雷特氏症候群，今天很高興洪醫師藉這個機會，提出雷特氏症候群的個案，其他小朋友或許也有一些需要各位幫忙，第一個問題，因為這些罕見疾病，不管就學或是訓練、或是接受補助方面，有時候家長需要去張羅很多事情，有時候需要和各位一一的接觸，我目前想到的一個問題就是，譬如他要就學需要一些資源，或者是他要看病，他需要一一的接觸，然後有一些法令不懂的地方，有沒有單一的窗口，不管是幫助這些罕見疾病的小朋友，另外我和洪醫師也是屬於兒童神經科，除了罕見疾病之外，有一些領有殘障手冊的，他或許不是罕見疾病，但是他身體所面對的一些狀況，需要很多的協助，是不是有單一的窗口可以幫助他們？可以不用一個一個的接觸，而是有單一的窗口可以得到全面的服務，像洪醫師開了一個特別的門診，可以幫助病人解決所有的問題。其實我剛從美國波士頓回來，波士頓兒童醫院我們有接觸，我有一個很深刻的感觸就是，我家小孩和我一起到波士頓，很有名的哈佛大學我們在那裡做研究訓練，這個研究訓練我想都是其次，我觀察到我家女兒念的小學，同一個班級裡面印象很深刻的就是，他的同學帶著呼吸器推著輪椅去上學，這個同學是每天都去上學，學校的福利是做到上學的時候，有兩個老師陪在他旁邊和他一起上課，他雖然用了呼吸器，我們知道用呼吸器不能講話，學校給他一個系統，就是他可以發出一點聲音，他的電腦上面就會秀出字來，同時電腦也幫助他發出聲音跟他的同學溝通，我想這一方面是我們可以學習，對這種罕見疾病或是腦性麻痺很嚴重的病人，甚至肌肉萎縮的病人，他頭腦是很清楚的，只是手腳不能動，可以有一些協助，讓他可以去跟同學溝通，或許這樣子在大家的協助之下，他的上學之路會更順利，以上。

**主持人（黃議員柏霖）：**

謝謝林醫師。接著請罕見疾病基金會林主任發言。

**罕見疾病基金會林主任雅玲：**

我是代表罕見疾病基金會南部辦事處，南部辦事處負責的範圍包含台南、高雄、屏東及外島，都是我們服務的範圍，罕見疾病有 230 幾種，雷特氏症是其中一個，剛剛洪碧蓮醫師解釋得非常清楚，大部分罕見疾病都會類似的狀況，一個就是會有多重的障礙，或是影響器官在多個部分；另外一個就是他的身體功能會漸漸的退化，我們常常講能維持算是最好的狀態，這個觀念基金會一直

在和各界溝通很久，因為譬如像現在健保給付，健保給付認為一定要有療效，所謂療效就是病情有進展或者會好，可是我們都會去溝通，其實對家長來講或是對病人來講，因為這本來就是漸進性的疾病，他一定是會越來越嚴重，如果有一個藥物或是治療方法，甚至剛剛講的食療可以讓他的病情穩定，那就是最好的，病情穩定對病人或是對家人來講，照顧上面不用花那麼多心思，本身也可以維持家裡的發展，其實罕病包含就醫、就學、就養，都需要很多的幫助，就醫的話我們常常會發現，高雄長庚醫院就很好有個聯合門診，為什麼要聯合門診？其實在過去我剛剛講的，罕見疾病常常有多重器官的問題，或多重障礙，有時候家長要帶小孩看好多科的門診，又沒有辦法一天就看完所有的門診，因為現在科系都分得很細，一定是要排，排到了小朋友要請假，家長也要請假，總不能帶小朋友看病而家裡的經濟就沒有辦法維持，所以長庚醫院有這樣的做法，其實對於家長和病人是很大的福音，我們也發現很多病人很喜歡到台北就醫、或是往北部走，其實南部就有很多醫院也很好，醫師人也很好包括高雄市政府，所有的社會福利資源都滿好，只是要如何讓所有的罕病或身障者，知道我們有這些福利可以使用？讓他們知道其實我們不一定要北上就醫，我們可以留在在地，在地就有這些資源可以幫助我們。

另外就是睡眠的問題，睡眠的問題一直都是家長最常碰到的狀況，就是半夜的時候無法好好的睡，像完全臥床的每兩個小時都要起來幫他翻身，或者是有呼吸器的，呼吸器一叫你就要趕快起來，這是我們常碰到很大的狀況，你說要有居家服務，居服員也沒有辦法晚上來服務，外傭的話不是每個人都請得起，要有一定的經濟能力才有辦法請。所以家長長期累積下來壓力也是非常的大，像洪醫師講的，家長常跟我講，其實他最大的希望就是，好好的能睡一覺到天亮，因為他們可能 10 幾年、20 幾年，從小孩出生他都沒有有一覺到天亮過，他們最大的希望就是這樣，以上是我的補充說明。

**主持人（黃議員柏霖）：**

謝謝基金會林主任。接著請台灣雷特氏病友關懷協會曾理事長麗華發言。

**台灣雷特氏病友關懷協會曾理事長麗華：**

謝謝黃柏霖議員幫雷特氏病友關懷協會，舉辦了這麼盛大的公聽會，當然要特別感謝長庚醫療團隊，尤其是洪碧蓮醫師，他對於雷特氏病友的付出已經超越一般醫師願意付出的愛心，還有市政府各個局處的代表都這麼關心，還有教授老師們都非常關心雷特氏病友，讓我今天感受非常深，因為我的女兒是雷特氏症的患者，他已經 15 歲了，從來沒有叫過爸爸、媽媽，當然生活完全都需要別人照料。我們在去年 8 月 23 日決定成立雷特氏症病友關懷協會，因為我們需要自立自強，我們先要自助、才會有人助、天助，去年我們成立時，全台

灣總共只有 50 幾位病人，到今天的 7 月 22 日止，我們已經有 73 位病人，有百分之五十的成長，當然這也要非常謝謝高雄長庚醫療團隊，我們原本只有 5 位病人，今天已經成長到 20 位，在台北有台大醫院兒童神經科李旺祚醫師、榮總的牛道明醫師、中部地區有遲景上醫師都有照顧到我們的病人，這個是台灣醫學界對於雷特氏症的關懷和重視，這是今天讓我非常感佩的一刻，就是雷特氏症終於被關注了、我們終於被看見了，這是很多的家長你們可能等了 10 年、20 年，甚至 30 年、40 年，因為我們有一位病友今年是 40 歲了，他其實還活得好好的，他可以走路不用包尿布，這個就讓我們非常感動，說我們的孩子可以活到 40 歲，而不是以前文獻資料說這個疾病一定會退化，甚至我的孩子剛剛被確診的時候，在台北的某名醫跟我講：「你可以不用來看我，因為你的女兒差不多就是這樣子，他遲早有一天會去安養院，所以你也不用做太多的努力。」但是我是一個不放棄的媽媽，我希望藉用我的努力可以讓我的孩子延長生命，就算他活一天我們就要多做一天的努力。很抱歉！因為今天我非常激動以致流淚，所以失態了，很感謝高雄地區黃議員這麼幫忙，還有高雄長庚團隊及這麼多政府代表，希望大家能夠傾聽我們的心聲。

我們現在有 10 幾位病友裡面，最小的年紀只有兩歲多，最大的是 40 歲，我們的狀況彼此差異是非常大，我們被診斷成自閉症和腦性麻痺，這是非常普遍的現象，我向大家舉一個例子，我女兒在一個非常小的診所做復健，在永和地區一個小小診所，竟然就有 3 位雷特氏症病人，這代表什麼？其實我們的病人絕對不是只有 70 幾位，絕對有 100、200 位以上，為什麼我們要找出這些病友呢？因為我自己女兒在 5 歲以前就被當成是自閉症，如果我能更早知道他是雷特氏症，我會注意到他的脊椎，因為剛剛醫生有向大家報告，雷特氏症百分百會脊椎側彎，如果我能更早以前就獲得正確的診斷，我女兒可能不會這麼嚴重的脊椎側彎、不會影響他走路的行為。所以要向大家強調，但今天因為時間有限，剛才洪醫師有特別向大家報告，就是主要的診斷是 MECP2 的診斷，但是我們的確診率大概是七成以下，大概只有 60 幾%，我們很希望政府的檢驗補助能夠再提高，到目前為止大家看到家長的心聲，這個補助多少？今天我還沒有收到公文，我想這應該是確定的金額，就是政府會補助我們這樣的金額。但是大家有沒有發現，這個是沒有全額補助的，可是我會覺得有點不平，如果今天是個疑似癌症的病人，他要做基因檢查，請問他要付的是多少錢呢？可能是零元或只是掛號費吧！但是我們這麼特殊的族群，我們卻要花費最低 800 元，雖然國健署會說：假設你是中低收入戶的家庭，你可以不用付費。但是我們每一個雷特氏症的家庭或是疑似家庭，我們每一個都是特殊境遇家庭，如果政府能夠補助這個金額，因為至少目前我們最常被檢驗兩個基因，一個是 MECP2；一

個是 CDKL5，大家可以加加看這個金額是多少元？是 5200 元，這不是一般家庭能夠負擔得出來，如果你要一口氣檢驗所有、包括 OSG1 還有多基因檢測，總共加起來的金額是更高的，這不管對罕病或雷特氏來講，這個是讓我們非常痛苦的一件事情，因為家長會告訴我說：請問有沒有藥醫？沒有藥醫、檢驗費這麼貴，這樣他們會做什麼決定呢？我就不用驗啊！反正驗了也沒有藥醫，就像我在 10 幾年前，我就曾經懷疑，因為我女兒他會搓手，這個太特殊了，假設你沒有語言但智囊有問題，這是很普遍，有障礙的小孩都有這種狀況，搓手實在是太奇怪、太特殊了，我女兒在一歲多的時候在某知名醫院，他就告訴我說是有「雷特氏症」，可是第一，你女兒如果按照傳統文獻的說法，這個病一開始是正常的，後來才慢慢退化，可是你的女兒可能更小的時候，就有發展遲緩的現象，第一個你女兒不是；第二個，他講了一個非常關鍵的話，他說：「就算是你女兒是雷特氏症，目前是沒有治療和藥物可以控制的，所以你根本不用驗。」這是非常知名的醫師他告訴我的，其實家長聽了你會如何想？會想對！醫生講得對，反正應該沒事，第一個我可能不是雷特氏症；第二個，反正也沒藥醫，醫生也這樣說，我也不用去就醫，我就永遠當我的自閉症就好了，所以我女兒在 5 歲以前，都被當成自閉症在做治療和照顧。

所以在此真的非常懇切的要求國健署，能夠提高檢驗雷特氏症的補助、標準能夠再提高，而不是中低收入或是特殊境遇家庭才給補助，應該是鼓勵我們的家長，如果你有疑似這樣的狀況，由專業醫師判斷您需要做這樣的檢驗，你就勇敢的去做，由國家來支持你。我今天非常感慨是，其實我知道塵爆的那些年輕人很痛苦，他們的家人也很痛苦，可是政府給他們的資源是怎麼呢？是幾億的資源，民間給的是幾億的資源，而我們雷特氏症呢？一毛錢都沒有，我現在要獲得雷特氏症的重大傷病卡，都這麼困難，不要說以後的復健治療都沒有補助，我連獲得雷特氏症重大傷病卡，政府都不給我全力的支持，我們也需要終身復健，那些受傷的人我們也非常同情，我們也是父母，我們也了解他們的痛苦，他們需要終身復健，但雷特氏症也需要終身復健，剛才洪醫師有向各位報告，目前雷特氏症沒有實際有效的藥來治療我們的疾病，可是復健是我們唯一的路、是我們活下去唯一的方法，就是我們努力的復健，讓我們的孩子維持很好的體能狀態，因為如果他繼續脊椎側彎，可能會壓迫他的心臟、可能壓迫他的肺臟，他可能睡個覺起來人就不見了。我到現在為止，雖然我家有外勞幫忙，可是我從來不給外勞阿姨跟我女兒睡，為什麼？我就是怕他有一天就這樣離開了，可是他跟我睡，至少他是睡在媽媽的身邊，他不是睡在阿姨的身邊。所以我們家長是這樣的努力，這麼的用心照顧我們的孩子們。

剛才向大家報告，除了檢驗報告補助之外，還有一個非常重點核心的問題，

就是現在即便該做所有的檢驗都做了，其實我們大概還有三成的病人他完全檢驗不出來，可是他的症狀是完全符合了，就是他的症狀可能和我的女兒及其他的病友是完全相同的。但是根據國外檢驗標準，雷特氏症最主要的診斷標準，是他的症狀可能脊椎側彎或智力、及行動等等症狀來判斷他是否雷特氏症，可是在台灣我們的國健署規定非常嚴格，我們現在大概有 10 位病友症狀完全符合，可是他的基因檢查報告是正常的，這樣他就會被退件，醫生寫了很多報告來證明他的專業及看法，可是都不被認同。

所以在此我們呼籲國健署，是不是可以召開這樣的會議？找全台灣雷特氏症專家，可能您是北區、中區、南區的醫師，你們手邊一定都有雷特氏症病人，我們一起開會討論，除了基因檢測之外，是不是也可以放寬雷特氏症的診斷標準，讓我們符合這一些症狀的病人，也能夠獲得國家的保障。其實家長要接受自己孩子是罕病是非常困難的事情，沒有家長願意自己的小孩是罕病、是雷特氏症，一定是醫生根據我們身體狀況來猜測他可能是，檢驗當然是很科學的方法，但是有時候檢驗沒有辦法做到的時候，可能要請國健署修改法規的規定，參照國外的檢驗流程和標準來判定我們是否為雷特氏症，讓我們的家長能夠順利的取得雷特氏症重大傷病卡，這個對我們長期照顧和服務上是非常重要的；另外藥物的部分，雖然目前還沒有藥物可以實際的治療，可是有一些藥物是可以改善我們的孩子症狀，譬如退黑激素，像我也是，可能大家仔細看我，會發現我永遠都是黑眼圈，我從來沒有睡飽過，我和很多罕病的家長是一樣，尤其雷特氏症腸胃、語言、癲癇躁動等等問題，所以我們孩子睡眠品質狀況是非常差的，但是我們也呼籲、也強調，如果醫生覺得您這個病患，他是必須要吃退黑激素，是不是政府相關單位、食藥署能不能專案進口，讓我們的孩子可以使用退黑激素，因為目前在國內是買不到的，我們可能要透過親朋好友才有辦法取得這個藥物，這是我們非常基本的需求，就是我連睡覺都不能睡好，請問我能如何照顧我的小孩？我們的孩子睡覺都不能睡好，請問他如何做復健、他如何到學校做正常的教育？這是有困難的，這也是我們非常基本的生理需求，請協助我們退黑激素的部分。再來就是剛剛醫師也強調復健，高雄地區的家長也有跟我反應，其實物理或是職能，如果是 12 歲以下的小小孩，或是早療年紀的小孩到醫院去做物理職能都是沒有問題，但是語言治療師非常少，資源也非常少，但是雷特氏症和所有發展遲緩的小朋友都相同的，在 6 歲以前是我們的黃金治療期，如果在 6 歲以前沒有好好訓練他的吞嚥功能、沒有好好訓練他行走的能力、沒有好好訓練他語言的能力，他就停住了。

所以是非常非常需要語言治療，再來就是音樂治療的部分，剛才洪醫師有跟大家報告音樂治療的部分，它是可以穩定情緒，可以幫助病患可以有比較好的

生活品質跟睡眠品質，這個是音樂治療的部分。音樂治療還有語言的治療及相關的治療，是不是可以增加…，因為如果沒有那麼多的復健機會，是不是可以申請自費的補助，因為音樂治療半個小時大概要 600 元台幣以上，其實需要長期物理治療、職能、語言、音樂。音樂治療沒有納入健保的體系，這也是專門看雷特氏症門診的牛道明醫師跟洪碧蓮醫師跟李旺祚醫師非常鼓勵病友去做音樂治療。所以音樂治療的部分也希望能夠納入健保的補助範圍。

復健是雷特氏症病人唯一的路，需要長期自費的病症，像我 15 歲女兒帶去給醫師治療基本上是被拒絕的，因為他覺得你沒有療效，沒有那麼多醫生有耐心跟愛心了解這樣的疾病，所以當我帶他去做復健時，我是會被拒絕的，長照中心雖然有一些資源，但是最多一年只有 12 次，就是一個月一次且資源有限，也有北南分布不均的狀況，我們也是需要自費的，就算是長照中心資源到我們家來跟孩子做復健，我還是要自費 300、500 不等。所以希望音樂治療可以納入健保的補助範圍。再來就是自費部分，不管是長照中心的資源或是從其他資源中心來的資源，是不是政府相關單位能夠給予補助。

最後要給大家報告的是有關於輔具的部分，剛才大家已經有聽洪醫師的演說就是輪椅、推車、背架，都是針對我們非常基本的工具，就是出門最基本的配備，但是輔具中心有一條的規定，就是超過 12 歲以上基本上是不能申請推車的，可能只能申請輪椅，但是為什麼我們需要推車呢？大家有沒有想到我們為什麼需要推車？因為它比較輕巧，我們孩子因為行動不便、交通的關係，所以父母有時候會開車，開車時使用推車是比較好收納，可以放在後座，可是因為礙於這條規定。最近有一位二十幾歲的姐姐申請推車，他自費 7 萬元，因為它是大型的推車，而且是美國特製的，但政府一毛錢都沒有補助，你覺得他有幾個 7 萬塊呢？他媽媽個子非常的瘦小，他爲了要常帶小孩就診做復健必須要推車，所以他就忍痛買了。

再來就是背架，因為雷特氏病友脊椎側彎非常嚴重，所以骨科醫生會建議有這種症狀的病友在小時候最好用背架來輔助，可是背架的價格是非常高的，1 萬多到 4 萬多都有，尤其孩子成長階段骨骼生長是非常快速的，在青春期時替換背架的頻率是非常高，所以是不是能通容讓這些特殊孩子在有需要能申請補助，沒有人故意要申請背架，是特別需要的時候能不能通容給我們多一些幫忙跟協助，提高補助的金額及延長使用的年限，因為現在有使用年限的限制，在年限之內是一毛錢都不補助的，但是我們確實有這樣的需求，如果我沒有仔細 hold 住他的脊椎，可能會側彎嚴重呼吸困難、可能他很快就會臥床，所以背架對我們來講也是非常重要的，希望有關單位能夠提高我們補助的金額，給予我們多一些的協助，以上是我的述求，非常謝謝大家。



**主持人（黃議員柏霖）：**

謝謝關懷協會理事長。接著請大仁科技護理系蘇副教授發言。

**大仁科技大學護理系蘇副教授貞瑛：**

主席及在座的各位大家好。從剛才洪醫師這麼詳細的介紹，也聽到家屬的心聲，就我護理這個角度來講，我們都知道家裡有這麼一個需要費心費力的小孩子，你花費的心血絕對是很多，當然不用講的是在金錢的負荷上面，就剛才家長提出的部分，我認為都是在合理的要求之下，輔具的使用可以避免情況的惡化。另外治療褪黑激素部分，我覺得都有必要性的存在，在公共衛生條例的三段五節裡面有一條限制殘障，孩子已經發生這樣的事情，你要治療到好不可能，可是我們唯一能做的就是不要讓他在壞下去，能不能好？也許未來有新藥發生，可是就現在來講，應該可以讓他維持在基本的情況之下，我十分認為對這些家長的協助，各單位有必要釋出援手，在合理的法制下讓他們渡過這個難關。

**主持人（黃議員柏霖）：**

謝謝蘇副教授。接著請空大張律師發言。

**高雄市立空中大學張講師宗隆：**

我就從醫療人權這個角度提一點建議，在補助金額部分，其實是依照罕見疾病醫療補助辦法，最高的補助上限是 80%，就是因為它是一個補助辦法，是一個所謂行政命令，也因此主管機關在行政裁量上就可以做出決定，對於補助金額是否可以提高，而不是一定要經過立法程序之後才能夠決定補助金額，這是第一點說明。

第二點、我看到罕見疾病防制及藥物施行細則，其中第八條有一個規定是直轄市衛生主管機關應該是協同教育、社政、新聞主管機關訂定一個防治教育以及宣導的計畫，我從一般民衆來看這樣的規定，我會第一個想到是了解狀況，我會先去問看看最好、最直接的諮詢管道在什麼地方？剛剛在理事長講之前我就已經看到器材費用補助的問題，理事長的附件提到有關輔具的費用，在罕見疾病醫療補助辦法的第二條有提到是可以補助器材費用，可是有加上一個前題是維持生命所需之居家醫療照顧器材費用，所以在理事長說明之前，我就有一個疑問是如果我要申請補助，那麼輪椅算不算？輔助器算不算？背架算不算？因為這個我們都不了解，也都不知道。換句話說主管機關在做宣導防制計畫時，是不是能夠更清楚的讓病友及爸媽知道諮詢管道是什麼樣子？它的範圍究竟是什麼樣子？我相信這個比較有幫助。

第三點、剛剛理事長的附錄有提到治療要滿長的時間是屬於所謂復健，有關自費的部分，復健絕對是一個比較長的過程，而且費用確實是比較高，在這樣

的經費上面來講，補助還沒有立刻在辦法上修改提高之前，是不是有一個可能就是除了經費的補助以外，有沒有其他更多協助的方法？例如理事長有提到居家照護大概次數可能不夠，在這個部分衛生主管機關就可以馬上做協助，比方在居家照護申請時數上以及次數上能夠比較放寬，這個跟經費補助比較沒有立刻的關聯性。

另外還有一點是附錄有提到交通費用補助的問題，在經費的補助或許有限制，因為交通費用從法令的角度來看，它的範圍其實沒有固定，也沒有一個完整的標準，但是剛剛理事長講病友們在就醫或者是就學可能都需要協助，那我自己就想到一個狀況是看到路上的復康巴士，我不了解病友可不可以申請復康巴士，如此在就醫上就會有協助的功能，在費用上也可以做減緩，這一點是不是可以立刻做協助，而不是跟經費的補助有必然的連結。

最後一點提到的是在醫療法第 11 條有一個規定是只要醫療上有關人體實驗的部分是完全不能夠收取任何的費用，因為它就是屬於 IRB 人體實驗的範疇，剛剛有聽到有關人體實驗的部分，我要了解醫療上人體實驗的部分，因為上學期在學校教醫療法，我也有參演人體實驗審核的實際案件，就我所了解人體實驗其實前不光僅僅限於醫療跟藥物的治療，在復健過程上如水療、電療、音樂治療、馬術治療等等，它其實可以用一個專案的方式，其實我個人不喜歡用人體實驗這個名稱，我反而喜歡用醫療專案，如果它是屬於醫療上人體實驗的一個範疇，那在費用上是完全沒有醫療費用負擔的問題，當然這個部分是需要醫療專業、醫療機構專業上的協助，但是也不視為一個辦法，以上提出一些意見，謝謝。

**主持人（黃議員柏霖）：**

謝謝張律師。接著請樹人專科學校江老師發言。

**樹人醫護管理專科學校江講師長奇：**

主席、各位先進大家好。我以前是治療師，我知道在處理雷特氏症患童是有困難度，在早療接觸第一是從眼神對視發現，一般治療師角色是從眼神對視發現跟一般孩子不一樣，所以早期的確會診斷為自閉症，什麼時候會發現他有其他問題，就是退化，每個小孩子的退化情形不一樣，有些是 6 個月、有些是一歲，6 個月到一歲之間每個孩子的發展大概容許 3 個月的差異，所以會真正診斷出雷特氏症通常會在一歲多之後，這是在台北的經驗。

基本上孩子最大的問題是會退化，退化的結果是復健的成效沒有那麼明顯，以我接觸的家長來說，很多家長聽到被診斷為自閉症是充滿盼望，因為自閉症能跑能跳能自己吃東西，但是當他被診斷為雷特氏症的時候，家長會先迷惘然後開始失望走到放棄，更不用說他一路走到國小，我坦白說那是身心俱疲，這

些家長的家庭不只要犧牲一個能力去幫助家裡賺錢，還要多花一個完整的費用，所以一正一負相較之下，很多家長跟我說他們家是窮忙族，爸爸去上班、媽媽帶小孩，花在孩子身上大概所剩無幾，所以說穿了家長最後的反應就是人的幫忙跟錢的援助，人幫忙什麼？因為孩子不定時不能睡覺，家長要睡個午覺但孩子不睡覺，誰能幫忙？所以我覺得人的幫忙是一個很大的助力。

再來是錢的援助，不要小看政府有那麼多補助在身上、健保有那麼多資源在這些病人身上，光是舟車勞頓問題例如雷特氏患者是住鳳山，他去長庚治療車資來回是 100 元，他一個禮拜兩天，一個月是 800 元，這算小金額。身心障礙的車子不好租，高雄市政府是補助一半，台北市是補助 7 成，如果雷特氏患者是在林園，他看病要到長庚，來回要 300 多到 400 多車資，所以這對很多家長來說是很難負擔的，這是錢的部分。

再來是人的幫忙，他要好好睡覺都沒有辦法，從我過去的經驗裡這些家長走到後來是 6 歲以前是就醫的問題，6 歲以後是教育的問題，目前孩子可以收到最大的教育大概到國中。高中的部分，這些孩子不知道安置哪裡。我覺得這是一個三方面的問題，6 歲以前就醫、6 歲到 15 歲是教育，我知道高雄市目前教育在這一塊算做滿完整的，因為輔具方面只要跟教育有關的有特教資源中心，但問題是跟居家輔具有關的是社會局補助會稍為比較弱一點，因為孩子如果需要扁平足的鞋墊，成長期一年要換一次鞋墊，這種補助會比較吃力。

15 歲之後的孩子，我目前遇到的問題是這些孩子不知道安置在哪裡，只能在家裡，如果這個家庭是沒有經濟狀況的，那當然沒有問題，如果這個家庭是有經濟狀況的，那就會把孩子丟在家裡，我覺得這個可能以後會慢慢浮現的問題。我個人會覺得在這方面，目前高雄市政府對於這些家庭在最需要補助上可以提高，因為我們知道這些孩子最需要是訓練的經費補助，是不是可以用罕見疾病的方式來幫助這些孩子注入經費的補助。當孩子 6、7 歲進入學校之後，他一天有 4 小時到 8 小時是在學校，這段時間是否有復健人員進去協助做復健，在過往的經驗一個禮拜一次二次復健對孩子成效不大，你要讓孩子有大幅的進步，那是幾乎要強力的復健、每天做復健，因為這些孩子最麻煩的是他沒有動機，所以他每天扭手自我刺激，我遇過孩子自我刺激到什麼程度？一個晚上媽媽沒注意就摳到見骨頭，第二天就開始會痛，雖然他痛覺遲頓，我承認他的確痛覺遲頓，因為我試過電療的方式的確他很耐痛，可是他見骨頭還是會點痛，所以他整天會發出呼痛聲，為了止痛會把骨頭塞在嘴巴裡，但傷口潮濕更難好，所以我把手拿下來就又開始發出呼痛聲，我把手放開他就塞在嘴巴裡，我遇過這樣的孩子知道家長是非常辛苦，那個家庭為了處理扭手所造成傷口的困擾，會變成整個家庭很大的負擔，所以我個人覺得有這麼多可以穩定他情緒

的方式，譬如音樂治療，那是我們應該給予，以目前的規定療育補助是 250 元，250 元代表家長還要負擔 350 元，是不是在這樣的特殊案例去提升讓家長負擔少一點。

針對這樣的孩子在交通的協助有更多幫忙，因為殘障的復康巴士不好訂，而且有嚴格請假規定，如果孩子突然請假會有請假的記錄存在，如此會造成媽媽都不敢請假，生重病也要讓孩子上復康巴士做治療，這些都是社會資源。是不是能針對這樣的孩子有更多彈性的處理方式，可是目前最大的問題是雷特氏的孩子並沒有被標籤，沒被標籤的意思是指沒有被特別指出是雷特氏，所以沒能享有特殊專案處理，我建議是不是可以透過醫療協會的方式去註冊，譬如他要入學，我可以在教育體系註冊他是雷特氏，要就醫就在卡片上註冊為雷特氏，讓所有的親屬知道他是雷特氏，所以當他就醫就學是有雷特氏專案的流程存在，而不用讓家長像是無頭蒼蠅一樣，這邊撞那邊撞，撞到最後才會成立家長關懷協會，成立協會是因為很多資源撞出來的成果，這是我一點點建議。

目前人跟錢的部分，在政府這邊有一些挹注，我知道目前在教育體系有所謂教室助理員，有雷特氏的孩子進入就學之後，特教資源中心就會給他一個特教助理員，協助這孩子比照國外方式一對一的教學方式，如此省去特教老師對這些孩子的對待，也省去了家長擔心孩子在學校出事。

**主持人（黃議員柏霖）：**

接著請李所長發言。

**國立屏東大學教育行政研究所李所長銘義：**

我是屏東大學李銘義老師，我贊成研考會的說法，他說這是一個比較整合型的政策，這個政策我有幾個看法，高雄市因為是一個宜居城市，可是宜居城市要如何解釋它呢？有幾個特別的族群如銀髮族、罕見病、新移民、身心障礙者等等，你會發現高雄市這樣的宜居城市有時候其實是政策的決定，譬如把老人假牙做為醫療的政策，那就是一個很重要的政策，花了幾千萬搞不好更多，因為日前我去評鑑衛生局的中長程計畫，老人假牙在衛生局整個預算裡占滿大一塊比例，可是對這些罕見疾病而言，它的醫療政策上就不是那麼受到重視，這是有關於宜居城市的看法。

第二、有很多國外的案例，像芬蘭對教育的注重，既使有新移民的小朋友進入學校後，他的教學落後了，會特別成立一個小組針對這樣的小朋友的教学進行輔導，一般正常上課進度的小朋友也會跟著這樣的教學落後，可是居然沒有家長抗議小朋友落後我們跟著落後，教學進度會比較遲緩，這是芬蘭對教育重視特別化的區塊。像丹麥對醫療福利的部分也是採取比較優於台灣的現況，所以我覺得今天的公聽會聽下來一個多小時，其實心情還是滿沉重的，覺得跟以

往參加公聽會的情況不太一樣，以往公聽會是解決政策的問題，而現在是解決人的問題，人的問題有幾個區塊牽涉到經費跟人，事實上也牽涉到很多法規，從法規面來說我贊成張律師的看法，張律師提到所謂醫療人權的部分，基於平等原則相同事情相同對待、不同事情不同對待，對於罕見疾病的醫療人權部分給予更多的特別優惠是符合法律跟憲法的平等原則，協會可以把這段話引進來，因為這是醫療人權的前題，因為這樣的前題跟平等原則才能往下發展，你們要的不是一個福利，你們要的不是一個補助，你們要的是一個平等，這個概念會比較容易一點，你不是去跟人家要錢，而是基於這樣的差別待遇，政府給予一些政策上的補助是應該，而且這些補助是可以有一些差別的待遇，什麼是差別待遇，以下我所講的是幾個比較具體的建議，這幾個比較具體建議可以針對每個局處的業務所能及的地方，在第二輪發言時可以做一些回應，譬如剛才提到就學教育的部分、就養的部分、醫療的過程。

我簡單來講，第一個部分是否可以請衛生局協助，現在有很多醫師的講座、年會等等，是不是可以特別聘請對於雷特氏症比較有專業認知的小兒科醫生做講題，讓這樣的患者能及早被發現，據估計有 2 千多位，可是現在統計不到 100 位，協會才 70 幾位，換句話說有很多其實被誤診或者沒有被發現，如果這個講座有必要，為什麼可以及早發現，及早進入後續的療程，這是有關於衛生局建議的部分。第二、我還是要建議衛生局是不是可以提出高雄市罕見疾病補助的自治條例，因為中央有中央的法規、中央的行政命令，健保局有健保局相關的規定，高雄市還是可以做自己對於罕見疾病補助的自治條例，因為罕見疾病有 200 多項，不是單純一個雷特氏症而已，要對 200 多項再做一個檢視，高雄市可以做得更多一點，包括對於經費的寬鬆及輔具的爭取、交通經費補助等等。假設自治條例可以成行，那未來衛生局對於罕見疾病的高雄市患者是一個很大的功德。

其他比較小的部分其實也是滿重要而且可以做得得到，譬如交通局的復康巴士每年有多少申請，可是看起來量跟質都不是那麼足夠，是不是對罕病部分有特別專案可以去思考予於擴充，剛才幾位學者也提到這個可以現行做的，這個是你的行政裁量權，這是交通局的部分。另外輔具跟檢驗費及重大疾病卡，中央健康署高屏業務處可以思考三個。第一、重大傷病卡的處理、輔具的補助項目還有檢驗費用的部分，假設這些可以馬上去執行，對於患者來講可以解決他沒有重大傷病卡的問題、輔具經費的缺乏、檢驗費用的不足。我個人的看法如果跟現行法規沒有抵觸，剛張律師也提到很多解套的方法，例如人體實驗、重大維持維生之必要性，維生之必要性是不確定的法律概念嗎？那不確定的法律概念，行政就有裁量權，我覺得是這樣子的。你覺得只有八成，那麼永遠就只有

八成，後面的二成就好像等著施捨而且予於拒絕，所以我還是覺得可以有一些法律上的見解跟看法不一樣的地方，如果是健保署或者是健保局對這樣的法律見解有意見或有疑義時，張宗隆老師是一個很熱心的律師，可以提供相關的專業法律意見，在教學跟法律的現場上都有這樣的看法。

我們再檢視假設衛生局舉辦講座提出罕見疾病的自治條例解決法源的問題，交通局對交通問題有實際上的執行，健保局對輔具跟檢驗跟重大傷病卡有所改變時，國家保障的內容就會增加，對於患者的要求會比較好一點。另外還有兩個比較短的，像教育局其實做得很好，教育系統近來不管是入學考試，如腦性麻痺的個案，考試時間考試內容都有延長，也得到很好的考試效果，雖然外型上好像不是一般的，可是智商是沒有問題而且更高，這是有關於教育局的部分。我強烈建議社會局還是要有短期喘息中心的做法，如果連睡眠都沒有，是否有短期喘息中心的申請，剛剛提到時數就是時間次數的增加，一個月是否可以申請 3 次的專門看護，讓我可以睡覺，這就是所謂社會局所做的短期喘息中心，這個有現行的制度，只是有沒有適用在罕見疾病家屬上，我覺得是可以考慮做出來，講這麼多內容從法規跟現行政策上都去做，我想對於今天公聽會的罕見疾病患者及家屬都有直接幫忙，以上是我的意見。

**主持人（黃議員柏霖）：**

謝謝老師。我們回到第二輪，各局處若要發表意見，基本上還是以衛生福利部及衛生局為主，其他相關局處要補充可以舉手。請衛福部發言。

**衛生福利部中央健康保險署高屏業務組黃專員璽瑩：**

看到家長和醫師都非常用心照顧自己的家人及病患，其實是非常令人感動的，健保署在這邊表達我們的感動和關心。剛剛老師也給我們一些建議，有些部分可能是需要釐清的，像老師談到檢驗及檢查的部分，基金會大概知道篩檢部分是屬於國民健康署要去補助的，理事長剛剛講的可能是有不足的狀況，因為篩檢這個部分目前確實是屬於國健署的業務，包括癌症的篩檢，基本上篩檢等於是在還沒有發現一些病症時，所做的 Screen，這部分都不在健保給付的範圍，健保是從確立疾病時開始給付的，這邊先做一下釐清。剛剛還有談到交通的部分，健保法第 51 條也明確講到交通費和輔具的部分，這部分在母法裡有明確的說明，並不是我們給付的範圍，包括人體試驗的部分。從過去到現如果是這兩個部分，大概都是由政府的其他相關機構來處理，以上是要報告的部分。

另外關於重大傷病卡的發放，署裡這邊統計到的資料，全國領有重大傷病證明的，是 77 位，高屏地區大概是 13 位，可能洪醫師會認為偏低，應該是不只 13 個，當然我們也希望藉由醫師及醫療的專業去加強他的發現率，如果經由

發現可以拿到重大傷病卡，我想對於他們的就醫，就可以減輕醫療上的負擔。

另外剛剛一直被重複提到的音樂治療，音樂治療這部分目前健保確實還沒有納入給付，我在來參加這個會議前有和洪醫師連絡並溝通過，基本上洪醫師這邊的病患都會做相關的物理治療，這樣的治療經由醫師專業的判斷及協助，讓他們在現有的支付標準範圍裡，都可能獲取到所謂的醫療資源。可是音樂治療部分，目前確實還沒有納入，假如真的有這樣的需求，也許可以提請新增的方式，我剛剛也把提請新增方式的資料拿給洪醫師，如果後續有需要協助的部分，隨時都可以和我們聯絡。

**主持人（黃議員柏霖）：**

接著請衛生局簡任技正補充，高雄市針對罕見疾病的治療，有沒有可能有自治條例來協助他們，不只是雷特氏症，好像有 200 多種，高雄市到底有多少這 200 多種病症的病友？有相關類似的統計資料嗎？

**高雄市政府衛生局蕭簡任技正介宏：**

主席、各位先進，剛才提到的範圍非常廣，在這裡先稍微做說明，還有一些科室也來了等下再請他們補充。現在雷特氏症已經公告為罕見疾病，所以相關的檢驗補助費用可以依據醫療補助辦法，國健署及中央都提到，這部分要經過「罕見疾病及藥物審議委員會」審查通過，一般是補助 80%，如果是中低收入戶則全額補助。剛才還提到納入健保重大傷病的問題，健保署已經解釋過，目前已經納入，所以目前還是參照健保署或國健署擬定的政策來做。

另外依據罕見疾病藥物法第 33 條罕見疾病補助辦法規定，如果是全民健康保險法依法未能給付的，因研究性質具有療效及安全治療之藥物及特殊營養品的施行也是 80%，中低收入戶則全額補助，目前是這樣子。其實剛才提到的很多部分，都是因為經費的問題，各位都知道，經費的編列都是排擠來排擠去的，各位也知道目前高雄市政府的舉債有 2,000 多億，負擔非常重，當然家裡如果有雷特氏症這樣的病患，對於家屬我們也感同身受，覺得非常的不捨和心痛，看怎麼樣大家一起來努力。

對於罕見疾病障礙者，可以由身心障礙權益保障法施行細則來看，我們當然也希望可以結合民間資源，我剛才看到理事長也都會去募款，從民間資源來募款，這是非常好的，政府是一項資源，但是民間也有很多的愛心慈善團體，是不是可以用這種方式包括醫療單位大家一起來努力。

另外在生育保健方面，當然希望能夠避免這樣的嬰兒出生，坦白講如果家裡有有這樣的小孩或罕見疾病的病患，他們的負擔都非常的沉重，所以從預防的角度來講，當然希望可以事先諮詢，哪些是具有比較危險的因子或家庭，洪醫師是不是可以從個案去做流行病毒的統計或調查，這樣才可以避免不幸的發

生，對於已經出生的小孩，我們當然要盡量的幫忙，其他的，請科長來補充說明。

**高雄市政府衛生局郭科長瑩璵：**

主持人黃柏霖議員、各位先進，因為今天國民健康署沒有代表來參與，他們有提供一些目前現行的狀況，剛剛有學者專家提到，未來在宣導和講座的部分，衛生局這邊會來策畫，讓那些站在第一線的醫療專業人員，能夠盡早正確的診斷出雷特氏疾病，避免延後治療，這是衛生局在宣導和講座部分，後續可以再努力的。

有關於自治條例的部分，可能還有一段路要再努力，目前衛生局正如國民健康署也提到了，資源排擠的問題，因為目前罕見疾病有 200 多種、205 種，相關的給付也有明列，就算是在優生保健方面，例如新生兒篩檢、產前遺傳診斷、遺傳性疾病等等，這些疾病的篩檢給付，因為高雄市是院轄市，都由院轄市自行編列相關的經費，如果要再有相關的自治條例，我們會帶回去研議。

另外一個管道是，可以建議中央是不是能夠在經費方面給予全力的資助？因為雷特氏疾病並不是只有高雄市有，是一個全國性的問題，如果要解決所有病友的問題，應該要全國一致有一個標準性的協助，這樣才會全面性。還有就是有關居家的復健及照護，目前分為兩個部分，就是 55 歲以上列為十年長照的個案，由衛生局這邊提供服務，如果是 55 歲以下的身心障礙，是由社會…，對不起，修正一下，是 50 歲以上走十年長照，當然未來會有長照保險法，目前是長照服務法已經通過。50 歲以下在身心障礙權益保障法裡，有居家照顧的辦法，這兩個部分是不是可以放寬服務的次數？有沒有一個特例的方式對於真正需要的人，能夠把次數滿足個案的需求，等一下請相關的局處再給予補充，謝謝！

**主持人（黃議員柏霖）：**

勞工局有沒有要補充的？如果沒有，請社會局發言。

**高雄市政府社會局劉科長玲珍：**

主席、各位先進，我這邊大概分成兩個部份向大家說明。剛剛理事長提到有關輔具的部分，輔具有不同的局處在辦理，醫療輔具就是呼吸器相關的，是由衛生局辦理，社會局這邊負責的是有關生活輔具的部分。生活輔具部分在 101 年中央社家署那邊是全國統一的，訂有身心障礙輔具費用的補助辦法，辦法裡面都是和身心障礙生活行動有關的相關輔具，總共有 172 項。剛剛理事長提到的推車部分，它的確是有輔助對象的限制，但如果是罕見疾病，它是可以不受重度或 12 歲部分的限制，它有另外相關的會議和函的部分來說明。

另外背架的部分，在補助辦法的基準表裡，是有提到針對脊椎側彎部分的矯



正背架及相關支持性的背架部分，18 歲以下經過輔具中心的評估，有需要更換的話，雖然在使用年限上有 5 年的限制，可是經過輔具中心的評估人員，就是物理治療師或智能治療師的評估，確實有需要更換，每年可以申請一次，法條上有這樣明文的規定，向大家這樣的說明。所以針對罕病的部分，在辦法裡面第二條第 7 項裡也提到，如果他是屬於罕見疾病或其他類，經過輔具評估認為有使用輔具的必要性，各項輔具的補助它有障別的限制，可是如果它是罕病，它的障別和等級是不受補助基準表的限制，是有這樣的規範，這是在輔具部分的說明。

另外老師提到有關臨時和短期喘息的部分，剛剛衛生局的科長也有說明了，身障者如果是 49 歲以下，目前我們已經開辦臨時和短期的照顧服務，是委託喜憨兒基金會辦理的。如果這個孩子本身沒有被機構安置，是在家裡照顧的，一年有 300 個小時，提供類似臨時或短期照顧的時數服務。如果他是在學的孩子，一年則有 150 個小時類似臨時或短期照顧服務的時數提供，他可以用居家的方式，就是照顧服務員到家裏或孩子到居家服務員的家裏面或到機構裡。

我們曾經碰到一些家長可能有臨時上的狀況，比如他住院開刀，孩子沒有人照顧，他就可以來申請臨時或短期性的居家照顧，如果他要住院四天，孩子就是送到照顧服務員家裏，就是類似讓家長有可以喘息或替代的方式，以上說明，謝謝！

**主持人（黃議員柏霖）：**

各位局處還有沒有要補充的？交通局，請。

**高雄市政府交通局楊技正俊傑：**

主席、各位先進大家好，交通局再補充報告復康巴士服務的情形。有關重度以上身心障礙人士的訂車，高雄市復康巴士服務及收費辦法裡，訂有重度以上身心障礙人士可以優先訂車的服務。另外復康巴士車輛的服務，在年初時是 115 輛車，每個月服務趟次在 23,920 趟左右，到目前為止已經提高到 122 輛，每個月可以提供服務 25,376 趟次左右，預計在年底時會再增加到 135 輛復康巴士的服務，服務趟次每個月可以再提高到 28,000 多個趟次。這部分要感謝社會局，每年在逐漸增加復康巴士的補助預算，當然交通局這邊也積極的再增加復康巴士的車輛數和服務趟次，希望能夠滿足無障礙人士、無障礙運輸戶的需求，以上報告，謝謝！

**主持人（黃議員柏霖）：**

還有局處要補充嗎？如果沒有，時間已經差不多，最後做幾個結論。首先謝謝各位，無論是市府、中央單位、學者專家或基金會，罕見疾病如果發生，我想家屬各方面的負擔，不管是身心靈或財務上的負擔都非常大，我們也希望公

部門的資源在可以運用及支持的情形下，盡可能的去協助他們。我覺得公聽會最重要的目的就是溝通，可以讓彼此找到窗口，一個會議不可能解決多少的問題，但是起碼在名片交換之後，有什麼問題可以隨時聯繫，什麼地方我們可以修正的，在座也有律師可以諮詢，讓我們來協助這些孩子，如何讓他們的未來可以更好，讓家長的負擔可以輕一點，在公部門資源的協助下，大家知道社會越多元，政府無論是中央或地方負擔都很重，剛剛技正講高雄市的負債 2,000 多億是很多的，比新北市加台北少一點點，是其他 16 縣市的總和，所以未來我們在很多資源的控管上一定會更拮据，但是在這些過程裡，我們又要怎麼讓這些照顧得到更好的照顧，所以除了公部門以外，我覺得民間的資源投入也很重要，因為現在台灣有很多善心人士也很愛捐款，比如這兩年我一直在推 AED，我去募款時就跟老闆說：你捐了那麼多錢，為什麼不做有意義的事情，因此第一年我就向他募款 800 萬元，買了 150 套的消防衣，這 150 套消防衣去年五月份交貨，去年 7 月 31 日氣爆，8 月 4 日我就收到一則 LINE，LINE 裡說：謝謝黃議員幫我們募了消防衣、帽、褲，減緩了傷亡。結果那一套消防衣現在變成標準配備，為什麼會有那一套？因為我們就是沒錢買啊！沒錢怎麼辦？所以有人問我：你當議員還要去募款，不是應該政府要編列的？問題是政府編列不出來，而且最重要的是那一套消防衣全世界只有一套，而且只有那一家品質最好，不可能公開採購，因為只有一間沒有辦法買，所以只好用民間的善款。隔了半年我又向老闆講，講一講又募了 100 台的 AED，放在很多學校裡，所以 AED 在高雄的普及率是很高的。衛福部也很不錯啊！做了一個 App，就是全台灣不管你去台北、去台東，你只要一按下去，就可以知道周圍多少範圍內就有 AED，所以我覺得怎麼把科技導入在日常生活的工作使用中，這個很重要，所以我隨便一按，就知道哪裡有 AED，那怎麼讓它發展的最好？回到主題，我覺得技正剛剛講得也很好，不只是公部門的資源，公部門的資源我們怎麼透過法律上的爭取，剛剛李教授也提的很好，它不是一種施捨，是一種平等的對待，這樣的對待方式應該怎麼讓這些人更好，需不需要法律去做支撐？要怎麼把相關的法律再做建議和修正，我覺得有賴各位專家，我們也會另外提供平台給你們。

另外民間的支持我覺得也很重要，大家怎麼把這個事做好，因為剛剛一聽有 205 種，代表種類的分布就有很多不一樣的，所以我們要勇敢去面對，因為已經發生了，我們應該怎麼去面對問題，怎麼去解決，所以今天謝謝各局處的參與，未來拜託大家當你們在執行各局處的公務過程中，如果遇到罕見疾病，不只是雷特氏症包括其他的罕見疾病，拜託大家在權管的範圍內，可以怎麼給他們更多的支持，能幫忙就盡量幫忙，我常說：身在公門好修行。可以幫忙的盡量幫忙，做得到的盡量做，覺得合理的需要被修正的，就提供一些建議，讓他

們在下次的修正過程中可以把它納入，因為很多東西都是在溝通中慢慢往前進，不會一次就到位，你知道公部門之江、易放難收，弄一弄一開放未來又收不回來，也沒有那麼多錢，到時候都做不好，所以要慢慢去溝通，找一個比較合適的方式，好不好？今天公聽會的時間也到 4 點了，我們就到這裡，再一次謝謝大家一起來參與共同來討論。怎麼樣，你要補充嗎？

**台灣雷特氏症病友關懷協會曾理事長麗華：**

對不起，議員及各位先進，因為今天國健署沒有代表來，是不是我們也可以做成紀錄，針對剛剛談到的…。

**主持人（黃議員柏霖）：**

我們所有的會議紀錄都會給他們。

**台灣雷特氏症病友關懷協會曾理事長麗華：**

會嘛！因為我非常 Confirm 一點，就是我們檢驗的補助費用及認定雷特氏症的標準，所以國健署他們也會收到我們最後的會議紀錄。另外社會局的代表是不是可以請你們，因為我們實際上遇到的 CASE 就是這樣，個案是在桃源地區，我不知道他是不了解這樣的補助規則還是怎樣，他是 20 幾歲的小孩是罕病，他也確實完全自費 7 萬多元。背架部分的個案是在苗栗地區，他也是自費兩萬多元，是不是可以再發一個通知，通知全省的輔具中心有關於罕病的補助，可能和一般人及一般障礙者不一樣，可以再次提醒他們，謝謝！麻煩你們。

**主持人（黃議員柏霖）：**

你等一下會後把它問清楚，就可以提供給你們會友做參考，好不好？〔是。〕我們今天就到這裡，謝謝大家，謝謝！