

【研究生园地】

肝豆状核变性患者照顾者不同阶段照顾困境与需求的质性研究

王媛欣¹, 占婷婷², 占晨晨¹, 彭程¹

(1. 安徽中医药大学 护理学院, 安徽 合肥 230012; 2. 安徽中医药大学第一附属医院 脑病中心, 安徽 合肥 230001)

[摘 要] **目的** 基于时机理论, 探讨肝豆状核变性患者照顾者在不同阶段的照顾困境和需求, 为制定针对性的干预方案奠定基础。**方法** 采用现象学研究, 选取2024年7月—2025年2月在安徽省某三级甲等综合医院神经内科住院治疗的41名肝豆状核变性患者的照顾者为受访对象, 开展半结构化访谈, 运用Colaizzi七步分析法分析访谈资料。**结果** 共归纳出5个主题15个亚主题。诊断期: 多重情感交织, 陷入迷茫应对困境; 稳定期: 疾病进展忧虑, 陷入角色失能和知识困境; 准备期: 担忧照顾不当与多重条件限制并行; 调整期: 患者自我管理欠缺, 专业支持需求迫切; 适应期: 就业生育自理难题, 渴盼疾病重视与研究突破。**结论** 在肝豆状核变性疾病发展的不同阶段, 照顾者的照顾困境和需求呈现复杂动态的过程, 医护人员应以照顾者不同阶段困境和需求为基础, 构建针对性干预方案, 提供个性化专业支持, 以降低照顾者负担, 促进患者康复。

[关键词] 肝豆状核变性; 照顾者; 时机理论; 照顾困境; 照顾需求; 质性研究; 护理

[中图分类号] R473.5 **[文献标识码]** A **[DOI]** 10.16460/j.issn2097-6569.2025.16.011

Challenges and needs across different stages for caregivers of patients with Wilson disease: a qualitative study

WANG Yuanxin¹, ZHAN Tingting², ZHAN Chenchen¹, PENG Cheng¹

(1. School of Nursing, Anhui University of Chinese Medicine, Hefei 230012, China; 2. Brain Disorder Center, the First Affiliated Hospital of Anhui University of Chinese Medicine, Hefei 230001, China)

Abstract: **Objective** To explore the challenges and needs at different stages of caregivers of patients with Wilson disease (WD) based on timing theory, and provide basis for constructing targeted intervention programs. **Methods** We conducted a phenomenological research, and 41 caregivers of WD patients hospitalized in the neurology department of a tertiary grade-A comprehensive hospital in Anhui Province from July 2024 to February 2025 were selected as the subjects for semi-structured interviews. Colaizzi's seven step analysis was used to analyze the interview data. **Results** Five themes and fifteen sub-themes were summarized as follows. Diagnostic phase: Multiple emotional conflicts, trapped in confusion and coping difficulties; Stable phase: Disease progression anxiety compounded by role dysfunction and health literacy deficit; Preparation phase: Parallel concerns of inadequate caregiving capacity and multidimensional constraints; Adjustment phase: Deficient self-management skills with escalating needs for professional support; Adaptation phase: Employment/fertility/ activities of daily living (ADL) challenges with strong demand for disease prioritization and research advancement. **Conclusion** At different stages of WD, caregiving challenges and needs manifest as a complex, dynamic process. Medical staff should develop tailored interventions for caregivers based on their stage-specific needs and difficulties, provide personalized professional support, reduce caregivers' burden, and promote patient recovery.

Key words: Wilson disease; caregivers; timing theory; challenge in care; care need; qualitative research; care

肝豆状核变性(Wilson disease, WD), 系 ATP7B

基因突变所致铜代谢障碍性常染色体隐性遗传病, 主要表现为肝脏或神经系统受累^[1]。WD 患者一经确诊, 必须坚持低铜饮食及终生服用排铜药物^[2], 存在疾病应对能力和生活自理能力不足等情况, 因此照顾者角色对其治疗康复尤为重要。研究^[3]显示, 国内 WD 照顾者大多存在不同水平的照顾负担, 而照顾身体或精神残疾的人可能是一种长期的压力体

[收稿日期] 2025-03-29

[基金项目] 安徽省高校科研项目重点项目(2024AH052735)

[作者简介] 王媛欣(2000-), 女, 安徽霍邱人, 本科学历, 硕士研究生在读。

[通信作者] 占婷婷(1982-), 女, 安徽枞阳人, 博士研究生, 主任护师, 副教授。E-mail: joygoal1116ting@163.com

of sleep deficiency and opioid use: mechanisms and therapeutic opportunities[J]. Transl Res, 2021, 234: 58-73. DOI: 10.1016/j.trsl.2021.03.006.

[37] 张卓. 颅内肿瘤患者术后失眠的护理对策[J]. 实用心脑血管病杂志, 2009, 17(5): 428. DOI: 10.3969/j.issn.1008-5971.2009.05.050.

[38] Liu Y, Zhang X, Jiang M, et al. Impact of preoperative sleep disturbances on postoperative delirium in patients with in-

tracranial tumors: a prospective, observational, cohort study[J]. Nat Sci Sleep, 2023, 15: 1093-1105. DOI: 10.2147/NSS.S432829.

[39] Ghose SM, Dzierzewski JM, Dautovich ND. Sleep and self-efficacy: the role of domain specificity in predicting sleep health[J]. Sleep Health, 2023, 9(2): 190-195. DOI: 10.1016/j.sleh.2022.09.008.

[本文编辑: 陈伶俐]

验,若照顾需求无法满足则会加重照顾者身心负担^[4],直接影响患者对疾病的再适应过程。因此,了解照顾者在WD患者疾病不同阶段的照顾困境及需求,为其提供针对性护理支持,对于患者疾病康复、降低照顾者负担和提高生活质量具有重要意义。目前,鲜有关于此类照顾者典型阶段的研究,针对WD疾病发展不同阶段照顾困境和需求的研究更是罕见。现有的慢性病照顾者质性研究多局限于疾病的部分阶段或场所,缺乏全周期、针对性研究。基于时机理论,本研究运用质性方法探讨WD患者照顾者在不同疾病阶段的照顾困境与需求,旨在为护理人员构建精准、全面、全周期的干预方案提供科学依据。

1 对象与方法

1.1 研究对象 本研究采用目的抽样法,选取符合纳入标准且较可能提供丰富研究信息的研究对象,采用最大差异策略抽样^[5](性别、年龄、文化程度、工作

状况、婚姻状况等),以尽可能丰富所获得的资料。选取2024年7月—2025年2月在安徽省某三级甲等综合医院神经内科住院治疗的WD患者的照顾者作为研究对象。纳入标准:(1)符合“中国肝豆状核变性诊治指南2022”^[1]诊断标准的WD患者的照顾者;(2)年龄≥18周岁;(3)能够进行正常的语言交流;(4)照顾者自愿参与并签署知情同意书;(5)覆盖不同经济水平、城乡差异的照顾者。排除标准:(1)照顾者为保姆等受薪人员;(2)肝豆状核变性患者中途更换照顾者。脱落标准:照顾者中途退出或失访。样本量的确定标准以主题达到饱和为止^[6],而不是统计学的概率代表性,即分析资料时不再有新的主题和亚主题出现。本研究已通过医院伦理委员会审查(2024AH-107),遵循保密原则,所有受访者均知情同意,自愿参与本研究。最终访谈41名照顾者,其中男17名,女24名;年龄(46.93±9.48)岁;平均每天照顾时间为8~24 h。受访者一般资料见表1。

表1 受访者一般资料(n=41,名)

项目	诊断期 (n=7)	稳定期 (n=9)	准备期 (n=8)	调整期 (n=7)	适应期 (n=10)	项目	诊断期 (n=7)	稳定期 (n=9)	准备期 (n=8)	调整期 (n=7)	适应期 (n=10)
性别						工作状态					
男	2	4	3	3	5	在职	5	3	5	3	8
女	5	5	5	4	5	无业	2	4	3	3	2
年龄(岁)						退休	0	2	0	1	0
18~	1	0	0	0	0	与患者关系					
30~	3	1	1	3	2	配偶	2	1	0	3	4
40~	3	7	6	3	8	父母	5	8	8	4	6
≥60	0	1	1	1	0	婚姻状况					
文化程度						未婚	1	0	0	1	0
文盲	0	3	0	0	1	已婚	6	8	8	6	10
小学	0	0	2	1	2	丧偶未婚	0	1	0	0	0
初中或中专	3	3	4	1	4						
高中或大专	1	2	1	3	1						
大学及以上	3	1	1	2	2						

1.2 研究方法

1.2.1 确定访谈时机及提纲 Cameron等^[7]提出的时机理论指出,照顾者在患者疾病不同阶段的需求呈动态变化。因此,需帮助护理人员识别开展照顾者教育与支持的最佳时机,以实施针对性干预。该理论已在急性心肌梗死^[8]、糖尿病足溃疡^[9]、肠造口^[10]等疾病的照顾者研究中得到应用。本研究基于该理论,结合相关文献、WD疾病特点以及神经内科专家的咨询意见,最终将WD患者照顾者的照顾过程分为5个阶段。(1)诊断期:入院后48 h内;(2)稳定期:自确诊起至病情稳定,约持续14 d;(3)准备期:住院治疗结束至出院前(通常为出院前1~2 d);(4)调整期:出院后至3个月内;(5)适应期:出院后3~6个月。并非所有的照顾者均经历完整的5个阶段,与

时机理论^[7]研究结果一致。各期分别以字母A、B、C、D、E表示。在肝豆状核变性患者病情发展的5个时期分别选择相应照顾者,排除重复的照顾者,每例患者对应1位照顾者。各阶段最终的受访人数分别为7名、9名、8名、7名、10名。

在查阅国内外相关文献^[9,11]基础上,结合时机理论框架和研究者本人的临床实践,初步设计质性研究访谈提纲后,再与临床护理专家进行商议与讨论,在对访谈提纲进行调整和优化后,通过预访谈2名照顾者,最终形成了访谈提纲。内容如下:(1)您在现阶段的照顾过程中感受如何?能根据患者现在的情况跟我聊聊您的心情吗?(2)您在现阶段的照顾过程中有哪些压力或担忧?您最担心的问题有哪些?您最大的困难是什么?是如何解决的?(3)您在现阶

段希望其他家庭成员、医护人员、社会等给您提供哪些帮助和指导?(4)您希望以何种方式或途径获得这些帮助和指导?(5)照顾患者对您的精神心理状态、身体机能、社会角色和生活有什么影响?

1.2.2 资料收集方法 由1名经过质性研究培训,熟练掌握访谈技巧,且熟悉肝豆状核变性患者护理工作的研究者采用半结构化形式进行深度访谈。访谈采用面对面的方式进行,诊断期、稳定期、准备期访谈地点选在示教室或办公室等场所进行;调整期、适应期根据方便原则选择合适的地点,主要在患者复查的门诊候诊室。访谈环境安静、隐秘且无人打扰。确保受访者了解访谈内容和保密原则,签订知情同意书后再进行访谈。访谈者依据提纲向受访者提问,并在获得受访者许可后进行录音。如果受访者拒绝录音,则以笔录代替。访谈过程中,访谈者需专注倾听受访者,保持中立避免诱导,并依据实际情境灵活调整提问的次序与表达方式,尽可能收集丰富的信息。对于受访者的语态、情绪和肢体动作等非语言表达,访谈者要在访谈过程中详细记录,并在资料整理时重点分析。每次访谈时间20~40 min。

1.2.3 资料分析方法 访谈结束后24 h内,由2名研究者双人核对,将访谈资料逐字逐句转换为文本内容。整理好的文本及时反馈给受访者,再次确认是否是其真实意愿的表达。将整理后的文本资料导入NVivo 14进行管理,由2名研究者独立采用Colaizzi七步分析法^[6]对数据展开处理,包括系统整理、深度分析、编码归类、主题提取与凝练。(1)完整记录并深入研读所有访谈内容;(2)筛选出与照顾者困境及需求相关的有意义的表述;(3)对反复出现的关键观点进行编码;(4)整合编码后的主题,找出共同特征,凝练主题;(5)对主题进行完整描述;(6)反复对比相似观点,进一步深化主题;(7)将分析结果反馈给受访者,以验证其真实性。资料分析由2名研究者独立完成编码工作,若意见出现分歧,由课题组成员共同讨论进行结果的商榷。

2 结果

资料分析最终凝练出5个主题框架,包含15个亚主题。具体结果如图1。

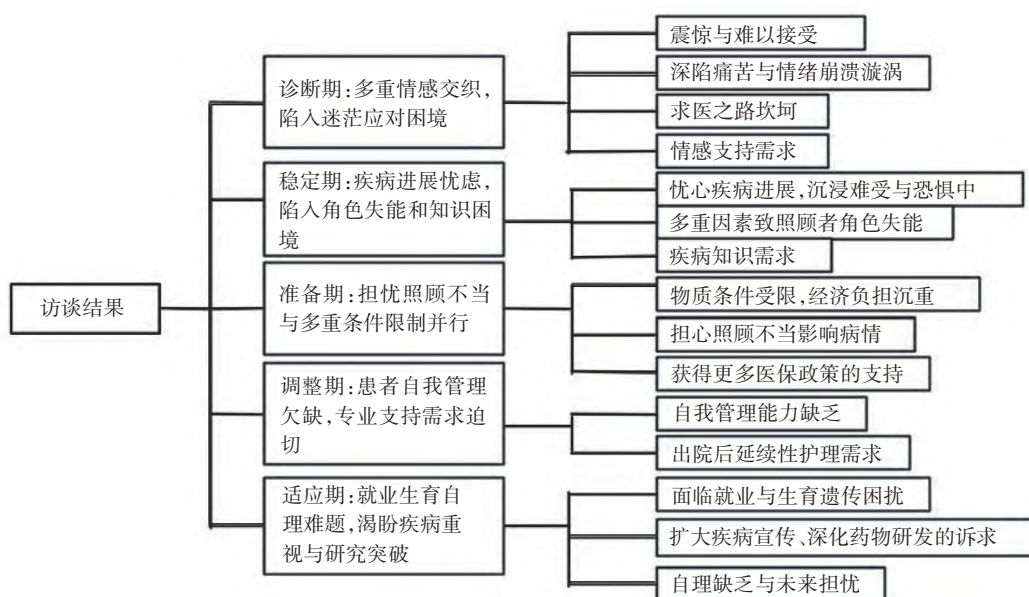


图1 肝豆状核变性患者照顾者不同阶段照顾困境与需求

2.1 诊断期:多重情感交织,陷入迷茫应对困境

2.1.1 震惊与难以接受 WD作为一种罕见病症,致使绝大多数受访者在听闻患者患病消息时,深感震惊,难以在短时间内接受这一残酷事实。A4:“一开始就觉得很陌生、不可思议,然后意识到世事无常、很震撼的感觉。”A2:“有点难以接受,怎么会得这个罕见遗传病,因为不是近亲结婚,也没有遗传史。”

2.1.2 深陷痛苦与情绪崩溃漩涡 WD患者患病后

的多系统症状让照顾者深陷痛苦之中,又因为得知疾病不可治愈和终身服药的特性,而情绪崩溃。A7:“很痛苦,就想死的心都有了(哭泣)。”A3:“说是世界性的难题,又说是特慢性病,难以治愈,要终身带药。心里很难受,感觉天都塌了。”

2.1.3 求医之路坎坷 大多数受访者由于WD治疗信息匮乏闭塞,而在确诊前经历误诊、四处寻医问药却困难重重。A5:“误诊了半月多,按脑梗死治,药

越吃越严重,不管用啊。”A1:“在杭州到处求医,所有医院都去遍了,耽误差不多十来年了。”

2.1.4 情感支持需求 大多数受访者面对突如其来的疾病噩耗,往往承受巨大的情绪压力,急需医护人员提供情感疏导。A7:“心情难受,这概率相当于中了500万,感觉很倒霉。”A6:“很难受压力很大,每天都睡不好觉,感觉有石头压在心里,你们能帮帮我吗(哭泣)?”

2.2 稳定期:疾病进展忧虑,陷入角色失能和知识困境

2.2.1 忧心疾病进展,沉浸难受与恐惧中 部分受访者入院后见到病情更为严重的患者,往往会对比联想,进而担心患者疾病进展。B4:“最怕小孩子突然失去了生命,希望能给他控制好,至少不往前发展。”B5:“看到旁边小女孩走路摇摇晃晃的,又难受又害怕,也笑不出来(擦眼泪)。”B2:“每次住院怕检查怕出结果,就是心里不安怕病情加重。”

2.2.2 多重因素致照顾者角色失能 WD患者住院时间较长,部分照顾者身陷过度焦虑与精神压力之中,难以平衡工作与照顾时间,导致难以胜任照顾者角色。B7:“精神压力非常大,自从他得病之后,我至少瘦了十几斤了,经常失眠怕照顾不好他。”B8:“精神状态比较焦虑、烦躁,心里着急,血压也上升,天天头疼。”B1:“不挣钱没法给他看病,挣钱照顾不了他,分身乏力。”

2.2.3 疾病知识需求 WD作为一种罕见陌生的疾病,照顾者在对照护患者的照顾过程中对于疾病知识的获取往往表现出强烈的渴望。B3:“希望你们提供疾病知识帮助,以后应该怎么样,让我们不走弯路。”B9:“护理上面给我们提供一下经验,网络上的不是特别的规范。”B6:“他这个铜降低到什么程度,是否有一个指标呢?它这个病,好能好到什么程度,坏能坏到什么程度,心理有个思想准备。”

2.3 准备期:担忧照顾不当与多重条件限制并行

2.3.1 物质条件受限,经济负担沉重 WD患者需要长期治疗且住院时间较长,大多数照顾者表示经济压力大,物质生活困难。C8:“经济上的负担还是有点重,住院住的久花费高,生活也很困难。”C3:“这几年做生意挣点钱,全给他看病,现在还欠几十万元的账。”C2:“经济负担当然会重,因为就一个人挣钱,还要付治疗费用,家里没有别的经济来源。”

2.3.2 担心照顾不当影响病情 部分受访者担心出院后疾病护理知识缺乏引发照顾不当导致WD患者病情加重。C5:“多久来复查一次,在家怎么观察,需要做什么检查包括转氨酶等,我怕疏忽了影响病情。”C4:“希望有什么医疗知识方面我们不明白的问题,你们能给我们辅导一下。”C7:“身体是否有一

套排铜的系统?多久来进行一次药物排铜呀?有什么副作用和注意事项?”

2.3.3 获得更多医保政策的支持 大部分照顾者提出,一方面希望提高患者住院费用报销比例,另一方面能拓宽住院费用的报销范围。C1:“希望国家对罕见病的救助力度能放大一点。这个病是一辈子慢性病……”C6:“医保是外地医保,只报35~40%,太低了,像二巯丁二酸钠那么贵我们当地还不报销……”

2.4 调整期:患者自我管理欠缺,专业支持需求迫切

2.4.1 自我管理能力缺乏 部分受访者表示患者出院后由于缺乏医护人员的监督,自我管理能力不足,表现为服药依从性下降,无法完成低铜饮食。D3:“他不听话不吃药不配合(流泪),说啥都听不进去,我着急想让他按时吃药睡觉,但他脾气暴躁不听。”D7:“有时候给他带了药他不吃,他有事忘记了他就不吃了,不按时吃药。”D1:“生这个病他不忌口,含铜量高的食物也爱吃,没有自我管理能力。”D5:“她要是能控制住,基本上也不会加重,但是铜还是继续增多,因为她不忌口。”

2.4.2 出院后延续性护理需求 在调整期,患者治疗依从性下降,照顾者存在照顾知识、康复锻炼需求,期望得到专业人员的延续性护理服务。D6:“我希望你们多和孩子沟通,讲一些这个病的危害和知识,让她害怕会好一点,我们讲她都不听。”D4:“想让你们教系统的康复知识,包括锻炼身体不能剧烈运动,可以教教她八段锦。”D2:“希望着你们能帮助我,循序渐进的引导他锻炼,我真没办法。”

2.5 适应期:就业生育自理难题,渴盼疾病重视与研究突破

2.5.1 面临就业与生育遗传困扰 由于WD存在多系统症状和隐性遗传的特性,照顾者担心患者的就业与生育遗传面临困境。E8:“因为他生病不能用太大力气,不能体力劳动,所以担心就业。”E4:“肯定找工作养活自己,但是大多数一听到这个病,就找不到工作。”E6:“男大当婚女大当嫁,她以后找对象,生孩子遗传怎么办?”E2:“生了这个病以后,长大娶媳妇生孩子怎么办?”

2.5.2 扩大疾病宣传、深化药物研发的诉求 受访者反馈,政府和社会对于WD的关注力度不足,他们迫切希望能加大宣传,增加药物研发投入。E1:“就是政府应该扩大宣传,第一个是罕见病,误诊率特别高。第二希望重视WD,因为许多人都没听说过。”E7:“社会一定要重视起来,不光我们,所有人都对这个病很陌生,消息闭塞。”E9:“希望药物研发方面,能够根治他们啊。”E10:“就是希望药物有新的

突破和发展,治好了也就放心了。”

2.5.3 自理缺乏与未来担忧 患者自理能力缺乏,照顾者对其未来独自生活的能力忧心忡忡,照顾困境持续存在。E3:“希望能把孩子治好,要求不高,基本上生活能自理就行。”E5:“我岁数一天比一天大了,他以后怎么自理,他一个人怎么生活,我天天担心。”

3 讨论

3.1 在肝豆状核变性患者诊断期,照顾者多种情感交织,医护人员需为其提供治疗信息和情感支持

本研究结果发现,在诊断期照顾者表现出震惊与难以接受、痛苦与情绪崩溃的心理、经历坎坷的求医之路,使其面临无所适从的困境。患者患病后,照顾者的心理感受和行为方式可能受患者病情的严重程度影响,WD患者病情较严重,合并肝型、脑型以及精神系统症状者,照顾者面临更强烈的心理负担,更加处于束手无策的困境。因此,医护人员在关注患者疾病预后的同时,应加大照顾者心理调试的支持力度,采用接纳与承诺疗法^[12],引导照顾者通过正念练习观察和接纳自己的情绪,帮助其将负面思维和自我认同分离,提高照顾者对于压力和情绪问题的应对能力。对于疾病诊断期,应提醒照顾者关注患者早期症状,如不明原因的肝功能异常、轻微的震颤等,使其重视早期诊断和治疗的重要性,及早前往专科医院进行专业救治。其次,为信息匮乏的WD照顾者推荐专业的WD诊疗中心、专家门诊、线上医疗平台信息,推动全国罕见病诊疗协作网的优化,实现早期发现、精准诊断、有效治疗和持续跟踪,提升罕见病诊疗水平^[13]。

3.2 在肝豆状核变性患者稳定期,照顾者缺乏疾病知识,医护人员需为其提供针对性指导 本研究访谈结果显示,稳定期部分照顾者由于疾病知识缺乏,存在过度焦虑精神压力大、过度担忧疾病进展、照顾者负担较重等问题,导致难以担负照顾者角色。研究^[14]证实,社会支持水平是WD照顾者照顾负担的影响因素,多层次社会支持可改善患者疾病预后、降低照顾者负担并改善其生活质量^[15]。因此医护人员可利用虚拟现实(virtual reality,VR)和增强现实(augmented reality,AR)技术^[16],为照顾者提供沉浸式的培训体验,使其掌握治疗过程中的注意事项、药物治疗方案、饮食管理、并发症预防及日常护理要点等疾病知识,根据具体病情为照顾者制定个性化疾病管理方案。并适时介绍WD领域的最新研究成果和治疗方法,增强其治疗信心。同时,运用社会生态系统理论^[17],关注照顾者所处的多层次环境系统对其

行为和心理的影响,为其提供多层次的社会支持。其次,要强化社会支持网络的构建,介绍WD支持组织,如微信公众号和小程序“呵护铜娃娃”,为照顾者提供WD相关知识和交流平台;开展同伴支持活动,建立患者家属交流群,促进照顾者之间的经验分享和相互支持,缓解其焦虑情绪,提高心理一致感。

3.3 在肝豆状核变性患者准备期,照顾者照顾能力不足,医护人员需为其提供专业的出院前指导 本研究显示,准备期大多数照顾者由于照顾能力不足,担心照顾不佳影响患者病情。同时由于物质条件限制、经济负担过重,存在医保政策支持的需求。在准备期,照顾者面临患者即将出院,将失去专业照护独自应对出院后患者的照顾问题,往往引起焦虑和忧愁情绪,此时更渴望出院后治疗信息与照顾技能的获取。因此医护人员应在患者出院前,对照顾者进行全面的需求评估,包括知识掌握程度和技能水平,根据评估结果,制定针对性的出院准备方案,开展针对性护理技能培训,如出院后复查指导、饮食与营养指导、治疗与用药指导等。

医护人员应运用IDEAL框架^[18],使用“教回”技术评估照顾者的掌握程度,根据其需求偏好动态调整出院培训计划,以期提高照顾者的出院准备度。此外,医护人员还应呼吁政府优化WD报销政策,将WD纳入医保门诊慢特病保障范围,推行长期处方制度,减少患者往返医院的频率,降低医疗支出。设立定点救治医疗机构,简化医保报销流程和异地就医手续,提高报销比例;优化WD患者医保药品目录与价格调整机制,降低就医成本^[13]。

3.4 在肝豆状核变性患者调整期,患者自我管理能力缺乏,照顾者希望获得出院后延续性护理服务 本研究访谈结果显示,患者出院后欠缺自我管理能力,表现为服药依从性较低和无法完成低铜饮食,影响患者出院后的疾病康复,照顾者迫切希望继续获得专业支持。因此,在调整期,医护人员可在线下组建罕见病科普小组,发放治疗与自我管理手册、定期组织健康讲座,增强患者自我管理意识。线上定期推送疾病自我管理知识和最新资讯,提高其自我管理^[13]。其次,研究^[19]显示,基于“互联网+”的延续性护理模式能显著改善WD患者的神经系统症状和服药依从性。建议护理人员利用信息技术,开发手机应用及随访系统,为患者及其照顾者提供在线咨询、随访跟踪及居家护理指导等服务。同时构建医院-家庭-社会支持系统^[20],利用远程医疗系统,建立患者健康信息档案,实现信息共享,提供个性化的健康宣教和康复锻炼指导,通过三方协同合作,提供

多层次的延续性护理服务。医护人员可基于“五社联动”模式^[21],通过联动社区、社会组织、社工、志愿者及慈善资源等五社要素,开展专业的康复治疗随访服务,为患者及照顾者提供全方位的支持。

3.5 在肝豆状核变性患者适应期,面临患者就业生育自理难题,医护人员需为照顾者提供积极引导和支持性帮助。本研究访谈结果表明,患者在适应期面临就业和生育遗传困扰,照顾者希望加大对WD的宣传力度,增加研究投入,且由于患者的自理缺乏对其未来生存抱有极大困扰。因此应组织神经内科、康复科、心理科等多学科团队,为患者提供综合评估和运动功能训练,助力其恢复工作能力。建议完善WD群体的学习、就业和生活保障机制,地方政府应利用互联网协作模式,加强对WD弱势群体的培训与教育^[22]。为患者及其配偶提供详细的遗传咨询服务,讲解WD的遗传模式和生育风险,为其量身定制系统的铜整合治疗方案,必要时采用辅助生育技术助其实现生育目标^[23]。此外,医护人员应充分利用多种渠道如社交媒体、短视频平台、医学科普网站等多种渠道,发布WD科普内容,开展线上线下的健康讲座和义诊活动,与学校、社区合作,进行针对性宣传活动,提高公众对罕见病的认知和包容度。同时,应呼吁政府和相关机构加大对罕见病研究的资金投入,鼓励科研机构 and 高校开展WD基础研究,推动基因治疗、靶向药物研发等前沿研究,探索更有效的治疗方法,以改善患者自理能力,提高照顾者照顾信心和希望。

[参 考 文 献]

- [1] 中华医学会肝病学会遗传代谢性肝病协作组. 肝豆状核变性诊疗指南(2022年版)[J]. 中华肝脏病杂志, 2022, 30(1):9-20. DOI:10.3760/cma.j.cn501113-20211217-00603.
- [2] 梁国英,邹佳兴,谭曾德. 谢晶日教授治疗肝豆状核变性1例[J]. 中西医结合肝病杂志, 2022, 32(8):737-739. DOI:10.3969/j.issn.1005-0264.2022.08.016.
- [3] Wu P, Zheng Y, Fan X, et al. Predictors of caregiver burden in patients with neurologic Wilson disease[J]. J Int Med Res, 2020, 48(6):030006052093015. DOI:10.1177/0300060520930156.
- [4] Krieger T, Feron F, Dorant E. Developing a complex intervention programme for informal caregivers of stroke survivors: The Caregivers' Guide[J]. Scand J Caring Sci, 2017, 31(1): 146-156. DOI:10.1111/scs.12344.
- [5] Hussain MI, Costa FM, Tran BD, et al. A scoping review of qualitative research in JAMIA: past contributions and opportunities for future work[J]. J Am Med Inform Assoc, 2021, 15: 28(2):402-413. DOI:10.1093/jamia/ocaa179.
- [6] Colaizzi PF. Psychological research as the phenomenologist views it[M]. New York: Oxford University Press, 1978: 48-71.
- [7] Cameron JI, Gignac MAM. "Timing It Right": a conceptual framework for addressing the support needs of family caregivers to stroke survivors from the hospital to the home[J]. Patient Educ Couns, 2008, 70(3): 305-314. DOI: 10.1016/j.pec.2007.10.020.
- [8] 王姗姗,薛小玲,杨小芳,等. 基于时机理论对急性心肌梗死患者家属不同阶段照护体验的质性研究[J]. 中华护理杂志, 2014, 49(9): 6. DOI: 10.3761/j.issn.0254-1769.2014.09.009.
- [9] 王倩,祝红娟,曾登芬,等. 糖尿病足溃疡患者照护者不同阶段照护困境的质性研究[J]. 中华护理杂志, 2024, 59(19): 2340-2345. DOI:10.3761/j.issn.0254-1769.2024.19.005.
- [10] 吴金花,倪志红,赵雪萍,等. 肠造口新生儿家长照护体验的质性研究[J]. 中华护理杂志, 2021, 56(11):7. DOI:10.3761/j.issn.0254-1769.2021.11.004.
- [11] 邵志远,尚超娜,严芳,等. 心境障碍伴非自杀性自伤青少年照顾者不同阶段照顾困境的质性研究[J]. 中华护理杂志, 2023, 58(24):3011-3017. DOI:10.3761/j.issn.0254-1769.2023.24.010.
- [12] 周巧,吴俊琪,张翠娥,等. 老年脑卒中幸存者团体接纳承诺疗法干预方案构建与应用[J]. 护理学报, 2023, 30(19):7-12. DOI:10.16460/j.issn1008-9969.2023.19.007.
- [13] 胡晓涵,占婷婷,何望生,等. 肝豆状核变性患者自我管理体验的质性研究[J]. 护理学报, 2024, 31(5):17-21. DOI:10.16460/j.issn1008-9969.2024.05.017.
- [14] 王成,周水连,徐宜,等. 肝豆状核变性患者照顾者负担现状及其影响因素分析[J]. 安徽医学, 2023, 22(1):145-147. DOI:10.20072/j.cnki.issn2097-0196.2023.01.050.
- [15] Drexel SC, Klietz M, Kollewe K, et al. Caregiver burden and health-related quality of life in idiopathic dystonia patients under botulinum toxin treatment: a cross-sectional study[J]. Journal of Neural Transmission, 2020, 127(1):61-70. DOI:10.1007/s00702-019-02109-6.
- [16] 王晨琪,肖洪玲,吴亚轩,等. 虚拟/增强现实技术在慢性病健康管理中的研究进展[J]. 职业与健康, 2025, 41(8): 1138-1142. DOI:10.13329/j.cnki.zyyk.2025.0195.
- [17] 余豪如,张玲玲,孙姐姐,等. 社会生态系统理论在护理领域的应用进展[J]. Chinese General Practice Nursing, 2023, 21(36). DOI:10.12104/j.issn.1674-4748.2023.36.005.
- [18] Emily Wahlquist T, Alycia B, Brenda L, et al. Caregiver inclusion in IDEAL discharge teaching: implications for transitions from hospital to home[J]. Professional case management, 2022(4):27. DOI:10.1097/NCM.0000000000000563.
- [19] 彭婷婷,刘从秀,刘相城. “互联网+”延续性护理在肝豆状核变性患者中的应用[J]. 安徽卫生职业技术学院学报, 2020, 19(5):53-55. DOI: 10.3969/j.issn.1671-8054.2020.05.025.
- [20] 沈洁,程春香,许冰,等. 综合护理对肝豆状核变性继发癫痫患者治疗的影响[J]. 当代护士(中旬刊), 2019, 26(12):9-11.
- [21] 肖燕,曹李耘,王彦蓉,等. 共建共享理念下肿瘤医院“五社联动”模式探索[J]. 中国肿瘤, 2023, 32(1):59-65. DOI:10.11735/j.issn.1004-0242.2023.01.A010.
- [22] 王丽丽. 肝豆状核变性患者患病体验的描述性现象学研究[D]. 合肥:安徽中医药大学, 2023. DOI:10.26922/d.cnki.ganzc.2023.000447.
- [23] 孙彩杰,占婷婷,王丽丽,等. 肝豆状核变性患者婚育观念的质性研究[J]. 护理学报, 2022, 29(17):57-60. DOI:10.16460/j.issn1008-9969.2022.17.057.

[本文编辑:江霞]