

# 罕見疾患的家庭壓力因應與需求- 以高雄市為例\*

鄭芬蘭

國立屏東科技大學  
幼兒保育系

蔡孟芬

育達高級職業學校  
幼兒保育科

蔡惠玲

國立屏東科技大學  
幼兒保育系

本研究採質性研究，進行半結構訪談，以設籍於高雄市，且領有罕病身心障礙手冊及其家人為對象，共 21 個罕病家庭 36 人完成訪談，旨在探討罕見疾病家庭的壓力因應與需求。研究過程，研究團隊維持中立並遵守研究倫理，以維護受訪者權益與確保訪談資料的真實性。資料分析依序進行編碼、概念化、建構類別、信度分析與效度檢核等，獲致研究的重要結論包括：首先，罕病家庭最大壓力來自照護患者，期望社福制度放寬照護限制，並提供臨時托育的喘息服務。其次，影響家庭生態系統，如生育計畫、經濟平衡與家人關係，若家庭成員能夠互相扶持與共同分擔，不僅可以維繫家庭和諧，亦能共同解決問題。第三，適當的社會比較有助於罕病家庭的壓力紓解，若能透過媒體報導，增進社會大眾的瞭解程度，應有助於罕病家庭建立正向的社會互動。第四，罕見疾病的異質性高、診療不易，常伴隨復健需求，故罕病家庭期待得到更好的醫療服務品質，希望政府鼓勵專業研發來提升醫療效果，並在診治過程受到尊重。另外，期望在教育、就業與安養，能獲得整合服務，並呼籲政府「建立有尊嚴的照護制度」。總之，罕病家庭亟需社會大眾、社會福利、醫療與教育等單位及政策規劃者的深層同理與關懷，妥善規劃罕病家庭支持系統並能提供整合性的安置服務，應是最迫切需求。

**關鍵詞：**罕見疾患、社會比較、家庭壓力、喘息服務

所謂罕見疾病（rare disorders or rare diseases，簡稱罕病），意指罹患率極低而少見的疾病，患病人數少而種類繁多，且呈高度歧異。根據罕見疾病防治及藥物法施行細則，罕病的界定標準為盛行率低於萬分之一者。就罕見疾病的成因、類別與致病成因而言，人體有數萬個基因大約有 6-8 個有缺陷，當夫妻碰巧擁有同一隱性致病基因或發生變異，就可能遺傳給下一代，並以「罕見性」、「遺傳性」以及「診療困難性」三項指標來綜合認定（財團法人罕見疾病基金會，2011；顏瑞龍、

---

\* 1. 本篇論文通訊作者鄭芬蘭，通訊方式 chenfl@mail.npust.edu.tw。

2. 僅以本研究成果向罕見疾患家庭的付出與奉獻，致最高敬意。

3. 本研究承蒙高雄市政府社會局的經費補助，僅此致謝。

4. 感謝訪視人員克服困難，完成訪談任務，包括國立屏東科技大學幼兒保育系的林蔓莉、林秋香、賴瑞菊、李月娥、劉瑞麗、陳寬慧、陳艾伶、鍾秋美、陳怡丹、徐榕華、周秀花、陳佩瑜等，在此一併致謝。

方麗容、吳宗儒、蘇慧琴、吳振龍，2007）。換言之，百分之八十的罕病成因是基因缺陷，其餘原因不明。除少數有外在缺陷容易診斷外，大部分外表並無異樣。行政院衛生署國民健康局（2003）將罕見疾病分為：（1）代謝異常疾病，多屬於隱性遺傳，如苯酮尿症、楓漿糖尿症等。（2）遺傳性器官病變，只侵犯特定器官造成缺損，如兒童期發病的裘馨型肌肉萎縮症、表皮分解水泡症（泡泡龍）等。（3）晚發型罕病，成年後才出現手腳、軀幹不自主舞動，常見有亨丁頓舞蹈症等。罕病異質性高，平均發病 8.56 歲，疾病確認期約 2.5 年，且發病時間不一，故預防或診斷不易（林志鴻，2001）。

另就罕病的治療與預防，若有家族病史，較易成為高危險群。由於罕見疾病的特殊屬性，故素有孤兒病之稱，所以其治療藥物經常被稱為孤兒藥（社團法人台灣臨床醫學會，2009）。近年來，主要工業國從立法、研發誘因、藥品取得與藥價管制等，鼓勵孤兒藥的研發、評估治療成本效益與公共醫療服務的公平性，以關切罕病的健康照護（葉秀珍、曾敏傑、林志鴻，2002；Griggs et al., 2009; Haffner, 2001; Hesselgrave, 2003）。國內於 2000 年通過罕見疾病防治及藥物法，政府補助孤兒藥費用，這是全世界第五個罕病專屬法案，更是社福的一大創舉（何蘊芬、余秀瑛、曾敏傑、李淑貞、詹淑惠，2008）。社團法人台灣臨床藥學會編訂《罕見疾病藥物處方集 2009 版》，收集 81 種罕病藥物資訊以供參考。由於全球醫學界的努力，及早透過孤兒藥治療、嚴格飲食控制或食用特殊配方食品，有不錯成效。以國內常見的苯酮尿症為例，患者持續服用特殊配方奶粉，可降低苯丙胺酸堆積以避免腦部受傷（臺中榮民總醫院醫學部，2005）。因此，透過基因檢測與遺傳諮詢，即使罕病在小於萬分之一的世界裡，仍有治癒機會（范麗娟，2002；顏瑞龍等人，2007；Aronson, 2006）。

《國內罕見疾病現況電子報》（2005）建議設置罕病醫療諮詢服務窗口，協助疑似個案診治諮詢，並調查研究國人在罕病的罹患情形。另外，健保局對罕病的防治措施，鼓勵結婚或懷孕前的健康檢查；在懷孕六個月內進行產前遺傳診斷與諮詢；新生兒餵奶滿 24 小時後，進行先天性代謝異常疾病新生兒篩檢等。現在透過二代新生兒篩檢，串聯質譜儀一次可檢驗二十六項先天代謝異常疾病（統一集團，2005；顏瑞龍等人，2007）。由於近年來國內對於罕病的產生、預防、監測、通報與醫療用藥等，已逐漸建立聯絡平台，雖然診療不易，但已有相當不錯的因應（陳信志、姚清源，2006；行政院衛生署疾病管制局，2008；Lillquist, Morse, & Thomas, 2005）。

由於罕病的低發生率，早期的研究不足，罕病的真正人數可能被低估，且極少受到政府與醫學界的關心，經常被視同於智障、發展遲緩或身心障礙。2001 年罕病被納入身心障礙保護法。檢視 2005 至 2010 年，因罕病而導致身心障礙者由 476 增至 1542 人，從佔身心障礙的萬分之 5 提高至萬分之 14，似乎有增加的趨勢（內政部統計處，2011）。我國身心障礙福利，採殘補式觀點，特殊教育法保障身心障礙學生的教育權益。身心障礙者保護法則保障醫療復健、教育權益、就業與福利服務等，保障範圍包含學前、學齡與成人生活等。故特殊教育法是以教育弱勢為對象，而身心障礙者保護法則以社會生活弱勢群為對象。承上，2006 年罕病歸入「身心障礙的其他類別」，社福政策大多考量身心障礙者，甚少由罕見疾患的觀點去著墨，故法制上也容易忽略其特殊需求，因此罕病疾患面臨診療不易、醫療資源有限與社福政策易被忽略的多重困境，所以對家庭系統而言，很難避免諸多困境所造形的嚴苛衝擊（廖學能，2008；游淑媛，2007；Dellve, Samuelsson, Tallborn, Fasth, & Hallberg, 2006; Joachim & Acorn, 2006）。

就罕病家庭的壓力而言，個人置於「家庭生態」的核心，家庭的微視系統（microsystem）受衝擊最大（唐先梅、曾敏傑，2008），且須直接面對相關的人、事、物，如醫護人員、老師、街坊鄰居、罕病基金會等。其次，居間系統（mesosystem）維繫各微視系統互動的橋樑，如醫院、社區、早療中心、職場機構等。第三為外部系統（exosystem）對家庭沒有直接影響，但其結果會影響到微視系統，如社福政策、傳播媒體、宗教團體等。另外，鉅視系統（macrosystem），指社會發展、意識形態、典章制度與歷史傳承等大環境，如兩性平等概念影響家庭的角色分工，所以鉅視系統是形塑外部、居間及微視系統的基模（黃秀梨、李逸、徐亞瑛、張媚、翁麗雀，2007；鍾佩玲，2005；McKenry & Price, 2000/2004）。

家庭系統理論，強調家庭是有生命的整體系統，家人是組成單元並有連動關係，構成社會系統的基本單位，並嵌入整體社會脈絡，家庭互動的次系統，也與社會脈絡相互影響。所以在面臨壓力時，不僅考量疾患，更應將家庭的調適、應變及溝通能力列入考量。承上，學者陳亭華（2002）

討論家庭系統的重點包括：(1) 家庭結構，隨著家庭成員的特質如教育、健康、意識形態等修正互動模式。(2) 家庭次系統的互動，指婚姻、親子、兄弟姐妹及跨家庭的影響。(3) 家庭功能提供經濟、生活與健康照顧、人際歸屬、教育機會等。當變動產生時，則需要各次系統相互支持，以維護家庭功能的正常運作，障礙幼兒家庭如此，罕病家庭更不能例外（利翠珊，2005；Dellve et al., 2006; Turnbull & Turnbull, 2001/2002; Vikhanski, 2006）。歸納特定疾病的家庭壓力源有(1) 患者身心照護，(2) 醫療需求與資源可近性、醫療疏失與人權問題，(3) 家人反應不一與協調困難，(4) 社會比較與角色期望，(5) 教育安置與轉銜、教師態度、環境需求及法規限制等（呂淑好、楊志堅、石富元、王世英，2009；唐先梅、曾敏傑，2008）。

再者，母親大多是主要照顧者，檢視特定疾病對母職的壓力有：(1) 因生殖者而有責任歸屬的迷失與面臨多重角色的矛盾，(2) 健康照護，幾乎非母親莫屬，從瞭解疾病特性、生活照顧等，均費時傷神，(3) 家庭衝突，來自父職或婆媳的價值差異，關係緊張與照護分工協調不易等，(4) 社會比較，親友街坊鄰居的眼光，擔心焦慮而不敢主動求助，(5) 醫療照護的不確定感、社會支持不足等（陳建廷，2009；游淑媛，2007；Engler, 2005），在在突顯母親的壓力比其他家人高。學者指出，有意義的社會支持，能增進家庭和諧互動（吳佳賢，2002；Dellve et al., 2006; Trulsson & Klingberg, 2003）。可見，罕病對家庭的衝擊，除照顧的辛勞外，尚面臨經濟、病患就學安置、生涯規劃等問題，以及社會支持不足的現象。綜觀上述，罕病家庭急切需求為政府機構、民間組織、乃至醫療團隊等的強力支持，以緩解罕病家庭與母職角色的負荷（鄭芬蘭、江淑卿、徐庭蘭、蔡惠玲，2005）。

承上述，一般社會大眾對於罕病家庭的認知，想當然爾壓力一定很大，由於事不關己也就不清楚或不知道罕病家庭的壓力內涵及其需求，所以罕病團體積極增加媒體曝光率以引起社會各層面的關注。本團隊基於社會責任，並採深度訪談，投入罕病家庭壓力因應與需求的研究。期望研究結果，讓社會大眾、社福單位對於罕病家庭所面臨的壓力困境與需求有更深度的瞭解，進而提供更適切的身心照護措施，故研究目的為：

**(一) 探討罕見疾病家庭的壓力因應與需求。**

**(二) 根據研究結果，針對罕病家庭在教育、社福等照護系統，提供具體建議。**

## 研究方法

### 一、研究設計

本研究關心罕病家庭長期面對醫療照護、經濟負擔、家庭運作等壓力，採半結構式訪談，藉以貼近罕病家庭因應壓力的心路歷程。就心理衡鑑而言，質化研究可以提供更完整的訊息，所以質性資料收集的前置作業設計，由高雄市社會局發文，透過電話說明研究目的、商議時間與地點(大都在受訪家裡)、可否錄音等。

其次，在執行訪談程序設計包括：(1) 與受訪者商議訪談時間，地點則以安靜空間不受干擾為主。(2) 正式訪談時，由閒話家常的問候與受訪者建立友善關係，並確認其身心狀態適合訪談。(3) 再次說明研究目的及訪談程序，並叮嚀受訪者按照自己的想法回答。(4) 同意訪談與現場錄音。(5) 訪談結束，配合社會性增強與支持性的心理輔導，協助個案穩定心情。如此，藉以確保整個資料收集程序符合客觀性、一致性與人性關懷原則。(6) 訪談前，訪談員接受訪談技巧訓練與督導。隨後訪視員兩人一組進行面對面訪談 2-3 次，同時間以一人為主，以受訪者的主動陳述為蒐集標的。訪談的終止與內容確認，當訪談資料不再出現新內容即結束，必要時再以電話訪問補充或釐清。

### 二、研究對象

為捕捉罕見疾病家庭壓力因應的樣貌，故以「家庭」為編碼單位。本文以設籍於高雄市，且領有罕病身心障礙手冊共 35 人及其家人為對象（至 2005 年 3 月的名冊）。由於對象特殊且人數少，故採全部選樣。先洽商高雄市社會局正式發文後，才接觸受試。經多次電話溝通，少數透過鄰里長協助，其中 11 個家庭拒絕，2 個同意電話訪談，2 個不希望被打擾，另一個同意書面回答。在身體狀況與表達能力許可下，盡可能以疾患及其主要照顧者為訪談對象，研究團隊在克服諸多困難才完成訪談。最後，剔除資料不完整，共計 21 個罕病家庭 36 人完成訪談（表 1），包括罕病家人或主要照顧者 13 人，罕病疾患 23 人，其中「輕症者」3 人，都已經成年，另外 20 位疾患屬於「中、重或極重症」。訪談時，全部 23 位疾患有 7 位成年（滿 20 歲），並有三位已婚。由於家庭結構不甚相同，甚至 C04 疾患的「家」僅存於心中，但仍有關心的家人。

表 1 研究對象基本資料

家庭編號	性別	殘障等級	患者年齡(歲)	訪談對象	疾病名稱
C01	女	重	6	父親、母親	脊髓性肌肉萎縮症
C02	女	中	12	患者、母親	唐氏症
C03	女	中	6	患者、父親、母親	小胖威利症候群
C04-1	女	重	44	患者-妹妹、護士	亨丁頓氏舞蹈症
C04-2	男	極重	48	患者-哥哥	
C05	男	重	5	患者、母親	遺傳性表皮分解水泡症
C06	男	輕	27	患者、母親	遺傳性低磷酸佝僂症
C07	男	重	6	母親	貓哭症候群
C08	男	重	6	母親	彈性纖維缺乏症
C09	男	重	14	母親	lowe 症候群合併腦、眼、腎病變
C10-1	男	中	20	患者-兒子	腎上腺腦白質失養症
C10-2	女	中	43*	患者-母親	
C11	女	中	19	祖母	先天軟骨發育不完全
C12	男	重	3	母親	小胖威利症候群
C13	女	重	31	患者	染色體異常-透那氏症
C14	女	極重	3	母親	染色體異常-紫斑症
C15	女	中	21	患者、父親	脊髓性肌肉萎縮症
C16	女	輕	45*	患者、丈夫	疑多發性硬化症
C17	女	重	15	患者、母親	先天性脊椎萎縮症
C18	男	中	10	姑姑	外胚層發育不完全
C19	男	中	17	患者、父親	肝醣貯積症
C20	女	輕	42*	患者	原性肺動脈高壓
C21	男	中	16	患者、姊姊、父親	玻璃娃娃第四症-軟骨發育不全

\* 代表已婚

### 三、研究工具

就發展適合研究工具的考量，第一，從家庭系統觀點；第二，從患者個人的內在觀點，因為罹患罕見疾病同時對個人身心與家庭系統產生衝擊，因此本研究採用鄭芬蘭等人（2005）根據上述研究文獻，編擬罕病家庭壓力與因應訪談大綱，包括診斷為罕見疾病的初始階段、尋求社會支持與相關策略的第二階段、對罕見疾病的反省與建議，共三階段 12 個問題。另有訪談同意書，觀察紀錄表則檢視受訪者訪談過程的身心狀態，以確保研究資料的有效性（參閱附錄）。

#### 四、研究者角色

研究者在質化研究，必須維持中立嚴謹與自我反省，並能具同理、傾聽、澄清、理解與歸納分析能力，方能對受訪者的真實經驗予以適當詮釋，因此，研究者扮演研究工具的重要角色。其次，三位研究者除熟知量化與質性研究之外，分別專精兒童發展評量與心理輔導、健康照護等，助理訪視員都研習過兒童發展、諮商輔導、研究方法等課程，並有訪談技巧研習。在訪談過程，15 位研究團隊成員集思廣益，積極設法提高訪談結果的有效程度。當進入家庭實地訪談時，積極傾聽並適時回饋，單純以研究身分接近當事人，以符合研究方法的嚴謹性。

#### 五、研究倫理

有關倫理措施包括：（1）受訪同意書，先以電話說明研究目的及權益資訊，明白後才簽署。（2）尊重與維護權利，訪談初，即告知訪談內容可能觸及內心深處，待心理準備好再回答，可以隨時終止談話或退出研究，雖同意全程錄音也可以隨時終止。（3）保密性，所得資料僅供學術研究，所有基本資料予以保密，必要時匿名呈現，以維護受訪者權益。

#### 六、資料處理與信、效度分析

##### （一）資料整理與分析

本文採下列步驟進行編碼，以確保資料的有效性。先轉騰逐字稿，反覆閱讀比對、臚列重要概念，再將「文本語料摘要」歸入適當類別並註記代碼，例如【C03 0909 M】，前三碼 C03 代表家庭，0909 訪談日期，後 1-2 碼是訪談對象（A-姑姑；B-兄弟；F-父親；G-奶奶；H-先生；M-母親；N1 N2-護理人員 1，2；P-父母；S-患者本身；S2-患者妹妹，本身也是患者；SS-患者姊姊）。經由編碼、概念化步驟（表 2），依序建構概念類別，最後歸納成罕病家庭壓力概念圖。

表 2 文本分析概念化步驟

文本分析步驟	分析範例	說明
1. 獨立事件	小孩子你生的你本來就要分給他用，可是我每個月要繳的錢哩？要繳錢你自己去賺不是找我要，他就這樣講得很絕，你不走我就想辦法讓你走，小孩看你要怎麼樣	父母價值觀不一，無法共同承擔。生殖者有罪。
2. 歸類與命名	【C030909M】	歸類家庭成員『主要照顧者』，命名『孤軍奮戰』。
3. 概念化	患者從主要照顧者「己身所出」，父親持規避遺棄態度。	母親被迫『承擔過錯』

##### （二）資料的信度與效度分析

本研究以四個向度來檢視訪談資料的信度、效度，（1）可確認性，根據理論與實際觀察進行客觀的討論，剔除對罕病的預期偏見。（2）可靠性，研究團隊經由討論達成共識後，執行編碼與

分析詮釋。(3)可轉換性，將訪談內容轉謄文本資料，依據文獻脈絡進行類別歸屬與比較呈現。(4)真實性，藉錄音、觀察紀錄表、訪談札記等進行資料蒐集，定期團隊討論釐清觀念，並針對不清楚或遺漏處，以電話請教當事人，以確認內容的真實性。關於編碼部分，先確立編碼原則，兩人一組以互不討論方式，逐句審視逐字稿，當呈現完整概念予以一個編碼。信度的計算方式： $(\text{編碼一致次數}) \div (\text{編碼一致} + \text{不一致次數}) = \text{評分者一致性係數}$ ，在家庭壓力的係數為 .976，因此評分者信度良好（表 3），所以訪談結果有效可信而得以繼續分析討論。

表 3 家庭壓力之評分者一致性信度係數表

家庭代號	C01	C02	C03	C04	C05	C06	C07	C08	C09	C10	C11	C12	C13	C14	C15	C16	C17	C18	C19	C20	C21	總計
一 致	68	35	72	10	12	13	27	5	12	17	7	9	5	11	15	31	38	11	15	13	28	454
不一致	4	1	4	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	11
增 加	3	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	1	0	2	0	0	1	0	0	0	1	13
信 度	0.976																					

## 結果與討論

本研究採半結構訪談，由生態系統理論檢視 21 個罕見疾患的家庭壓力與需求。各個家庭極力尋找罕病的成因，以紓解不確定的負向歸因。依發病時間分（1）早發型，出生即有障礙，（2）晚發型，成年後才出現症狀，雖然兩者的照護因應壓力與需求不盡相同，但對家庭的衝擊仍有共同現象，從一開始的不能接受，到醫療諮詢與照護因應，大都需要漫長的磨合與心情調整。本文就照顧、家庭、社會互動、醫療與安置等壓力層面，呈現典型的訪談語料，佐證與分析研究結果。

### 一、照顧疾患的家庭壓力

#### （一）擔憂疾患的身體功能

對於年紀較輕的患者（含青少年），母親基於天性及傳統觀念，擔起大部分的照護責任。（1）身體發展未達常模，父母親勉強接受孩子患病事實，並希望孩子漸入佳境，如 C07 患者，由無法坐著到可以行走，母親盼望其方向感與表達能力更進步；C05、C10 與 C18 疾患的照顧者也有相同期許。（2）每況愈下，肢體功能退化是覺察疾病惡化的先行指標。C01 疾患常摔倒，父親擔憂他無法行走，如同 C10 疾患的父親擔憂患者逐漸喪失自理能力；C16 疾患的丈夫憂心妻子會倒下，C18 疾患的姑姑亦同。同樣有肌肉無力三好氏遠端肌肉病變的楊玉欣（2000）說：「活在小翼翼，避免摔倒的陰影之下，對周圍的人，也是一種揮之不去的夢魘」。（3）身體失能，輕微者 C20 與 C21 疾患不能提重物，C04 疾患則漸失語言表達能力。同時「抵抗力差容易趕流行」，C01、C17 與 C19 疾患容易感冒，因抵抗力差，易受感染或罹患其他併發症。另外，罕病常伴隨「手腳無力」，如 C11 疾患的手腳短小行動不便，C15 疾患常煩勞他人充當自己的雙腿而感到抱歉，C17 疾患智力正常卻無法自在行動。可見，罕病疾患的身體狀況頻頻，導致家庭系統因照顧壓力而困難重重。

#### （二）覺察與照顧因應

照顧者需高度警覺，觀察患者的成長改變或意外傷害。（1）復健因應，父親協助 C01 疾患的復健以避免脊髓變形。C08 與 C14 疾患的發展遲緩，語言理解與一般互動良好，母親因小幅進步深感欣慰。（2）覺察與日常照護，C16 疾患要避免劇烈運動以免身體出狀況，C01 要注意平衡以免絆倒。好吃寶寶的小胖威利症 C03 及 C12，母親擔憂引發糖尿病，嚴格控制飲食。C05 泡泡龍患者，必須特別處理以免碰傷其脆弱肌膚，照顧者幫助 C09 克服吞藥的恐懼感。C18 有牙疾而無法咀嚼較硬的食物，C19 的食物要過濾蔗糖。總之，不論復健、食療、藥物控制或日常起居生活，罕病家庭都必須小心翼翼的覺察與因應患者的照護需求。

### （三）行為與情緒困擾

基本上，罕病疾患衝擊家庭成員的情緒波動，本論述以罕病疾患的情緒困擾為主，例如 C03 疾患的行為令家人備感困擾，C19 疾患年齡較小，常因身體不適產生煩躁情緒，C09 疾患的情緒問題服藥後才獲得控制，C16 自己對於常發脾氣而十分困擾。

### （四）托育與安養的照護限制

罕病家庭若雇用看護將加重經濟負擔，外籍幫傭的照護品質則不穩定，主要照顧者亟須他人提供喘息服務卻有某些顧慮（黃秀梨等人，2007）。C04 兄妹是亨丁頓氏舞蹈症，哥哥送到安養院。另外，托育與安養機構有些限制，C09 母親在寒暑假就面臨接送的難題。綜觀罕病者面對身體殘缺，殷盼擁有健康身體，即使只有一線曙光，家人仍努力追尋生命權益的可能出口（廖學能，2008）。

承上，源於疾患的身體發展未達常模、每況愈下、身體失能（參閱表 4），所以主要照顧者必須細心覺察其照顧需求、因應或日常的特殊照護，例如「腳要穿兩雙襪子，預防他碰撞或受傷，裡面有水用針弄破，擠乾再擦藥」【C050831M】；還有來自患者的行為與情緒困擾等，「他情緒一直很不好很容易”灰”（無理取鬧）」【C030909M】，上述壓力樣樣衝擊家庭的微視系統，而托育與安養的照護限制，成為家庭與居間系統的另一重壓力源，企盼臨托的喘息服務以紓緩壓力。如同鄭慧卿（2001）形容罕病家屬的心情「病如惡浪，一發起終生不停歇…十年、二十年…一次次浪頭打來…迎向命運…只有…家人…的至親至愛。」患者身體衰弱常常力不從心，近在咫尺卻又遙不可及，所以身體不惡化，即是最大的安慰。

表 4 疾患照顧的家庭壓力及其內涵

	壓力源	訪談摘述
身體功能	未達常模	五歲了…可以自己走路，只是方向感…語言的表達能力還沒有【C070918M】
	每況愈下	怕的是先在肢體上有障礙，後來就無法自理【C100916M】
	身體失能	常跌倒手扭到腫起來，沒力跌倒…整個倒下就手、臉流血【C010912F】
		手腳沒力！沒辦法翻身…要我們幫她【C170917M】
覺察因應	復健因應	比一般小孩抵抗力弱，只要人家流行什麼他一定也會得到【C190925M】
	覺察照護	目前比較好…覺得孩子還是有慢慢在成長【C140916M】
		抱怨是偶而，為什麼別人不會這樣而我會這樣【C190925M】
情緒困擾	情緒一直很不好很容易”灰”（無理取鬧）	腳要穿兩雙襪子，預防他碰撞或受傷，裡面有水用針弄破，擠乾再擦藥【C050831M】
照護限制	寒暑假不知怎樣安置孩子，自費請人照顧…自己接送，很困擾	【C030909M】；我動不動發脾氣，好像火山爆發一樣【C160917S】

## 二、來自家庭成員的壓力

本研究共 21 個罕病家庭 23 位疾患，3 位「輕症」成人。20 位「中、重或極重症」其中 4 位成年，全數 23 位只有 2 位「輕症」與 1 位「中症」的女士已婚。主要照顧者有自己、姑姑、丈夫、護士、父母、母親等，分別為 2、1、1、2、2、15 位。主要照顧者母親佔 6 成 5，若加入「父母」合作，則提升為 7 成 4，限於篇幅，本研究的主要照顧者以「母親」為主，其餘為輔。

### （一）主要照顧者（患者母親）

1. 自我歸因，因生殖者而自責，C03、C12 疾患的母親自覺難辭其咎，「為什麼我生他出來，這段婚姻，我對他有份愧疚，我要把他帶到好」【C030909M】，又如 C06 與 C09 疾患的母親因帶

原者而內疚。當疾病原因不明時，歸因於「他責」，例如 C07、C14 疾患的母親責怪醫生專業不足導致缺憾。C16 疾患敘述自己的戲劇化情節，指醫生用藥不慎導致血管栓塞，卻又送錯醫院，醫療專業及轉診疏忽成為致病原因。若屬基因突變，則「無責」歸因於生命的傳承意外。

2. 孤軍奮戰，當另一半無法接受子女罹病事實，C05 與 C14 疾患的母親常「壓抑自己」獨攬照護壓力，如同 C10 所述「先生...看到我難過，他會感受到壓力，我就會壓抑自己」【C100916M】。另外，C03 疾患的母親要「承擔責任」，因經濟弱勢而處於劣勢家庭關係，而「孩子狀況主宰」母親之喜怒哀樂，故情緒支持是不可獲缺的支撐力量。

3. 母職角色，因「內在--生殖者有罪」，「生這個小孩，他們抱持著，完全都是媽媽的錯」【C030909M】，即使帶原者為父親，C03 母親承擔照顧視為合理責任。「外在--傳統觀念」，家人認為母親應教導 C01 疾患的功課，C02 與 C14 疾患的母親接送就醫，C02 疾患的父親感謝太太犧牲奉獻。C03、C16、C17 疾患的母親長期擔任照護而「影響健康」。社工員建議 C17 家庭申請到宅服務，但 C03 疾患的母親對社福措施未真正落實而不平。因此，相較於父親，主要照顧者-母親，負荷較多來自內、外在的多重壓力（吳明純，2009；羅一中，2003）（表 5）。

表 5 主要照顧者之壓力及其內涵

壓力源		訪談摘述
自我 歸因	自責	為什麼我生他出來，這段婚姻，我對他有份愧疚，我要把他帶到好【C030909M】
	他責	懷孕 5、6 月不長大，醫生不夠專業沒有覺察...懷疑生產過程缺氧【C140916M】
	無責	不怪老婆，誰叫運氣這麼剛好，二個都是帶原者，二萬分之一【C010912F】
孤軍 奮戰	壓抑自己	先生...看到我難過，他會感受到壓力，我就會壓抑自己【C100916M】
	承擔責任	他叫我自己負責...我未來在哪裡【C030909M】
母職 角色	生者有罪	生這個小孩，他們抱持著，完全都是媽媽的錯【C030909M】
	傳統觀念	先生要我指導寫功課...我哪有那麼利害【C011121M】
	影響健康	守到他睡覺...我再看看有沒有東西可以吃，每天就這樣【C030909M】

## （二）配偶（疾患的父親或丈夫）

配偶（疾患的父親或丈夫，後者有兩位）通常是最得力助手。C01 疾患的父親自我解嘲運氣好才中獎，C03 疾患的父親則不理父職角色，C05 疾患的父母起爭執，C15 疾患的父親自認很健康不需檢查。可見配偶「對罕病的解讀」，左右家庭成員置之不理或共同承擔的因應措施與和諧氣氛。

1. 大男人主義，當今的平權社會不認同家庭主要經濟供應者即是掌控者。C03 疾患的父親認為「...經濟控管...要看我的...他認為他對我很好...有給房子住。」【C031120M】，生活無虞並有避風遮雨的房子，即履行親職角色，其餘則不願負責，忽略母親渴望心理支持而導致婚姻危機。

2. 共同承擔，父親大多願意共同承擔責任。C01 疾患的家庭採分工模式，父親協助母親處理來自長輩的壓力。C02 疾患的父親退休後照護角色替換，以互相扶持，C05、C08 疾患的父母親亦同。C07 疾患的母親與父親溝通協調化解衝突危機，C09 疾患的母親對於父親能接納孩子而感到欣慰，患者 C16 的先生扮演溝通橋樑，C17 疾患的父親也分擔接送職責，C20 亦然：「先生退休...可以幫忙處理小孩，以前...比較辛苦啦...因為小孩都是我在帶的...」【C200924S】。

承上，即使罕病家庭困難重重，疾患的父親或丈夫大都願意分擔責任，讓母親有喘息空間，故能大大減輕母職的壓力（利翠珊，2005）。但也有例外，導致家庭生態互動不良與婚姻飄搖。

## （三）主要照顧者（母親）的公婆或娘家



1. 責難，最常見來自主要照顧者的公婆，C01 疾患的父親居間協調，但公婆沒聽過罕病依舊責難母親，C03 疾患的母親也因罕病而婆媳關係緊張：「婆婆...為什麼孩子生成這樣，你生的你本來就要顧」【C030909M】，C21 疾患的手足亦感受到父母承受長輩的壓力。

2. 放棄，常因不了解而傾向放棄，婆婆建議將 C02 疾患（孫子）安置在安養院，又如婆婆持放棄 C17 疾患的念頭，上述都增加主要照顧者的兩難壓力。

3. 蒙羞，家人持輪迴報應觀點，如 C02 家的婆婆因傳宗接代的壓力而耿耿於懷。C03 家的公公不理父系帶原遺傳，將過錯推給媳婦，更懷疑血統關係。C12 的婆婆則怕他人異樣眼光而萌生羞愧感。

4. 協助或分擔，爺爺奶奶會關心的詢問 C01 疾患的狀況。C02 疾患的母親其娘家抱持正向態度，公婆也協助照顧小孩：「我帶老大跟老二...老三給婆婆看。復健時...托婆婆看」【C020912M】。C19 奶奶從小就扮演照顧者角色，讓父母安心就業維持經濟穩定。所以若有公婆或娘家的支持，將能大大紓緩壓力（參表 6）。

表 6 主要照顧者（患者母親）公婆娘家之壓力及其內涵

壓力源	訪談摘述
責難	婆婆...為什麼孩子生成這樣，你生的你本來就要顧【C030909M】
放棄	壓力是...婆家不怎麼接受!放在育幼院，就不要再想了【C020912M】
蒙羞	公公...講，孩子不是他們家的...每個男孩都很勇健，要去驗 D N A【C031120M】
協助	我帶老大跟老二...老三給婆婆看。做復健時...托婆婆看【C020912M】

#### （四）罕病的手足

手足因父母照顧疾患而須「自力更生」，C02 疾患的手足願意「予以協助」，讓母親感到溫暖與支持。C21 疾患的姊姊知道父母的失落感，因年紀小而無能為力，C13 疾患的妹妹卻不知所措。部分手足「無法諒解」父母將心思放在罕病子女，弟弟羨慕 C02 疾患有許多特權而不願幫忙，或母親包容 C10 疾患的無理取鬧，手足視為不公平，可見父母需要顧慮患者手足的心理需求以化解其不平情緒。

### 三、來自家庭功能之壓力

罕病影響家庭生態及其功能之生育計畫、經濟、教養及生活氣氛等。

#### （一）生育計畫

早發型的罕見疾病，一出生即有障礙，基因缺陷約佔八成，其餘原因不明。其中，代謝異常者大多屬於染色體隱性遺傳，源於父母的基因突變（顏瑞龍等人，2007）。因此，早發型對家庭的最大衝擊是「生育計畫」，能否避免重蹈病因成為關鍵因素。當可以事先預防時，C02 疾患的母親一再檢查才放心「再接再勵」。C17 疾患的母親礙於傳宗接代而生育，所幸孩子都正常。若病因不確定，C01 疾患的父親因兩難而姑且觀之，「有壓力在，那就乾脆晚一點再生，等穩定一點要生再來生」【C010912F】。當無法承受下個孩子也得病，C01、C09 與 C12 疾患的母親有遺傳壓力，因此抱持節育態度。

#### （二）經濟負擔

罕病家庭的就業受限而減少收入、龐大醫療支出，導致經濟拮据（見表 7）。如 C13 屬成年疾患礙於（1）法規限制而無法申請補助，（2）工作不順，C06、C11、C15、C17 等疾患的父親面臨

失業危機，C12 疾患則由母姊負責開銷。(3) 微薄收入的生活因應，C03 疾患的母親「青菜...從果菜市場撿回來，就燙青菜吃，我們這樣也是過一天」【C031120M】，飲食簡便以節省開銷，C15 雷同，C06 疾患的母親則向親戚借貸，C13、C14 疾患僅靠父親微薄薪水養活全家。(4) 額外開銷，C20 疾患的小孩保母費排擠家庭開銷。因此，經濟拮据重重的影響到罕病家庭的生活品質。

醫療負擔上，C01 疾患的母親擔心未來的醫藥支出，C03 疾患的補助不足以負擔醫藥費，C06 疾患因醫療開銷而幾乎破產，C13 疾患因花錢治療不見療效而中斷，C16 疾患的先生與 C06、C08、C17 疾患的母親經濟困境類似，C20 疾患的孤兒藥昂貴且取得不易(何蘊芬等人，2008)。另外，「醫生也不太敢開藥，怕付不起錢而停藥，一用藥就不可以停...政府要做的事還很多」【C200924S】。因此，罕病家庭常因醫療負擔而百般無奈(陳志昇，2000)。

另外，晚發型的罕病疾患，成年後才出現症狀，而患者與家人都面臨「職業限制」或頓失一份家庭經濟收入。C04 疾患的手腳不斷舞動，只能作日薪工作，C11 疾患無法從事耗體力工作，C16 疾患「患多性硬化症，無法工作」【C160917S】，不能協助丈夫而遺憾，C20 疾患必須減低工作量，諸多限制導致晚發型罕病家庭生態突然改變，而有經濟困擾。因此，如 C01 家長所言，「經濟可以平衡就 o k ...」【C011121M】，C20 疾患的丈夫顧及經濟不敢輕言退休。承上，罕病家庭的經濟壓力源來自法規限制、醫療費用、就業受限等，開源不易就得省吃儉用來因應，靠借貸來應急就更易陷入雪上加霜的困境。

表 7 經濟壓力及其內涵

壓力源	訪談摘述
經濟拮据	法規限制 沒申請殘障津貼，只申請殘障手冊，因有存款資格不合【C130917S】 工作不順 每月靠殘障津貼...我現在失業，媽媽是重度殘障【C151001F】 微薄收入 青菜...從果菜市場撿回來，就燙青菜吃，我們這樣也是過一天【C031120M】 額外開銷 我沒辦法一個人照顧只好請保母，又多一項開銷【C200924S】
醫療負擔	醫生也不太敢開藥，怕付不起錢而停藥，一用藥就不可以停...政府要做的事還很多【C200924S】 太太的罕病治療費...母親在養老院，我一個月賺 4 萬...林林總總不夠花【C161001H】
職業限制	覺得心臟沒力氣，患多性硬化症，無法工作【C160917S】
供需平衡	經濟可以平衡就 o k ...以後會花什麼不知道【C011121M】

### (三) 教養方式

罕病家庭的教養方式，如順其自然發展、積極教育、守舊或補償心態(表 8)。C01 家庭以醫療補強身體，無醫療根據卻有心理療效。母親將 C07 疾患送到學校，家人把 C10 疾患當正常人對待，如同 C17 疾患的父母「讓他在學校不要有壓力...可以就認真讀，累了就休息」【C170917M】，支持患者依興趣「自由發展」。其次，部分家長「積極教導」，C01、C05、C10 疾患的母親積極教育要有禮貌、自我照顧與自我控制。C21 疾患得到家人殷切的叮嚀與支持。故「積極教導」的父母，盡量教導孩子問題解決等因應能力。

公婆有著大雞晚啼的守舊觀念，所幸母親對 C01 疾患的堅持才及時治療。另有父母源於罕病帶原而持「補償心態」，如父親捨不得 C09 疾患被欺負，C18、C21 疾患是男孩，寵溺多過責備，「要...就有新手機，我阻擋都沒用，從小補償到大...」【C210925SS】，變成家中的小霸王。因此，自由發展與積極教導屬於較正向的教養，父母的補償心態容易誤導患者，守舊教養來自祖父輩對患者父母的壓力。事實上，罕病家庭這些教養方式，都有不同面對的壓力存在，如何協助患者養成良好規範並順利融入社會互動，則是共同的教養課題。

表 8 教養壓力及其內涵

壓力源	訪談摘述
自由發展	讓他在學校不要有壓力...可以就認真讀，累了就休息【C170917M】
積極教導	以平常心去教導，請他在發脾氣前先想清楚發脾氣的原因【C100916M】
觀念守舊	滿月我就帶他去...動手術，所以不能在面前說我等一下要做什麼（指公婆）【C011121M】
補償心態	要交換手機...就有新手機，我阻擋都沒用，從小補償到大。唯一男生...身體有殘障【C210925SS】

#### （四）家庭氣氛

罕病家庭要「維繫平穩生活」並不容易（表 9）。（1）首先「患者情緒遷怒」，衝擊母親最大，C02 疾患的母親常哭泣以宣洩情緒，C16 疾患因無法接受晚發型病變而情緒化，家人百般體恤也不易化解。（2）家人因照顧壓力而「精神緊繃」，無法輕易出門，遑論休閒。（3）貌合神離，母親為照顧 C03 疾患與父親觀念不同而漸行漸遠，內心充滿矛盾。「家裡氣氛，唉，也得生活啊！就這樣，不然怎麼辦」【C151001F】，因此，罕病對家庭成員的情緒衝擊不容忽視，相互體諒、溝通協調並學習控制情緒，才能在低迷的家庭氣氛中，營造一個同舟共濟的氛圍。

表 9 家庭氣氛壓力及其內涵

壓力源	訪談摘述
患者情緒	心情不好會兇大兇小，氣氛很不好...小孩子認為媽媽（患者）像神經病【C161001H】
精神緊繃	生活品質差很多，無法脫身...也沒有多餘的錢從事娛樂【C140916M】
貌合神離	因為小孩，不然我早就想走了...婚姻也沒希望...他要應付小孩又要應付我，也蠻累的【C031120M】
氣氛低迷	家裡的氣氛，唉，也得生活啊！就這樣，不然怎麼辦【C151001F】

## 四、社會互動

### （一）社會互動壓力的正向因應

疾患因身體功能致使社會互動受限，受家庭教養與疾患的積極心態的影響，仍有正向的社會互動，殊屬難得（表 10）。如（1）C02 疾患善於察言觀色，維持良好的人際互動。（2）母親鼓勵 C14 疾患表現獨立自主行為。（3）喜愛人群，C15 疾患喜歡同學載他出去，C18 疾患參加團體活動，因友誼力量而積極生活。（4）「學生很好會幫她推（輪椅）...沒去...就問妹妹：姐姐怎麼沒來」【C170917M】，所以 C17 疾患抱持「感恩」的正向思考看待世界。楊玉欣（2002）分享：「...沒發病時，我並不那麼懂得感恩、懂得當下放下...直到面對病變帶來各種衝擊...變化最大的是心理、態度、思想、觀念、性格等看法。」罕病家庭成員若換個思考角度，也能建立正向的社會互動關係，或許更能體會生命的意義！

### （二）社會互動壓力的負向表現

罕病疾患常在入際互動遭受挫折。（1）自我侷限，因自卑而敏感，C10 疾患的朋友不能理解他莫名的脾氣而遠去，母親不忍 C03 疾患受欺負，只好關在家裡。（2）故作堅強，C21 疾患極力維持自尊，堅強外表下隱藏著敏感而自卑的心情。（3）用錢交朋友，C21 疾患明知被利用又不敢拒絕，去網咖為了有聊天話題，害怕沒有朋友。（4）破壞行為，C03 疾患常出現一些破壞行為，母親對鄰居很愧疚卻不能避免嫌隙。總之，罕病經常伴隨心理的遺憾，難免有負面行為與情緒反應，「莫名其妙生氣，不理人...難相處，只有少數朋友」【C100916M】，即使如此，家人仍然需要教導患者合理的行為規範，與如何運用正向方法建立人際關係。

表 10 社會互動壓力及其表現內涵

壓力源		訪談摘述
正面 社會 互動	察言觀色	嘴巴比較甜，校長不見得認識其他人，但一定認識他【C020912P】
	獨立	盡量不要麻煩別人，都是靠自己【C140916M】
	喜愛人群	很高興...有時候我同學會載我出去【C150924S】
	感恩	學生很好會幫她推（輪椅）...沒去...就問妹妹，姐姐怎麼沒來【C170917M】
負面 社會 互動	自我侷限	他會莫名其妙生氣，不理人...很難相處，只有少數朋友【C100916M】
	故作堅強	從小就被同學笑...隱藏自己的情緒...好像每天都很開心...很心疼【C210925SS】
	用錢收買	他交不到朋友，會用錢交朋友，同學要交換手機，就回去跟爸媽要【C210925SS】
	破壞行爲	到隔壁的漫畫書店...拆廣告單，拿人家東西吃【C030909M】

### （三）能見度低

社會對罕病的瞭解甚少（表 11）。常有（1）冷漠規避，C03 疾患的母親深感被社會遺棄，C17 疾患的輪椅翻覆後伸援手的少，其母親痛心人們冷漠，C19 疾患自覺在醫院像人球般踢來踢去。（2）輪迴報應，C01 與 C10 疾患都面臨前世報應的輿論壓力。（3）異樣眼光，C03、C05、C06、C17 等疾患分別有外表缺陷、皮膚佈滿水泡、穿矯正鞋、無法自行走路等問題，如 C21「去上課...小朋友就說：「那個矮子來了...之後就不敢去上課」【C210925SS】，因被指指點點而心生難受，因此 C14 疾患不再與外界接觸，C21 疾患自卑難過等。（4）被欺負，有人會欺負弱小，如 C17 疾患「小朋友都污賴她偷東西，不要用飯給她吃...她一直哭」【C170917M】。承上，罕病家庭大都消極因應，難能可貴的是，C19 疾患的母親與老師扮演主動溝通與支持角色，諸多罕病家庭表示，若能透過媒體報導，社會大眾或能因瞭解而有更多的包容與關懷（李藹芬，2005；統一集團，2005；Turnbull & Turnbull, 2001/2002）。

表 11 社會能見度低之壓力及其內涵

壓力源	訪談摘述
冷漠規避	醫院要積極...搶救，不要推來推去，醫生真的要有醫德【C190925M】
輪迴報應	這是被詛咒，一堆奇怪的說法...其中一種就是報應【C100916M】
異樣眼光	弟弟去上課，整排的小朋友就說：「那個矮子來了...之後就不敢去上課【C210925SS】
被欺負	小時候小朋友都污賴她偷東西，不要用飯給她吃...她一直哭【C170917M】

### （四）社會比較

對象是相同症狀且資源較多者，傾向於（1）向上比較，常感不是滋味。奶奶將 C01 疾患和鄰居做教育比較而忽略疾病因素。C03 疾患的母親羨慕他人有許多資源，C04 疾患希望有國外老人社區，C17 疾患羨慕同儕行動自如，C20 疾患看到外縣市擁有較多資源，而自己卻奔波勞苦，佐證學者滕德政（2009）以國小罕見疾病學生為例，比較各縣（市）身心障礙學生安置原則與輔導辦法的研究發現，部分縣市的學校對於身心障礙學生的安置輔導仍須大幅改善。其他諸如 C21 疾患與同儕身高懸殊而有負向情緒，可見向上比較容易導致罕病家庭「比上不足」的遺憾與無奈。

其次，（2）平行比較，國內已經成立特定罕病的社團組織，例如社團法人中華民國小胖威利病友關懷協會，家庭成員有機會可以與同樣際遇者，藉由經驗分享、比較討論、交換資源與彼此激勵，對於罕病家庭成員的心情轉換與壓力因應有相當的幫助，也有助於罕病疾患在病友協會建

立歸屬感。承上，C01 疾患的父母觀察相同症狀者，預測未來並做心理準備。C02 疾患的父親比較其他家長的反應，以及就讀特殊學校的結果，才做進一步的就學規劃。C16 疾患的先生舉例開導要患者釋懷，C17 疾患的母親因醫生肯定其善盡母職角色而感到安慰。C18 疾患的姑姑觀察相同個案申請補助的審核情形，靜觀其變再決定是否跟進，C19 疾患則因類似個案的新聞報導而心有戚戚焉。

事實上，(3) 比上不足，比下有餘，讓患者萌生鬥志，而「心生安慰」慶幸孩子還不差！C01、C02、C11、C16、C17、C19 等疾患，都比想像輕微，林秀錦（2004）指出，唐氏症的心智能力與年齡成正比，故母親有漸入佳境之感。其次，對於他人悲慘遭遇「內心衝擊」，C03 疾患的母親由新聞事件擔心未來。C10 疾患的看過親戚發病，因預知未來而不安。C09、C17 疾患由於切身之痛，能同理弱勢族群的處境。承上述，社會比較壓力下可能是正向或負向的因應與表現，本研究發現（表 12）：向上的社會比較容易產生負面情緒與偏差概念，因此選擇比較對象會影響家庭的因應策略，其中以平行與向下比較較為正向可行，不僅間接預測未來而預作準備，也可達到舒緩焦慮情緒的目的。

表 12 社會比較之壓力及其內涵

壓力源		訪談摘述
向上比較		會走也會坐電梯，爸爸就站在附近，她（輕型）算很幸運的，不是這麼嚴重【C010912F】
平行比較		他是唐寶寶比較溫和，自閉症就比較會叫...他寫字很漂亮【C020912M】
向下比較	心生安慰	比我們可憐、更奇怪的人也很多，我很樂觀，不跟命運低頭【C161001H】
	內心衝擊	對身體狀況看法消極，自卑、懦弱、無望感，因為他看過舅舅跟表哥【C100916M】
	同理心	比我們嚴重的很多，看到阿婆拿碗在乞討...我兒子過來掏我的口袋...有心就很好【C170917M】

### （五）傳統角色期待

部分家庭受到傳統性別角色的影響而觀點歧異（吳明純，2009；羅一中，2003），C03 疾患的母親的狀況正是如此，男人理所當然賺錢養家，女人可以依靠男人，除非先生有狀況，才會擔起經濟重擔，然而先生希望她也能共同分擔經濟，或許無法跳脫傳統的角色框架，夫妻價值觀歧異，而有家庭危機的現象。

## 五、醫療的壓力

另一壓力來自醫療診斷，如醫療效果、醫療疏失、人權問題與資源取得等（林育蘋，2009；陳亭華，2002；財團法人台灣臨床醫學會，2009）（見表 13）。

### （一）疾病診斷

例如（1）醫生的宣告猶如判「死刑」般，令人崩潰。一開始 C09 疾患的母親即被告知：「醫生叫我放棄...孩子可能養不起來」【C090925M】，C17、C19 疾患亦同，屬於無藥可醫的罕病疾患。（2）醫生的懷疑，會引起家長的惶恐，像 C01、C21 疾患的醫生無法確認發病原因，C07 疾患因醫生的懷疑才診斷罹患罕病。（3）後來發病，突然的發病，常令家人無法招架。誠如楊玉欣（2000）所提：「醫師的態度非常好...我發現...好的醫生會有讓病人活下去的希望。」故醫生的敏覺力、判斷與言語表達，都可能影響治療的黃金期與罕病家屬的壓力感受。

### （二）無能為力與尋求偏方

C01 疾患的父親奔波於中西醫，並比較優劣。C10 疾患的母親對骨髓移植存一絲希望，C12 疾患的母親盼望新藥，C15 疾患的父親尋遍名醫，C17 疾患的母親亦同，C20 疾患在藥物控制下情

況好轉。當治療效果不顯著時，家人無奈而轉向偏方，C16 疾患在民俗療法獲得心安，雖然無法確定療效。

### （三）復健醫療需求

C01 疾患的肌肉萎縮在密集復健下已見療效，復健礙於名額限制而供不應求，父母親擔心療效不能持續。C03 疾患的母親希望「政府撥經費給科技人去研發...或建社區家園」【C030909M】。又如 C06 疾患需要穿矯正鐵鞋，因此罕見疾患非常需要充足的復健措施、志工或專業人員的協助，以維繫其復健療效。

### （四）醫療權益

多數醫生都有良好醫德，唯少數疏忽病患權益，如 C15 疾患抱怨因醫生意大而不應求。C03 疾患未被告知大醫院有健保給付，C17 疾患被當成實驗對象，所幸獲得良好成效。當醫療診斷時，若疏忽病患的基本需求或未經同意，讓實習醫生像在看動物般的品頭論足，如同「...實習醫生都看我弟弟，弟弟正值青春期的」【C210925SS】，未受尊重的不舒服感受，可想而知。

### （五）醫療資源可近性

醫療資源的方便性，端視（1）資源距離，關係資源的可近性，分散在少數地點，則取得不便。C01 疾患的父親每天接送，奔走於啟智學校或特教班，有些醫院的復健不採預約制而耗時等待，C07 疾患難配合而放棄，C09 疾患的母親因接送問題而打退堂鼓。C14 疾患的母親煩惱輔具取得不易，C2 疾患則困擾於罕病藥物取得不便。（2）政策限制，政策大都是整體考量，無法個別訂定，而罕病疾患尤甚。先生抱怨 C16 疾患未符合審定標準無法申請殘障手冊，C19 疾患因醫院名額限定而被強制轉院。可見，罕病醫療資源的可近性，仍有相當限制。

表 13 醫療壓力及其內涵

壓力源		訪談摘述
疾病診斷	如判死刑	醫生叫我放棄...孩子可能養不起來【C090925M】
	醫生懷疑	照醫生的話，做染色體篩檢才發現...沒辦法治好，是先天基因問題【C070918M】
	後來發病	三天我太太就陷入昏迷...診斷是多發性硬化症...這個病，不是死亡就是植物人【C161001H】
可近性	資源距離	輔具都需外國進口，要特製常無貨...找不到適合輔具【C140916M】
	政策限制	體制不好...不到一小時復健...語言治療師太少，排不上...【C070918M】
尋求偏方		沒去大醫院繼續就診，去民俗療治療...現在自己會騎車【C160917S】
復健需求		最大困難，復健不夠排不到好時間【C010912F】政府撥經費給科技人去研發或建社區家園【C030909M】
病患人權		受到不平等、不人道對待，全部實習醫生都看我弟弟，弟弟正值青春期的【C210925SS】

## 六、教育、就業與未來的安置

由於罕病疾患的身體功能受限，本研究 23 個罕病者，即使屬於「輕症」的 C06、C16、C20 等三位疾患，體能都不足以應付一般事物，如 C10 疾患因肌肉無力、體力不佳被誤為懶惰，更何況屬於更嚴重疾患的處境。年幼者的家長關心其教育安置，成年疾患則關心「就業與未來安養」議題（見表 14）。

### （一）教育安置

年幼罕病疾患的教育安置是家長最關心的問題。

1. 教育機構的整合服務，C01 疾患的父親比較不同機構後，就讀附近的國小特教班。母親抱怨 C02 疾患，礙於政策而不能緩讀，C09 疾患從國小三年級才開始到學校，目前狀況很穩定，僅暑期托育費的負擔沉重。另外，教育機構的轉銜，須考量復健的時間，如 C01 疾患因資源班的安插困難讓家長困擾不已，C02 疾患的智商正常，因唸啟智班使母親矛盾重重，C07 疾患的母親直指教育制度不健全，使家長疲於奔命。因此，C01 疾患的父親指陳「...希望建立特殊教育班的銜接服務」【C010912F】。亦即，教育安置需要整合相關機構或專業人員，以符合罕病家庭的教育需求。

2. 教師態度，C02 疾患的母親感謝老師的個別教學，C01、C03 與 C17 疾患的老師主動分享資訊與課業協助，C07 疾患的母親感受教師的用心程度。當教育環境與政策不易更動時，罕病家庭的教育滿意度取決於教師的溫暖態度與協助，家長不僅倍覺窩心而且助益良多。

3. 教育環境需求，C01 疾患的母親積極的觀察幼稚園，C02 疾患的父親對就讀特殊機構後的模仿行為而擔心，C07 疾患的母親偶而去學校看看，C17 疾患的母親比較不同殘障設施後，提出改善建議。C21 疾患的姐姐覺得老師的用心不夠，未教導孩子如何看待特殊幼兒。C01、C05 與 C17 疾患需要人力伴讀，C07 與 C08 疾患則需要語言治療。亦即，無障礙設施不足、融合教育未落實、陪讀人力及語言治療等，都是罕病家庭期盼解決的教育環境問題。

## （二）制度彈性不足

社福制度的彈性不足，C01 疾患就讀特教機構就沒有補助，補助款半年發放一次，緩不濟急。C03 疾患的母親不滿政府忽略已成年患者，C06 疾患的母親指出，免掛號費未包括全部看診類別，C18 疾患的主要照顧者姑姑，但簽署文件必須在外地工作的父親，限於規定頗感無奈。

## （三）就業與未來的安置

C08 疾患的家長期望政府提供「培養一技之長」與（1）就業機會，母親期待 C02 疾患能自立更生，C13 疾患認為只要克服起居照顧還是可以就業，「中症且年輕」的 C15 疾患自認只要有就業機會，可以自行前往。（2）行業限制，C06 疾患因身高自卑與自我設限不敢找工作，又如小胖威利(普瑞德威利症候群；Prader-Willi syndrome)，這是第十五對染色體突變所引起的非遺傳性罕見疾病，大腦飽食中樞對控制食物慾望的功能缺陷，以致於無法控制食慾，而且長期有強烈的飢餓感等問題（林炫沛，2011），所以 C03 小胖威利不宜從事餐飲業，其母親希望政府成立社區家園解決安置問題。（3）未來安養，照顧方面，C01 與 C17 疾患的照顧者體力不堪負荷，C02、C12、C14、C15 疾患的家人對未來安置感到茫然。C02 疾患的母親努力存錢，家人則打算讓 C21 疾患承接麵攤生意。C03 疾患的母親呼籲這是「社會責任」，「孩子不是我個人的責任...哪一天他不管...政府要給我出路」【C030909M】，政府應建立「有尊嚴的照護制度」，或像電影「點燃生命之海」實施安樂死，以免造成他人困擾。可見，罕病家庭為患者「安排未來退路」的就業與安養事宜，百思不得其解時，多麼企盼社福政策的介入與協助。

表 14 教育、就業與未來安養的壓力及其內涵

壓力源		訪談摘述
教育安置	整合服務	資源班少，安插困難，希望建立特殊教育班的銜接服務【C010912F】
	教師態度	老師用心對小朋友的幫助有差別，不見得每個老師的用心程度一樣【C170917M】
	教育環境	他情緒溫和，我們從小給他到正常的幼稚園，學習能力滿強的【C020912F】
制度彈性不足		沒到無障礙之家，去讀有一條補助款就沒了【C011121M】
就業安置	一技之長	就業機會希望多一點...名額也很少【C020912M】
	工作限制	不能去餐廳工作，不能去服務業，也不能到大工廠...沒辦法長時間工作【C030909M】
未來安養	尊嚴照護	對政府最簡單的要求是有尊嚴的照顧，希望有一個機構可以收容【C100916M】
	安排退路	當父母走了之後孩子該怎麼生活，奶奶希望姑姑帶他去加拿大治療【C111001G】
	社會責任	孩子不是我個人的責任...哪一天他不管...政府要給我出路【C030909M】

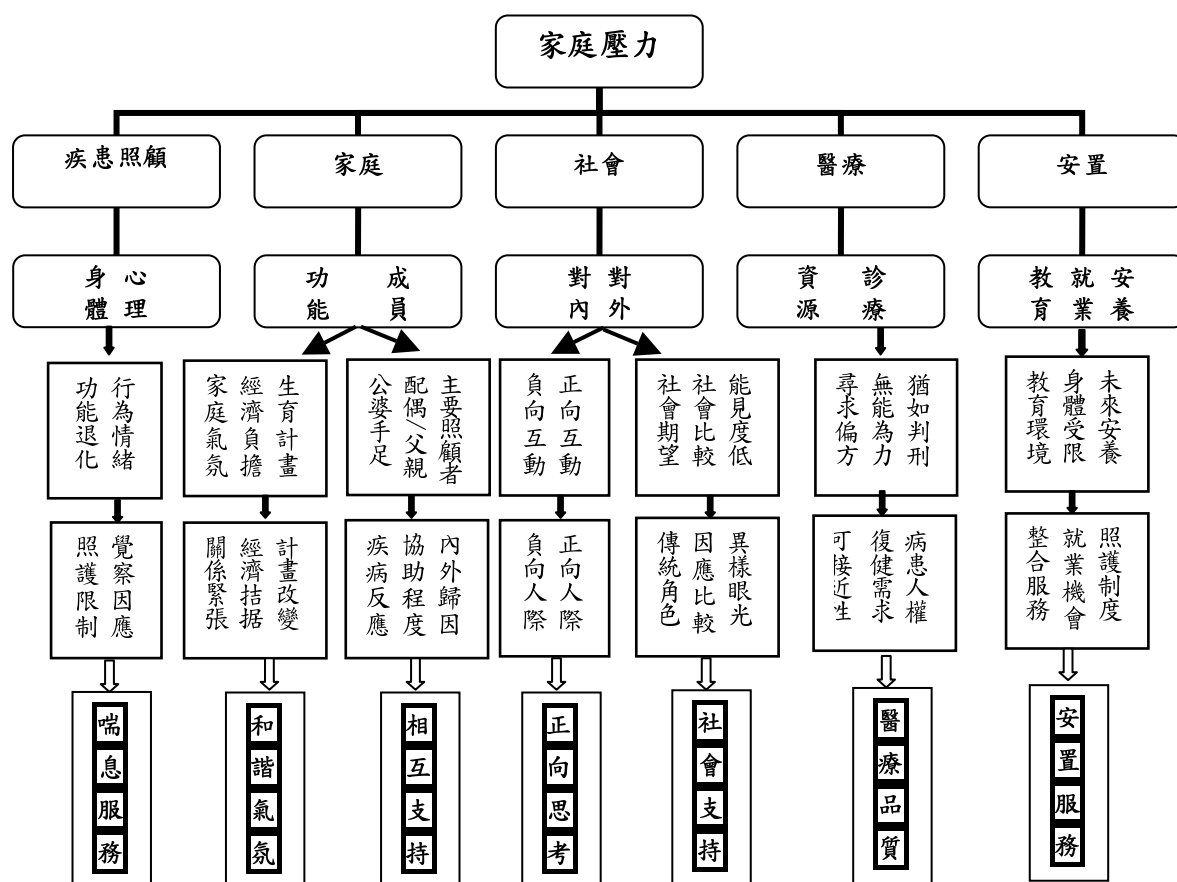


圖 1 家庭壓力編碼概念

## 七、研究結果之綜合討論

綜合上述，由圖 1 可以概覽罕病家庭的壓力源來自疾患照顧、家庭系統、社會互動、醫療與安置等五大層面，這是壓力事實與感受的呈現。另由圖 1 所呈現的罕病家庭的七大需求，這更突顯罕病家庭在因應壓力過程的困境與期待。本文就罕病家庭的壓力與需求等問題，進行討論以聚焦重要結果，並尋求可行建議。

### 一、亟需喘息服務以紓緩罕病家庭的照護壓力

照護罕見疾患日益退化的身體是家庭的最大壓力，主要照顧者需要細心的覺察因應，而患者的行為與情緒困擾，常令家人難堪或不知所措，長期照護更是另一隱憂（胡雅各，2004）。罕病家庭期望社福制度放寬照護限制，更企盼臨時托育的喘息服務以紓緩壓力，故「喘息服務」是罕病家庭最需要而貼切的需求（黃秀梨等人，2007）。



## 二、相互支持以維繫罕病家庭的和諧氣氛與正常運作

微觀的家庭生態系統中，通常母親是主要照顧者，母職角色因生殖者有罪之傳統輿論，從己身所生難辭其咎，壓力衝擊最大。當疾病歸因指向母親而產生自責、他責或無責時，若配偶不諒解或不願協助，易形成母親獨攬重任，壓抑焦慮等負面情緒（吳佳賢，2002；唐先梅、曾敏傑，2008；羅一中，2003；Engler, 2005）。

家庭成員對罕病的致病原因與預防認知，會影響生育計畫（周慧怡，2008）。當照顧任務與工作不能平衡，收入微薄與醫療支出不成正比，加上家人擔心蒙羞而諱疾忌醫，致使經濟與照護壓力逐漸超越一般家庭的負荷範圍，故罕病家庭需要社會支持及工作機會，以減少經濟的衝擊（林志鴻，2001；林孟玲，2006）。

年幼疾患的嚴重程度，影響父母的教養態度。讓患者自由發展或順其自然，則提供較少指導；部分家長採積極教導，以培養其解決能力；有些則有錯誤觀念，或為彌補愧疚感，任由患者予取予求而造成偏差行為。另外，罕病者常因情緒不佳而遷怒他人，持續的家庭照顧壓力不得鬆懈，部分夫妻因價值觀相左而貌合神離，衝擊家庭的生態與功能。現今小家庭型態居多，主要照顧者（母親）的配偶、公婆或娘家，如果能以「共同承擔、協助分擔」代替「大男人主義、責難、放棄、蒙羞」等，且疾患的手足也能調整心態、諒解與包容，則可以緩和照護重擔與緊張氣氛，家庭才得以維繫其生態平衡與正常功能運作，進而爭取更多外在系統的奧援（利翠珊，2005；吳明純，2009；Dellve et al., 2006; Turnbull & Turnbull, 2001, 2002; Vikhansji, 2006）。

## 三、罕病家庭宜建立正向的社會互動以爭取外部支持

罕病家庭能擁有「正向社會互動」以協助疾患建立正向思考，例如懂得察言觀色、表現獨立個性、願意接觸人群並持感恩心情。反之，疾患也常因異樣眼光而自我困限、缺乏自信、故作堅強維持尊嚴，或採金錢與物質結交朋友，甚至出現破壞等「負向人際互動」。由於社會大眾對於罕病瞭解甚少，故「能見度低」，當遇到「冷漠規避、輪迴報應、異樣眼光、被欺負」等不平對待，常讓罕病家庭滿腹委屈的拒絕與外界接觸，感覺被遺棄而逐漸拉開社會距離（鄭芬蘭等人，2005）。因此，社會互動的正向回饋，對於撫慰疾患的脆弱心靈相當重要。

另外，罕病家庭常藉由社會比較來紓緩壓力。過多的向上比較，易突顯他人的優勢與自身的孤立無援。相同際遇之平行比較，有助於產生歸屬感。而比上不足，比下有餘的向下比較，較能激發鬥志。因此，使用較多平行或向下比較的家庭呈現較佳的心理調適。承上，就家庭生態系統而言，微視系統的醫護人員、老師、街坊鄰居，以及居間系統的醫院、社區、早療中心、職場，或是政府組織、社福政策、傳播媒體、宗教等外部系統，乃至於形塑外部、居間及微視系統的鉅視系統，如兩性平等概念與家庭分工等，各層面主其事的人們能夠扮演溝通與心理支持的角色，或透過媒體的關懷報導，促使社會大眾更瞭解罕病及其困境，對於罕病家庭建立正向思考與爭取外部支持，應有相當助益（李藹芬，2005；鄭芬蘭等人，2005；鍾佩玲，2005）。

## 四、強化罕病疾患的醫療服務品質及其資源的可接近性

罕病大都肇因於基因缺陷或突變，早期醫療知識不足、技術不發達與低發生率，故「疾病診斷不易」（顏瑞龍等人，2007；Lillquist et al., 2005）。家庭經歷對疾病的循環反應：震驚、認清、拒絕、接受事實及重建行動。後來才發病者，往往無法招架突來的變化，調適歷程最為緩慢（蘇玲慧，2004）。

另外，醫療資源取得不易、分布太遠或集中在少數點，與陳亭華（2002）提及醫療資源匱乏不謀而合，政策制定往往無法兼顧個別的特殊需求，復健的漫長過程，費用龐大等，常常令人萌

生放棄（廖學能，2008；Hesselgrave, 2003）。而少數醫療過程的疏失，專業不免受到質疑，且罕病疾患也強調應尊重其基本人權（林育蘋，2009；陳志昇，2000）。再者，受訪者期盼政府能透過專業團隊研發以增進治療效果，社工員定期訪視提供醫療、就業、安置及教育等諮詢服務（何容君，2005；陳信志、姚清源，2006）。總之，罕病家庭需要更多柔性的同理支持與合理的醫療服務，協助其因應罕病的醫療與照護，進而減輕家庭成員的心理壓力及防範未然。學者指出，若能佐以孤兒藥、嚴格飲食控制或特殊配方的食品，或可治療並控制病情。因此，罕見疾病不一定無可救藥，而醫療服務品質應是左右疾患病況的關鍵因素，亟需加強（何蘊芬等人，2008；范麗娟，2002；Burgunder & Hunziker, 2003; Griggs et al., 2009）。

## 五、規劃罕病家庭支持系統以提供整合性的安置服務

罕病家庭掛念疾患在教育、就業與安養的安置問題。就年幼疾患的教育安置而言，教育現場的無障礙空間與同儕接納度，都會左右疾患的身心感受（呂淑好等人，2009）。受訪家長認為，當今的教育政策配套措施不足以應付個別教育安置與轉銜服務（胡雅各，2004；周玖君、林宏熾，2004），幾經挫折才摸索到適合的機構。若有專責單位整合法規與個別化教育規畫服務，提供托育、陪讀、伴讀或是緩讀等教育安置服務，才能減輕家長對於罕病子女的教育安置困擾（吳麗雪、許巧宜，2006；滕德政，2009）。

其次，照顧者不僅在家庭、學校及工作場所疲於奔命，也擔心疾患因復健耽誤學習。如果教育環境與政策規定更動不易，那麼教師友善的正向支持，常扮演家庭與學校溝通橋樑，協助罕病家庭思考較妥當的教育安置，故教師用心而主動的支持態度，決定罕病家庭的教育滿意度（呂淑好等人，2009；許小莉，2005）。

另外，成年疾患（輕、中症者）則關心可以自力更生的「就業」議題，期望政府提供培養一技之長與就業機會。事實上，大部分的罕病者受限於生理或心理因素，除就業職種受限外，也不容易勝任或融入複雜的就業職場。再者，罕病家長和疾患都擔心「未來安養」的問題，雖然受訪者表示會盡量設法安排未來退路，但也發出卑微的祈求，呼籲政府「建立有尊嚴的照護制度」，例如成立社區家園以解決未來的安養問題，所以社福機構規劃罕病家庭支持系統以提供整合性的安置服務，殊屬迫切課題。

## 結論與建議

本研究關心罕病家庭的壓力議題，研究團隊在克服諸多困難後，完成 21 個罕病家庭共 36 人的半結構訪談，經由質性研究的歸類編碼與信度、效度分析，並擷取典型語料，以捕捉罕病家庭的壓力因應與需求之樣貌，獲得下列結論。

一、就壓力層面而言，罕病家庭最大壓力來自照護患者，主要照顧者--母親，因生殖者與母職角色而壓力重重，家庭成員亦不能倖免。壓力源來自疾患照顧、家庭系統、社會互動、醫療與安置等五大層面。同時，與外部系統的互動也是限制重重，諸多壓力同時干擾罕病家庭功能的正常運作。

二、就罕病家庭壓力因應的需求層面而論，首先，基於疾患照顧部分，主要照顧者需要「喘息服務」。其次，罕見疾病的壓力，對內衝擊家庭的生態系統，此時，更需要家人的相互體諒支持，以盡量維繫家庭的和諧氣氛。第三，罕病家庭常藉由社會比較來紓緩壓力，其中平行或向下比較屬於較佳的心理調適策略，同時罕病家庭採取正向的社會互動，思考爭取更多的外部支持與奧援，亦是重要課題。第四，由於罕病的異質性高、診療不易，常伴隨復健需求，故罕病家庭期待得到更好的醫療服務品質，並希望政府鼓勵專業研發來提升醫療效果。第五，學齡的罕病者常面臨教育安置措施不足問題，教師支持則是教育滿意度的關鍵因素，成年患者則著重就業與未來安置問題，因此規劃罕病家庭支持系統以提供整合性的安置服務，需求殷切。

綜上所述，罕病家庭除了內在壓力外，同時面臨一般輿論、社會支持、醫療措施與安置服務等外部系統的壓力，深深影響罕病家庭功能的正常運作。具體而言，本研究歸納罕病家庭壓力因應的需求包括：紓緩罕病疾患照顧壓力的喘息服務、相互支持的家庭系統、建立正向思考的社會互動以爭取外部支持、強化罕病疾患的醫療服務品質及其資源的可接近性，以及規劃罕病家庭支持系統並提供整合性的安置服務等。

根據罕病疾患的家庭壓力與需求的研究結果，本研究提供下列建議：（1）建議學術單位、醫療團隊乃至政策規畫者，持續進行罕見疾病的相關研究；（2）本研究基於社會關懷，期盼政府能由制度面審慎規劃，讓罕見疾患及其家庭的生存權、教育權、甚至生育權受到更適切的關懷；（3）企盼透過本研究結果，提供社會各界對於罕見疾患有更多的瞭解，並以公共議題審慎規劃，為罕見疾患及其家庭在照護、醫療、教育、就業與安養措施等，提供整合服務。總之，若社福機構與政策制定者由全面性的思維，規劃建置合理的罕病家庭支持系統，應是罕見疾病家庭最引頸企盼的需求。

## 參考文獻

- 內政部統計處 (2011, 6 月): 內政統計年報, 身心障礙者人數按年齡與障礙等級分。取自內部統計處網站: <http://sowf.moi.gov.tw/stat/year/list.htm>, 2011 年 6 月 4 日。
- 臺中榮民總醫院醫學部 (2005): 孤兒病。取自台中榮民總醫院網站:  
<http://www3.vghtc.gov.tw:8082/ped/family/orphane/orphane.htm>, 2005 年 1 月 20 日。
- 行政院衛生署國民健康局 (2003): 小於萬分之一的機會—罕見疾病者的尊嚴。台北: 城邦文化。
- 行政院衛生署疾病管理局 (2008): 行政院衛生署疾病管制局罕見疾病藥物領用標準流程。取自行政院衛生署疾病管理局全球資訊網:  
<http://www.cdc.gov.tw/public/Attachment/912314144371.pdf>, 2011 年 5 月 1 日。
- 罕見疾病電子報 (2005): 國內罕見疾病現況。取自罕見疾病電子報網站:  
<http://www.tfrd.org.tw/aca/PAPER/NewPaper02.html>, 2004 年 1 月 21 日。
- 利翠珊 (2005): 身心障礙兒童家庭中的夫妻壓力、付出與恩情。中華心理衛生學刊, 18(2), 25-54。
- 李靄芬 (2005): 需要更多關心的罕見疾病。媽媽寶寶, 94(2), 162-164。
- 何容君 (2005): 盼投入更多研究探討罕見疾病。健康世界, 236, 74-74。
- 何蘊芬、余秀瑛、曾敏傑、李淑貞、詹淑惠 (2008): 全民健康保險罕見疾病用藥探討。台灣醫學, 12(4), 390-398。
- 社團法人台灣臨床藥學會 (2009): 罕見疾病藥物處方集 (2009 年版)。台北: 行政院衛生署食品藥物管理局。
- 呂淑妤、楊志堅、石富元、王世英 (2009): 台灣罕見疾病幼童在學需求之研究。教育資料與研究, 89(8), 141-168。
- 范麗娟 (2002): 基因檢測與遺傳諮詢—重視罕見疾病患者的特殊需求。慈濟大學人文社會學刊, 5(10), 1-18。
- 林志鴻 (2001): 罕見疾病長期照護制度與生活照顧成本費用推估研究。台北: 財團法人罕見疾病基金會。
- 林秀錦 (2004): 一般幼兒與唐氏症幼兒依附行為之比較。國民教育, 45(1), 54-59。
- 林孟玲 (2006): 身心障礙者保護法中有關防止就業基因歧視規範之研究。財產法暨經濟法, 8, 151-178。
- 林育蘋 (2009): 罕見疾病患者之醫療保障。國立中正大學法律所碩博士論文。
- 林炫沛 (2011): 認識小胖威利。取自社團法人中華民國小胖威利病友關懷協會網站  
[http://www.pwsa.org.tw/web/index.php?option=com\\_content&task=view&id=35&Itemid=49](http://www.pwsa.org.tw/web/index.php?option=com_content&task=view&id=35&Itemid=49), 2011 年 5 月 26。

- 周玫君、林宏熾(2004):身心障礙者父母親與轉銜服務理念與實務。**特殊教育季刊**, 92(9), 24-31。
- 周慧怡(2008):罕見疾病患者的生育權。國立中央大學哲學研究所碩士在職專班碩士論文。
- 吳佳賢(2002):學前自閉症兒童主要照顧者照顧負荷、社會支持與心理健康之相關研究。國立暨南大學社會政策與社會工作學所碩士論文。
- 吳麗雪、許巧宜(2006):校園罕見疾病學童之教學輔導模式以一位結節性硬化症學童為例。**雲嘉特教期刊**, 3(5), 62-68。
- 吳明純(2009):先天性代謝異常病童母親之親職壓力、教養態度及其相關因素之探討。台灣大學分子醫學研究所碩士論文。
- 胡雅各(2004):身心障礙學生十二年就學安置相關問題之探討與未來展望。**特教園丁**, 20(2), 52-57。
- 唐先梅、曾敏傑(2008):罕見疾病家庭的壓力源:一項探索式的質化研究。**特殊教育研究學刊**, 33(2), 47-70。
- 財團法人罕見疾病基金會(2011):罕見疾病現況。取自罕見疾病基金會網站:  
[http://www.tfrd.org.tw/rare/index.php?kind\\_id=4](http://www.tfrd.org.tw/rare/index.php?kind_id=4), 2011年5月10日。
- 陳志昇(2000):醫界孤兒—罕見疾病患者權益之探討。國立台灣大學新聞所碩士論文。
- 陳亭華(2002):醫療資源分配倫理之探討—罕見疾病患者家庭之困境與權利。國立中正大學社會福利所碩士論文。
- 陳信志、姚清源(2006):RAIDdb:遺傳及罕見疾病整合平台的開發與建構。**醫療資訊雜誌**, 15(4), 27-44。
- 陳建廷(2009):五雙筷子:挑戰連連的家。國立台北護理學院生死教育與輔導研究所碩博士論文。
- 許小莉(2005):一位罕見疾病學童學校支持系統建構之研究。國立台灣師範大學特殊教育所碩士論文。
- 統一集團(2005):用愛帶他們走更遠的路--罕見疾病介紹。取自統一證券集團網站  
[http://depot.pscnet.com.tw/case/2005love/in\\_introduce.html](http://depot.pscnet.com.tw/case/2005love/in_introduce.html), 2005年2月18日。
- 黃秀梨、李逸、徐亞瑛、張媚、翁麗雀(2007):影響北臺灣家庭照顧者喘息服務利用的因素:前趨性研究。**長期照護雜誌**, 11(1), 51-65。
- 游淑媛(2007):一個尼曼匹克症兒童家庭的家庭動力及其因應策略之探討。國立屏東教育大學特殊教育學系碩士班碩士論文。
- 葉秀珍、曾敏傑、林志鴻(2002):各國罕見疾病相關法案比較。台北,國立中正大學,財團法人罕見疾病基金會。
- 楊玉欣(2000):罕見天使。台北:正中書局。
- 楊玉欣(2002):看見天堂。台北:博博文化。

- 廖學能 (2008)：論我國罕見疾病醫療資源分配的制度與法律問題。國立清華大學科技法律研究所碩士論文。
- 滕德政 (2009)：各縣（市）身心障礙學生安置原則與輔導辦法之比較—以國小罕見疾病學生為例。國小特殊教育，47（6），72-82。
- 鄭慧卿 (2001)：絕地花園。台北：天下。
- 鄭芬蘭、江淑卿、徐庭蘭、蔡惠玲 (2005)：高雄市罕見疾病患者的家庭壓力源與因應之研究。高雄市政府社會局委託研究報告。
- 羅一中 (2003)：華人母親的人際義務-以罕見疾病兒童的家庭為例。國立中正大學心理學所碩士論文。
- 蘇玲慧 (2004)：身心障礙兒母親的生命經驗初探。國立花蓮師範學院多元文化所碩士論文。
- 顏瑞龍、方麗容、吳宗儒、蘇慧琴、吳振龍 (2007)：某教養院遺傳及罕見疾病篩選。北市醫學雜誌，4（7），554-564。
- 鍾佩玲 (2005)：生態學觀點探討親職及其影響因素。兒童及少年福利期刊，9，243-254。
- 萬育維、王文娟譯 (2002)：身心障礙家庭：建構專業與家庭的信賴聯盟。臺北：紅葉文化。Turnbull, A. P., & Turnbull, H. R. (2001). *Families, Professionals, and exceptionality: Collaborating for Empowerment* (4th ed.), Columbus, Ohio: Merrill.
- 鄭維瑄、楊康臨、黃郁婷 (2004)：家庭壓力。臺北：五南。Mckenry, P. C., & Price, S. J. (2000). *Family & change: Coping with stressful events and transition*, Newbury Park, CA: Sage.
- Aronson, J. K. (2006). Rare diseases and orphan drugs. *British Journal of Clinical Pharmacology*, 61(3), 243-245.
- Burgunder, J. M., & Hunziker, W. (2003). Hereditary spastic paraplegia: Clues from a rare disorder for a common problem. *IUBMB Life*, 55(6), 347-352.
- Griggs, R. C., Batshaw, M., Dunkle, M., Gopal-Srivastava, R., Kaye, E., Krischer, J., Nguyen, T., Paulus, K., & Merkel, P. A. (2009). Clinical research for rare disease: Opportunity, challenges, and solutions. *Molecular Genetics and Metabolism*, 96, 20-26.
- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A., & Hallberg, L. R. M. (2006). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, 53(4), 392-402.
- Engler, A. J. (2005). Maternal stress and the white coat syndrome: A case study. *Pediatric Nursing*, 31(6), 470-473.
- Haffner, M. E. (2001). Rare diseases and orphan drugs-- the US experience. *Pharmaceuticals Policy and Law*, 3(1), 37-40.

- Hesselgrave, B. L. (2003). Helping to manage the high cost of rare diseases. *Managed Care Quarterly*, 11(1), 1-6.
- Joachim, G., & Acorn, S. (2006). Life with a rare chronic disease: The scleroderma experience. *Journal of Advanced Nursing*, 42(6), 598-606.
- Lillquist, P. P., Morse, D. L., & Thomas, N. (2005). Interventional surveillance of rare diseases: New York State's experience with CJD. *Annals of Epidemiology*, 15(8), 653-653.
- Trulsson, U., & Klingberg, G. (2003). Living with a child with a severe or facial handicap: Experiences from the perspectives of parents. *European Journal of Oral Sciences*, 111(1), 19-25.
- Vikhanski, L. (2006). Inbred Israeli families aid research on rare diseases. *Nature Medicine*, 12(1), 28.

收稿日期：2011年03月14日

一稿修訂日期：2011年06月13日

二稿修訂日期：2011年08月15日

三稿修訂日期：2011年08月29日

接收刊登日期：2011年08月29日

Bulletin of Educational Psychology, 2013, 44(Special), 433-458

National Taiwan Normal University, Taipei, Taiwan, R.O.C.

## **Stressors Coping and Needs of the Families with Rare Disorders**

**Fin-Land Cheng**

Department of Child Care  
National Pingtung University of  
Science and Technology

**Meng-Fan Tsai**

Department of Child Care  
Yuda High School

**Huei-Ling Agnes Tsai**

Department of Child Care  
National Pingtung University of  
Science and Technology

This current study aims to survey the stress coping and needs of families with rare disorder patients. Using qualitative methodology, semi-structured interviews were conducted with 36 family and patients from 21 families with rare disorder patients in Kaohsiung City. The research team maintains neutrality and adheres to the ethical standard during the data collecting process to protect the interviewees' rights and confidentiality while ensuring the authenticity of the content. Interview data were coded, conceptualized, categorized, and checked for reliability and validity. The study concluded that the biggest stressor of the families with rare disorder patients comes from caring for the patient. Families hope that social welfare policy can be more adaptable and can provide respite services, such as temporary care release, for the family. Second, family ecological system was impacted. Family burden from caring would be lessened if family events, such as having new baby, balancing family finances, and maintaining family relationships, could be shared among family members. Third, increasing social acceptance and acknowledgment of rare disorders through education via mass media would help relieve family stress. Fourth, patients with rare disorders often need alternative treatment and rehabilitative needs. These families hope for improved neath care quality, more government resrouces for research to enhance treatment efficacy, and more respect and empathy in the treatment process. In all, families with rare disorder patients expect a more coordinated plan that addresses patients' education, career, and health care needs. They call for the government to establish a more respectful health care system as these patients need more social acceptance as well as more empathic care from people and policy makers in the social welfare, education, and medical systems.

**KEY WORDS:** family stress, rare disorders, respite service, social comparison



## 附錄一 罕病家庭壓力與因應訪談大綱

### 一、診斷為罕見疾病的初始階段：

- (一) 剛開始看到患者的發病經過，當時您的心理感受？當時的心情？
- (二) 家中有罕見疾病患者產生哪些壓力？
- (三) 開始發病時，令您印象最深刻的事情是什麼？

### 二、罕見疾病的第二階段，尋求社會支持系統與相關因應策略階段：

- (四) 您採取那些策略去尋求社會支持？如何轉化或協助他調適？
- (五) 哪些人(機構)對您的幫助較大？他們的哪些措施對您最受用？
- (六) 哪些具體事件，可以降低心理壓力？

### 三、罕見疾病的第三階段，家庭氣氛及生活品質影響與調適歷程階段：

- (七) 家中的氣氛產生哪些明顯的變化？最大的改變？您使用哪些方式讓家庭氣氛慢慢的和諧？
- (八) 家中的生活品質受到影響？最大影響是什麼呢？您如何改善？
- (九) 家庭氣氛及生活品質所面臨的主要困境是什麼？您如何調整自己的想法去適應這樣的重大改變？

### 四、罕見疾病的反省與建議階段：

- (十) 除親朋好友之外，對於政府的社會福利機構，最期望提供哪些協助？
- (十一) 關於社會福利以及政策規劃，您認為還有哪些不足的地方，具體的建議？
- (十二) 對於其他有罕見疾病患者的家庭，您會給這些家庭哪些建議？

## 附錄二

罕見疾病訪談觀察紀錄表

患者基本資料			罕見疾病類別：		
姓名		編號			
性別		訪談日期		訪談紀錄者	
主要照顧者基本資料					
姓名		性別		與患者關係	
患者身心狀況觀察紀錄					
觀察要項	良好    尚可    待加強			說明	
情緒穩定程度	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
訪談過程專心程度	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
訪談過程配合程度	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
與訪談人員關係建立	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
了解訪談人員語言程度	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
受訪者的口語表達能力	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		
特殊狀況					
備 註					