

腎上腺腦白質退化症病童父母親的 長期照護經驗及需求之探討

馮瑞君¹ 吳維紋² 卓妙如³ 梁淑媛⁴ 鄭夙芬^{5*}

摘要

- 背景** 腎上腺腦白質退化症病童從發病至死亡過程，需要仰賴長期照顧，然現階段研究結果缺乏不同階段疾病歷程的照護經驗與需求之探討。
- 目的** 瞭解父母親照顧腎上腺腦白質退化症病童的長期照護經驗及需求。
- 方法** 採質性研究法，以立意取樣方式進行收案。運用半結構式深入訪談共訪7位父母親，以Colaizz法分析資料。
- 結果** 整體照護經驗可分為三階段：「發病初期到確立診斷期」、「生理功能快速惡化期」、「長期臥床到死亡期」，其長期照護經驗涵蓋5個主題：從混亂與無助到被迫接收、自責愧疚與擔憂、激發父母的韌性、把握當下面對未來、陪伴孩子無痛苦的走完人生。而照護需求則分別為三個主題：整合資源即時醫治、快速獲得訊息與支持，以及建立符合個人需求的長期照護。
- 結論／實務應用** 本文呈現腎上腺腦白質退化症病童父母親的長期照護經驗與需求。提供個別化的照顧與護理指導、電話諮詢，同時結合兒童罕見疾病個案管理師與兒童安寧共同照護團隊，適時給予居家安寧緩和療護，以協助父母親因應照護病童的需求。

關鍵詞： 腎上腺腦白質退化症、父母親、長期照護、罕見疾病。

前言

根據罕見疾病基金會(2015)之統計資料顯示，全球有6千至8千種罕見疾病，約占人類疾病的10%，但卻只有200多種罕見疾病有治療方式。國民健康署(2016)罕見疾病網指出，我國罕見疾病共分為18類，218種疾病，腎上腺腦白質退化症(adrenoleukodystrophy, ALD)在2002年被納入罕見疾病，發生率約為1/20,000-1/50,000，為性聯隱性代謝遺傳疾病。臨床上發現，初次診斷為ALD病童的家屬常處於反覆求醫、無助與祈求奇蹟出現的狀態。隨著疾病進展，病童生理功能逐漸退化，原本可以活動自如到後來需要長期臥床，依賴他人照顧，平均至少8

年以上，直到病童死亡。如此漫長的居家照顧過程，對家庭的正常運作造成極大衝擊，讓家庭成員皆處於身、心、靈疲憊狀態。無論病童疾病發展是處於哪個階段，整個照護的過程不會只落在母親身上，病童的父親一樣處於憂心、忐忑不安，即使是病童的手足也呈現害怕、失落與分離的交互情境中，全家幾乎是一直沉浸在「難以治癒」與「抱持著一線希望」的情緒中。兒童護理主要的照顧重心應強調以家庭為中心的照顧，而此，照護須包含增強家庭能力並賦予家庭權力解決問題(蔣、吳，2014)。因此，在提供以家庭為中心的照護過程之前，需深入了解病童父母親在照顧ALD病童的照護經驗與需求，方可增強家庭能力並解決家庭問題，有效地提供以家庭為中心的照護。

接受刊載：107年7月3日

[https://doi.org/10.6224/JN.201902_66\(1\).05](https://doi.org/10.6224/JN.201902_66(1).05)

¹馬偕紀念醫院淡水院區16病房護理組長 ²國立臺灣大學醫學院護理系暨研究所助理教授 ³輔仁大學護理學系助理教授 ⁴國立臺北護理健康大學護理系暨研究所教授 ⁵國立臺北護理健康大學醫護教育暨數位學習系教授

*通訊作者地址：鄭夙芬 11219臺北市北投區明德路365號 電話：(02)28227101-3203；E-mail：sufen@ntunhs.edu.tw

研究者搜尋中英文期刊資料庫發現，現階段護理文獻針對ALD的陳述極少，醫學文獻幾乎在探討疾病的診斷基因治療或是相關治療，如刺激神經傳導，減緩疾病的退化。護理研究曾有3篇探討ALD相關的疾病歷程與照護經驗(李, 2006; 黃愛珠, 2006; Lee, Li, & Laiw, 2014)。其中黃愛珠(2006)以帶有ALD基因的成年人為研究對象，探討個案的疾病壓力、治療和因應的經驗，研究著重在個案的感受，未呈現照顧者的需求。而李(2006)及Lee等(2014)的研究著重在母親照顧ALD病童整體照顧經驗，但ALD病童照護時間漫長，在不同疾病階段的進展，有不同照護需求。臨床常見多數ALD家屬在疾病初期想瞭解疾病的進展、可能會經歷的狀況及可得到的協助為何，然隨著疾病進展，對不同階段的疾病歷程，若僅提供一致性的處置及照護，難以滿足病童及父母親的照護需求。因此，本研究旨在了解罹患ALD病童父母親的長期照護經驗及需求。

文獻查證

腎上腺腦白質退化症是先天性脂肪代謝異常引起的退化性疾病，而脂肪的代謝異常會導致非常長鏈脂肪酸(very long chain saturated fatty acids)沉積在細胞質中無法被分解，進而堆積在大腦白質、大腦鞘脂或是腎上腺皮質內，影響中樞神經系統的神經傳導(Gosalakkal & Balky, 2010; Wang, Wu, & Cheng, 2006)，使得病童逐漸的出現生理功能退化。此缺陷的基因位在染色體Xq28，多由母親因遺傳帶給兒子(Gosalakkal & Balky, 2010; Rath et al., 2012)。臨床上最常見類型是幼兒型，約在4到8歲發病，疾病診斷過程常會被誤診為癲癇、亞斯伯格症、精神疾病或是腦腫瘤等疾病(黃愛珠, 2006)，從症狀出現到確立診斷，需經歷約6個月至2年以上的混亂就醫時間(Lee et al., 2014; Schieppati, Henter, Daina, & Aperia, 2008)。病童在發病初期會出現行為異常、智力衰退、視力退化，走路搖擺、寫字變醜等，之後會出現說話不清楚、反應冷漠，短時間內出現記憶力及聽力障礙，在同儕關係中出現適應不良、學業退步等行為(黃愛珠, 2006)。隨病情惡化，而有明顯的感覺功能和運動功能障礙，如：癲癇、耳聾、無法行走、無法吞嚥、退化到癱瘓，在1到2年之內進入植物人狀態，數年內死亡，死亡平均年齡約為8.2歲(黃柏青、邱, 2012; Bonkowsky et al., 2010; Lee et al., 2014)。治療方式普遍採服用羅倫佐的油(Loren-

zo's oil)及基因治療，但對已出現ALD症狀的個案效果不佳(Gosalakkal & Balky, 2010)，除此之外，台灣也有基糖苷類抗生素治療的研究正在進行中，目前進入動物實驗階段(Lin et al., 2011)。

ALD病友聯誼會是由病人及家庭組成，目前全台灣罹病人數約有43人，但實際人數恐怕更多，因少部分家庭不願意疾病曝光，詳細罹病人數難以統計(罕見疾病基金會, 2015)。臨床上發現，多數家屬在孩子確診為ALD時，已瞭解此疾病是無藥可醫，但整個照護過程仍經常徘徊於期望與失落之中，身心疲憊且需自我調整情緒並接受病童可能死亡的事實。李(2006)以現象學研究法，探討腎上腺腦白質退化症女性血親生活經驗，研究發現患者及家庭遇到疾病診斷困難、遺傳基因無法改變及需求無法被滿足等困境。Lee等人(2014)以質性訪談研究方式，探討8位被診斷ALD兒童母親的生活經驗，結果呈現(1)疾病確診困難；(2)對治療不滿意也無能為力；(3)對基因檢測的決策陷入困境；(4)身為基因攜帶者有罪惡感；(5)來自家人、罕見病童父母親和宗教的支持；(6)缺乏整合資源和支持。主要照顧者平均照顧ALD病童的時間約為8.7年，地點多在家中，僅在需要時才住院治療。照顧者若為母親則因基因遺傳給兒子而感到自責與內疚，沒有信心照顧好生命有限的孩子，因此而感到沮喪，經歷長久的居家照護，出現身心病，甚至失去工作，照顧過程中幾乎沒有社交生活，這樣的時間維持到患者去世18個月後。此外，家中醫療費用增加，可能使家庭成員間因此產生摩擦，而必需接受心理輔導(Kuratsubo, Suzuki, Shimosawa, & Kondo, 2008; Lee et al., 2014)。康、范(2014)指出面對無法治癒、只能採取支持性療法來緩和症狀及延長生命的病童，終將轉為居家式長期照護，因此，護理人員應主動了解其長期照護需求，並藉由教導父母照護技巧，來減輕其害怕及焦慮。

方 法

一、研究設計與研究對象

本研究為質性研究，採半結構式深入訪談了解父母親對於ALD病童的罹病經驗，從孩童生病後到確立診斷前以及診斷後至今，經歷孩童的身體改變、如何照護與遇到何困難，如何處理，以及手足對孩子生病的看法等。藉由回溯性的研究歷程，呈現照顧ALD病童的父母親真實的照護經驗及需求。研究期

間自2015年6月到2016年3月，以立意取樣於某醫學中心兒科門診、兒科病房，張貼海報以招募受訪對象。收案標準：(1)家中有0-18歲兒童診斷為ALD者，(2)父親或是母親是兒童做醫療決策的照顧者，(3)能以國、台語溝通，且能清楚表達和陳述其想法者，(4)無精神疾病或器質性腦病變者。所有收案的父母親其病童，研究者在臨床皆曾照顧過，並與父母親建立良好護病關係。研究者本身即是資料收集者，曾於碩士班修過質性研究課程，熟悉訪談技巧，研究過程中藉由定期與指導教授及資深護理專家進行討論，以增進訪談技巧與資料分析的能力。訪談地點為受訪者家中或病房會議室，以受訪者感到舒適為主。實際訪談時間40-120分鐘，訪談個案數是以資料分析時沒有再出現新的概念主題或範疇，即訪談資料達飽和狀態就停止收案(穆，1996)。

二、資料處理分析與研究倫理考量

本研究於通過某醫學中心倫理委員會審核後進行收案(編號：15MMHIS184e)，訪談過程及相關注意事項均依據研究倫理規範進行。研究者使用Colaizzi(1978)的現象學方法進行資料分析，Colaizzi分析法是基於胡塞爾現象學的哲學基礎，主要適用於描述現象，以存而不論的方式了解ALD病童父母親長期照護經驗及需求。研究者於訪談後48小時內，將訪談內容逐字轉譯成文字稿，並仔細閱讀所有訪談資料，依據逐字稿摘取有意義的陳述，形成有意義的句子，萃取出所代表的意義，並分析與歸納出共有的特性，形成「概念主題」，再由一群相似的概念主題為其命名，即所謂的「範疇」。依據Lincoln和Guba(1985)質性研究的可信指標，檢視資料的確實性(credibility)、可轉移性(transferability)、可靠性(dependability)及可確認性(confirmability)以達到研究的嚴謹度。在「確實性」方面，研究者透過長期參與照護，與受訪者建立良好的關係，透過持續的觀察和資深護理專家及同儕辯證來增進資料的真實性。「可轉移性」方面，本研究以立意取樣，訪談對象能提供豐富的研究資料，結果可以作為研究情境以外具相同經驗研究之參考。「可靠性」是藉由深入訪談、錄音後再逐字轉成文字記錄，並與受訪者確認訪談內容，以確保訪談內容之正確性，藉以掌握經驗的本質。資料分析時發現針對安寧緩和療護的照顧資料內容有遺漏，故有四位受訪者接受第二次訪談，並在資料分析後將研究結果讓受訪者檢視內容是否正確地

描述其感受及需求。「可確認性」方面，對於資料的詮釋是來自於研究對象，基於研究的情境脈絡，非自我想像，研究結果與整個研究團隊進行反覆檢驗及存查，確認主題及次主題的適當性。

結 果

本研究共7位主要照顧者參與訪談，平均年齡41.8歲，教育程度大學、碩士各3位，高中1位，2位母親在病童發病後離婚。

訪談對象包含5位母親及2位父親(個案D、G)，其中2位為病童父親與母親(個案C、F)同時接受訪談。病童生病後，有2位母親放棄原本工作，全心照顧病童。罹病兒童有6位，其中有2位為兄弟，受訪時病童的年齡介於10歲至16歲，發病年齡在5歲到7歲之間，平均罹病4.5年。個案B的2位孩子皆發病，其中1位從發病到死亡為4年，受訪時已過世5個月，其餘病童自我照顧能力皆屬於完全依賴，臥床時間1到8年不等。父母親照顧病童的時間從最短5年至最長9年，平均照顧時間約5年。

研究結果呈現兩大構面，分別為「照護經驗」及「照護需求」，其主題與次主題詳見表一。以下依罹病3階段分別陳述照護經驗與照護需求。

照護經驗

第一階段 發病初期到確立診斷期

是指父母親回溯病童出現異常行為開始到醫生確立診斷，被迫接收疾病事實，時間平均約2至4個月不等。此階段包含一個主題及三個次主題。

• 從混亂無助到被迫接收

病童出生是健康的，發病時因兒童的行為、視力、步行、聽力異常而反覆就醫。整個求醫過程呈現混亂、無助、不知所措。在確定診斷的瞬間，父母親經歷震驚、否認、質疑與不確定感的壓力，面對病童已出現的退化症狀，迫使自己接受孩子的疾病。此主題涵蓋三個次主題。

(1) 為未知的疾病四處尋醫而感到慌亂

多數父母親不會將孩子初期的症狀與罕見疾病連結，察覺孩子出現走路跌倒、寫字變醜、讀故事書跳行、走不回教室等異常表現時，會帶孩子就診，但當孩子狀況未見改善，父母親思緒變的混亂無章，在反覆就醫的過程中常常不知所措，感覺慌亂與無助。

表一

父母親面對腎上腺腦白質退化症 (adrenoleukodystrophy, ALD) 病童各階段之「照護經驗」與「照護需求」

階段	主題	次主題
照護經驗		
發病初期到確立診斷期	從混亂到被迫接收	為未知的疾病四處尋醫而感到慌亂 確立診斷的震撼與無奈 排斥判刑式的處置
生理功能快速惡化期	自責愧疚與擔憂	對罹病孩子感到心疼與虧欠 無法顧及健康手足的愧疚 擔心其他孩子罹病
長期臥床到死亡期	激發父母的韌性	持續尋求可能的治療方式 全心全力照顧病童
	把握當下面對未來	珍惜陪伴孩子的時光 調整步調規劃未來
	陪伴孩子無痛苦的走完人生	增進舒適 接受居家安寧療護
照護需求		
發病初期到確立診斷期	整合資源即時醫治	醫療人員之重視與信任 提供聯合門診的服務 縮短診斷歷程
生理功能快速惡化期	快速獲得訊息與支持	充足的疾病資訊 學習正確照護技能 獲得立即性的幫助
長期臥床到死亡期	建立符合個人需求的長期照護	個別化的住院照顧 完善的居家照顧服務 提供居家安寧療護

「帶他去看小兒科，視力、聽力都正常，沒事啊…，怎知禮拜五才去眼科檢查是正常的，下禮拜一去跟我說他視力800度。主任說要做很多項檢查…，這是沒有見過的病，要我們先不要緊張，醫院有醫療團隊，再不行可以查教科書…，我心裡想，醫生都不知道了，那我們怎麼辦？」(個案C)

「老師發現他肢體不協調，走路歪歪倒倒，醫生說他視力不好，帶去配眼鏡…，也去測聽力…，發現他不能辨識方向，又帶他去看小兒科醫師也不知道什麼病…，建議我帶他去看心理醫生…，那時候看了10幾個醫師…，一連三到四個月都在看醫生，我也真的不知道該怎麼辦了…」(個案F)

(2) 確立診斷的震撼與無奈

多數父母親對孩子的未來有美好的憧憬，未曾想過孩子會罹患罕見疾病。因此，當孩子生理功能快速退化，且得知此疾病與遺傳基因有關，又無藥可醫時，往往讓父母親們難以置信，無法接受並感到震撼與無奈。

「我那時候根本不知道什麼是ALD，這個病會病到什麼程度完全沒有概念。看網路上的影片，超級沒辦法接受

的，怎麼這麼可怕，我不敢相信我的孩子怎麼可能會變成那樣…。」(個案A)

(3) 排斥判刑式的處置

當醫生直接建議接受安寧療護時，剎那間讓父母親認為孩子被醫生判定死亡，無法想像眼前活潑的孩子可能死去，極為排斥無藥可醫、判刑式的處置，也生氣醫生的判決。

「那時候很氣醫生，為什麼要告訴我，我的孩子是沒救的，他還好好的，你是個醫生不能盡點力嗎？…我現在(距離醫生說話兩年半)想到這句話還是很痛，他(指醫生)當時完全不能瞭解做媽媽的痛…。」(個案C)

「第一次去看××醫生，詢問治療及照顧問題，他(醫生)竟然直接跟我說不用那麼積極治療小孩，可以選擇安寧或安養中心把小孩送進去，然後就可以規劃自己的人生，我超級超級生氣的…。」(個案E)

第二階段 生理功能快速惡化期

是指病童在確立診斷後，父母親開始面對疾病，學習照顧生病的孩子的階段。依父母親推估，由確定診斷到病童長期臥床，時間約4到10個月。此階段包含二個主題及五個次主題。

• 自責愧疚與擔憂

由於疾病是因為母親帶缺陷的基因所致，加上病童因疾病所承受的痛苦，使母親感到自責。對其他手足也沒有多餘的心力照顧而感到愧疚，並且擔心其他孩子會不會罹病。

(1) 對罹病孩子感到心疼與虧欠

父母親將病童因疾病而承受的痛苦，歸咎為自己的責任。看著病童行走、說話、吃飯等日常生活自理能力逐漸消失，則讓父母感到心疼與虧欠。

「他(哥哥)跟老師說為什麼媽媽生這個病給我，我還不想死。看著弟弟從會走路到不會走路，不會吃飯，癱在床上，覺得很恐怖…，我每天跟他懺悔(媽媽停止說話，無法言語、眼眶泛淚，沒有表情…)，我覺得對不起他們，兩個都發病耶…。」(個案B)

「他(病童)有問我，他是不是生病了？媽媽你一定要救我，我想活下去…，他很努力活著，可是我救不了他…，我哭兩天，我想救他，我想盡力，可是他已經全癱了…」(個案E)

(2) 無法顧及健康手足的愧疚

父母親將大部分的時間及精神都花在照顧生病的孩子，對於其他健康孩子的關注及照顧相對的減少，就算擔心或想到另一個孩子，也沒有足夠的時間、心情及體力分給其他孩子而感到愧疚。

「老大三年級，下課就去安親班，我姊姊會幫我照顧，我們就一直忙弟弟，那段時間沒有餘力再照顧哥哥了…(停頓)，心酸酸的…」(個案F)

(3) 擔心其他孩子罹病

父母照顧生病孩子的同時，也擔心異常基因波及手足，面對基因檢測，呈現一種渴望知道又害怕知道的矛盾心境並深深憂心。

「弟弟被確診後一直退化，也不知道會變的多嚴重，怕哥哥也會有，後來醫生親自打電話跟我說他(哥哥)是正常的，但還是有點神經質這樣，有陰影，又再花錢再做基因檢測，後來又做一次皮膚的…，老天爺至少給我一個健康的兒子，不然兩個都這樣我跟媽媽都會活不下去。」(個案G)

• 激發父母的韌性

即使現有的醫療無法治癒孩子，父母親仍持續尋求一絲希望，並盡全力去嘗試。面對負向情緒時，會告訴自己，必須為眼前孩子而堅強，充分展現為人父母親無私的愛與韌性。

(1) 持續尋求可能的治療方式

父母親除了無法接受「甚麼都不做」的醫療照護外，也開始尋找可能治癒的契機，不論網路資訊、

病友分享、甚至求神問卜，都盡全力嘗試尋找治癒孩子的方式。

「我積極想帶小孩回台灣治療，因為美國什麼都不做…。現在我還會幫他按摩、用艾草、紅花泡腳…，也會記錄。我知道這疾病(無法治癒)，但看他稍有改善，至少有點安慰。」(個案E)

「那時候什麼方法都試了，買了一大堆負離子的衣服、帽子，也不知道花了多少錢，又帶去基隆用氣功，還有打電話到馬來西亞，透過電話隔空治療，像白癡一樣…，就是給我兒子買一個希望，即使做了沒有效，我才不會後悔。」(個案G)

(2) 全心全力照顧病童

生病的孩子像是退回到嬰幼兒時期需要24小時照顧，父母無論在生理照顧或心靈的陪伴，都是不分晝夜全心全力。

「那時候整天都在照顧他，雖然會害怕，還是要學會啊，不然回家也沒人幫我，反正就是學…學…學…，就是要想辦法幫他，我就是照顧兒子，全部全部，沒別的了。」(個案B)

第三階段 長期臥床到死亡期

是指當病童完全臥床便進入此時期，照顧者發展出規律的照顧模式，對於陪伴孩子及未來的生活也開始調整與規劃，時間會延續到個案死亡之後。此階段包含二個主題及四個次主題。

• 把握當下面對未來

父母親很珍惜陪伴孩子的時間，靜靜地抱著孩子、唱歌給他聽、幫他按摩，讓孩子感受父母親的陪伴，藉此表達父母的愛。在此階段，父母親漸漸開始參與孩子以外的社交活動，逐漸接受孩子幾年內會死亡的事實，並開始思考如何面對「死亡」。

(1) 珍惜陪伴孩子的時光

對於長期臥床的孩子，父母親已能接受孩子即將死去，他們珍惜與孩子相處的時光，就算必須暫時離開，仍心繫著孩子，會在最短的時間趕回到孩子身邊。

「我現在覺得最重要的是陪伴他了。我下班回來後就抱著他，唱歌給他聽，我不知道還有多少時間，就是盡可能地待在他旁邊，讓他知道我在…」(個案A)

「我工作回來很晚，可能半夜一點他(病童)還醒著，我會抱著他看電視，不會讓他一個人醒著，反正能陪著他就好，能陪在他旁邊我就安心(媽媽微笑點頭)」(個案E)

(2) 調整步調規劃未來

此階段父母親已經將孩子罹病的痛苦昇華，逐漸發展出自己的照顧模式，也會安排個人的生活和社交，他們願意與病友家屬聯絡，成為生活上朋友，分享生活點滴，更願意幫助新個案，全家一起規劃未來。

「我現在跟爸爸(養父母)常推孩子出去散步曬太陽，不管他是不是我生的，我不怕任何人眼光，我們也要有我們的生活方式，我現在又開始鉤毛線給大家(病友)。」(個案C)

「現在生活很規律，聽說有新的病友，我們就會去拜訪，分享我們的經驗。對未來的事也想很多，也都規劃了，哥哥說以後要負責照顧弟弟(媽媽欣慰微笑)！」(個案F)

• 陪伴孩子無痛苦的走完人生

父母親期望給予病童最好的照顧，面對無法避免的醫療處置時，希望至少能減輕疼痛及不適，陪伴孩子沒有痛苦的走完人生。

(1) 增進舒適

孩子臥床已是事實，因此，只要時間及經濟狀況允許，希望能給孩子最好的照顧，減少身體上的不舒服。

「為了不讓他流汗，找了好多透氣墊，爸爸(孩子的父親)嫌我買的太硬了，不行，睡的容易有印子，所以最後他買了一塊，自己睡過覺得好，他才甘願讓兒子睡。」(個案C)

(2) 接受居家安寧療護

不同於發病初期否認安寧療護，父母親開始接受孩子可能在幾年內就會死亡，他們不希望孩子再受到任何痛苦，此時已能接受安寧照護之建議，期望能減輕孩子的痛苦。

「我們已經簽好不要急救！我知道我什麼都不能幫他，但至少不要讓他那麼痛苦，我想做的是讓我的孩子很舒服的走後面這一段，我不想讓他痛」(個案B)

照護需求

第一階段 發病初期到確立診斷期

• 整合資源即時醫治

發病初期，父母親希望醫療人員能正視病童的症狀，整合包括家屬在內提供的訊息，建構聯合門診，由多科醫生共同會診病童疾病，他們期望在最短的時間確定診斷，然後立即提供治療。

(1) 醫療人員之重視與信任

在發病初期，父母親四處求醫，遭遇到醫生不相信他們的描述，而延誤診斷時機。父母親希望醫師能相信並正視家屬對病童病情之描述。

「醫師說媽媽妳太緊張了，小孩子跌倒是正常的。我帶著他在一年級和昨天(個案二年級)寫的作業給醫生看，我一直一直重複的跟醫生說，他一定有事，醫生才去看他的眼睛，說視覺神經可能有問題，才幫我開轉診單。」(個案C)

(2) 提供聯合門診的服務

各大醫院門診科別完整，但不同專科的醫生無法共同討論個案病況，缺乏整合性的醫療見解，造成病童在不同科別往返就醫。因此，希望能提供聯合門診滿足他們四處尋醫的需求。

「我帶他去看眼睛，又轉去做復健，又再幫我們轉去××眼科主任，就是跑來跑去，通通沒有在一起，要是可以整合在同一家醫院就好了」(個案B)

「我最先帶他(小孩)到××身心科，又幫我開轉診單看神經內科醫生。這家眼科又幫我們轉去××的眼科醫師主任，來回跑了好多次，最後又去掛台大醫院，這些看的醫生都沒有在同一個地方，不然可以互相討論我孩子病情」(個案D)

(3) 縮短診斷歷程

等待疾病診斷的時間漫長且煎熬，照顧者內心承受很大的壓力，他們希望醫師能縮短確立診斷的時間。

「本來去時走路還可以，回家後就墊腳尖…這一個多禮拜我不知道該怎麼說…真的要趕快確診，不要拖」(個案A)

「我覺得我比較幸運，確診速度很快了，不像其他病友是經歷很多的檢查才確診，醫生能縮短診斷時間在剛開始(發病初期到確立診斷階段)的時候真的很重要」(個案F)

第二階段 生理功能快速惡化期

• 快速獲得訊息與支持

父母親在病童生理功能快速惡化過程中，期望能迅速學習疾病相關知識，遇到照護困難時，能立即得到醫護人員的幫助。

(1) 充足的疾病資訊

經歷混亂的求醫與診斷過程，父母親對疾病治療有很大的期待，迫切的想要獲得相關資訊，除了醫療照顧者所提供的資訊，也會自行搜尋相關的照顧資源，深怕遺漏能治癒孩子所有的訊息。

「我們自己去 google 搜尋，沒有人跟我說，我想趕快認識這個病和病友，接收這些訊息，這樣的資訊在那段期間會幫助很大，我覺得很重要。」(個案D)

(2) 學習正確照顧技能

父母親認為護理人員教導的相關照護技巧，能幫助他們照顧好生病的孩子。然而，長期仰賴居家照顧，家庭人力明顯不足，又要維持孩子身體活動及肢體功能，輔助工具的需求顯得特別重要。

「平常都是我抱他去浴室洗澡的，那時候不知道可以申請購買洗澡椅…。翻身拍痰也是你們教我，我才知道怎麼做，現在回想起來覺得你們(醫護人員)教的方法很重要，早一點知道我會顧得更好。」(個案B)

「我只想知道怎麼去照顧孩子，要有人教我什麼樣的方式去照顧他，那時我完全沒有 idea，也沒有人可以告訴我怎麼照顧好孩子。我很想知道相關正確照顧他的資訊，要注意什麼事情。」(個案E)

(3) 獲得立即性的幫助

居家照顧中，父母親希望他們在任何時間，遇到任何問題時，能隨時找到專業醫療人員協助，如同漂流在海裡，抓到浮板的安心感。

「最無助最需要時我找不到醫生…一直到晚上才回電叫我們送到醫院，說讓我們喘息，我心裡OS我已經找你一天一夜了，可以早點告訴我嗎？現在我終於可以直接打電話到病房詢問，安心多了」(個案D)

第三階段 長期臥床到死亡期

• 建立符合個人需求的長期照護

父母親希望孩子在人生末期階段能得到個別化的照護，更期望能從長期居家照護中得到短暫喘息服務，並能在安適的家中陪伴孩子到生命最後一刻。

(1) 個別化的住院照顧

父母親最清楚長期臥床孩子的作息反應及身體需求，然孩子住院時，病房的常規並不符合孩子的個別需求，甚至擾亂父母親的照顧模式。父母親希望醫院能提供個別化的照顧，能安排技術好、溫柔有愛心的護理人員照顧孩子。

「他(病童)好不容易睡著，我留了一張紙條，常常照顧我們的幾個比較資深的護士就會判斷他的狀況，沒有一定要量體溫、刷條碼而吵他，我也知道護士冒著不照規定做事的風險，就想讓他好好睡一覺，實在很感動。」(個案D)

(2) 完善的居家照顧服務

在長期照顧工作中，家庭成員及主要照顧者都需要短暫的休息，以復原身心的疲憊，而居家照顧服

務員的陪伴與分擔照顧工作，能讓照顧者減輕照顧壓力，短暫的回到正常的生活。

「現在還好有居家媽媽(照顧服務員)會來幫我幾個小時，我才可以出去辦點事情，或是熟睡片刻。」(個案B)

「現在我覺得最需要的是居家照護，像居服員、居家護士，對我們幫助很大，已經覺得非常開心有人可以幫忙我們。」(個案C)

(3) 提供居家安寧療護

面對孩子長期臥床的事實，主要照顧者已能接受孩子會死亡的事實，他們希望能在家中盡力陪伴孩子，不希望孩子再受到任何痛苦，因此，渴望提供居家安寧療護。

「我有去參觀安寧病房，知道他們做些甚麼事，但是要跨出那一步真的很困難，一直在思考，這樣是不是放棄他？如果在家裡也能像那樣，做到讓他舒服，我又能陪著他，抱著他，我希望哥哥可以在家裡照顧到最後(死亡)。」(個案B)

討 論

過去針對ALD相關研究極少按疾病歷程進行探討(黃愛珠, 2006; Lee et al., 2014)，本研究則發現，不同的疾病歷程，其照顧經驗與需求也不同，應依不同階段提供不同照護，方可協助主要照顧者給予病童更完善的長期照顧。以下將依照照護經驗及照護需求分開討論。

一、照護經驗

文獻指出ALD症狀出現到確立診斷，需經歷約6個月至2年以上的時間(Lee et al., 2014; Schieppati et al., 2008)。本研究發現，由於醫療進步與家屬對兒童異常的行為表現敏感度提高，病童求醫確診的過程明顯縮短2個月，但對家屬而言，仍然感覺漫長與無助，整個過程仍然十分煎熬。

林、李、林(2016)提到ALD病童母親對於疾病無法治癒，感到自責、愧疚、無耐、心理負荷大及無助，此結果與本研究類似。在面對疾病篩檢的抉擇時，林等(2016)與Lee等(2014)的研究發現主要照顧者會陷入基因檢測的困境，本研究雖有類似的情形，但由於擔心疾病會波及健康的手足，因此，本研究中的父母親到最後皆選擇勇於面對基因檢測，此結果與其他罕見疾病研究有相似的發現(唐、曾, 2008; 黃愛珠, 2006)。由於照顧罕病兒童而忽略

家中健康的孩子，父母親相當明瞭，但卻無力再給予更多的關愛，因此，倍感自責與愧疚（鄭、蔡、蔡，2013；Vitale, 2016）。

本研究受訪的2位父親（個案D、G），1位是養父且已退休，另1位仍在工作，父親不是造成病童發病的帶因者，但病童已罹病多年，基於「愛」，父親能接受病童的疾病，面對病童時也會有心疼、虧欠的感受，此觀點與母親相同。隨著病童臥床時間越久，主要照顧者跳脫摸索及慌亂階段，發展出規律的生活模式，家庭生活逐步適應，進而重新恢復社交活動，甚至規劃病童及自己的未來生活。Lee等人（2014）研究中發現母親因內疚，幾乎沒有社交生活，甚至自我封閉直到病童去世18個月後。然，本研究受訪者們非常願意拜訪新個案，分享照護經驗，願意爭取各種福利資源，與病童父母親分享，並成為生活上的好朋友。不同之處，可能與本研究的父母親都有參與罕病基金會所成立的病友團體，父母親可以從病友團體中獲得支持與鼓勵，讓他們較能接受病童的問題並勇於站出來分享。未來的研究可增加支持團體對主要照顧者相關的影響。

二、照護需求

病童發病後，出現走路不穩、視力模糊等症狀，面對疾病診斷及預後不明確，照顧者角色緊張，呈現慌亂狀態，母親承受遺傳的無形壓力，希望縮短診斷歷程，越早診斷並接受有效的治療，這些需求與其他罕病研究結果相同（唐、曾，2008；康、范，2014；黃愛珠，2006）。本研究獨特的發現是父母親在求醫過程中，會遇到醫生質疑他們對孩子異常行為的描述，而感覺無能及不知所措。因此，父母親期望醫生能正視他們對孩子異常行為的看法，並得到醫療人員的重視與信任，繼而在必要時立即轉診，協助規劃整合性照護，如聯合門診制度，以盡快確立診斷。在確立診斷初期，家屬無法接受無藥可醫的處置，例如：醫師直接將安寧療護介入病童的後續照護，這彷彿直接對孩子判死刑。羅（2013）指出兒童安寧療護，需透過有效的宣導方式，增加父母親對安寧療護的認識，進而影響父母親選擇安寧療護的態度。所以，在病童住院初期，應採用漸進式的方式讓父母親了解疾病的歷程，進而了解安寧療護，而非一確立診斷就直接提及安寧療護的議題，如同直接判刑，這會加深父母親的傷痛。

得知孩子罹患罕見疾病後，父母親的心情除了不安與惶恐，對於疾病充滿著許多未知數，需要獲取相關資訊。范、邱（2016）提到當罹患罕見疾病家屬獲得足夠資訊時，可減少主要照顧者對疾病的焦慮和不確定感，並能提供病童較好的照顧。本研究發現臨床護理人員所給予的疾病相關資訊及教導的護理技術，能幫助父母親快速學習照顧病童。但是，臨床護理人員只了解急症照護的狀況，無法得知病童返家後所面臨的問題，若仍依照常規給予一般性的護理指導，恐怕難以滿足病童出院後的照護需求，所以，提供父母親隨時能諮詢的管道，則能改善此窘境，提升返家後照護品質。

面對長期臥床病童的照護需求中，提及父母親身心疲憊，需要居家喘息服務，協助照護病童，讓家屬能得到暫時休息的機會，研究結果與鄭等（2013）、Caicedo（2015）與Inglin、Hornung和Bergstraesser（2011）的論點相呼應。這些研究提到，罕見疾病家庭最大的壓力來源是照護患者的生活起居，面對長期居家臥床病童的照護，主要照顧者容易身心疲憊，需要喘息服務。另外，本研究中個案B因為小兒子生命末期接觸並瞭解安寧療護之內涵，進而為生命末期的孩子選擇安寧病房照顧，過程中感受到病童生命在最後階段仍被醫治，因此，當個案B的另一個孩子罹病末期階段，也會願意選擇安寧療護，家屬相信安寧療護可以讓病童舒適不再受到任何痛苦。隨著臥床時間越久，父母親大多能意識到病童可能死亡的事實，居家照護過程中，他們會盡力陪伴孩子，讓孩子不再受到任何痛苦，也希望最後階段是在最熟悉的家中渡過，反映出家屬對居家安寧緩和療護的接受與需要。

結論／臨床實務建議

研究者將疾病經歷分成「發病初期到確立診斷期」、「生理功能快速惡化期」、「長期臥床直到死亡期」三階段。父母親經歷疾病診斷前的混亂與無助，照顧孩子過程的自責、擔憂與愧疚，最終，仍展現父母親的韌性，全心全力照顧病童，盡力陪伴孩子，努力接受安寧緩和療護，希望孩子無痛苦的走完人生。

相對應照護需求的部分，父母親需要醫療人員重視與信任他們所提出的問題，需要整合醫療看診服務，縮短確診時間。建議醫護人員應傾聽及尊重父母的主訴及擔心，提供適當的檢查或轉診。在病童住院

期間，也需詳細註記病童需求，簡化常規治療，以提供符合個人需求的照顧。面對返家後的居家照護，尤其是生理功能快速惡化期，父母親經常遇到無法判斷及處理的狀況，需要隨時獲得專業人員的幫助，建議運用3C (computer, communication, and consumer electronics) 產品「Line」的群組功能，讓父母親隨時可以找到專業人員，給予即時協助。此外，不妨增加教導照顧者「基礎身體評估知識」，並列入「出院電話關懷追蹤對象」、提供「電話諮詢」等服務，滿足父母親需要獲得立即性幫助的需求。另外，居家護理師、居家照顧服務員、復健師、喘息服務等資源，都可幫助父母親及減少居家照顧所產生的焦慮。

未來可結合「兒童罕見疾病個案管理師」與「兒童安寧共同照護團隊」將居家安寧或社區安寧的觀念實際落實在家庭中，強調以家庭為中心的照顧，讓現階段無藥可醫的罕病兒童的家庭獲得撫慰，讓病童在生命末期的居家生活安適、有意義、有尊嚴地走完人生。最後，針對訪談過程中父親與母親同時接受訪談，父親僅針對母親的觀點表示認同及補述視為研究限制。期望本研究結果能做為臨床實務的參考，讓ALD病童及家庭能接受到符合需求的照護。

參考文獻

- 李佳錡(2006)·腎上腺腦白質失養症女性血親之生活經驗(未發表的碩士論文)·台北市：國防醫學院護理研究所。[Lee, C. C. (2006). *The life experience of female relatives of their family member diagnosed with adrenoleukodystrophy* (Unpublished master's thesis). National Defense Medical Center, Taipei City, Taiwan, ROC.]
- 罕見疾病基金會(2015)·罕病分類與介紹·取自http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/34 [Taiwan Foundation for Rare Disorders. (2015). *Classification and introduction of rare disorders*. Retrieved from http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/34]
- 林志遠、李慶真、林滄溢(2016)·腎上腺腦白質失養症病童之安寧緩和照護一個案報告·*北市醫學雜誌*·13(3)·183-188。[Lin, C. Y., Lee, C. C., & Lin, T. Y. (2016). Palliative care for a pediatric patient with adrenoleukodystrophy: A case report. *Taipei City Medical Journal*, 13(3), 183-188.] https://doi.org/10.6200/TCMJ.2016.13.3.19
- 范卉妤、邱銘心(2016)·罕見疾病兒童與青少年之主要照護者資訊需求與資訊行為研究·*圖書資訊學刊*·14(2)·127-153。[Fan, H. Y., & Chiu, M. H. (2016). A study of information needs and information behaviors of the primary caregivers of children and adolescents with rare diseases. *Journal of Library and Information Studies*, 14(2), 127-153.] https://doi.org/10.6182/jlis.2016.14(2).127
- 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。[Tang, S. M., & Tseng, M. C. (2008). The sources of distress for families with children affected by rare diseases: An exploratory qualitative study. *Bulletin of Special Education*, 33(2), 47-70.] https://doi.org/10.6172/BSE200807.3302003
- 國民健康署(2016, 11月25日)·健康主題區—罕見疾病·取自https://www.hpa.gov.tw/Pages/List.aspx?nodeid=43 [Health Promotion Administration, Taiwan, ROC. (2016, November 25). *Health theme area- Rare disorders*. Retrieved from https://www.hpa.gov.tw/Pages/List.aspx?nodeid=43]
- 康詩芳、范惠珍(2014)·一位罹患先天性肌肉病變之新生兒的照護經驗·*嘉基護理*·14(1)·39-47。[Kang, S. F., & Fan, H. C. (2014). A nursing experience of a newborn with congenital myopathy. *Ditmanson Medical Foundation Chiayi Christian Hospital Journal of Nursing*, 14(1), 39-47.]
- 黃柏青、邱建勳(2012)·腎上腺腦白質退化症·*當代醫學*·464·472-474。[Huang, P. C., & Chiu, J. S. (2012). Adrenoleukodystrophy. *Medicine Today*, 464, 472-474.] https://doi.org/10.29941/MT.201206.0021
- 黃愛珠(2006)·『腎上腺腦白質退化症』的壓力因應(未發表的碩士論文)·台北市：國立臺灣大學分子醫學研究所。[Huang, A. C. (2006). *Coping with the pressure of adrenoleukodystrophy (ALD)*(Unpublished master's thesis). National Taiwan University, Taipei City, Taiwan, ROC.]
- 蔣立琦、吳佩玲(2014)·緒論·於陳月枝總校閱·*實用兒科護理*(七版, 1-30頁)·台北市：華杏。[Chiang, L. C., & Wu, P. L. (2014). Introduction. In Y. C. Chen (Ed.), *Practical pediatric nursing* (7th ed., pp. 1-30). Taipei City, Taiwan, ROC: Farseeing.]

- 鄭芬蘭、蔡孟芬、蔡惠玲(2013)·罕見疾患的家庭壓力因應與需求－以高雄市為例·*教育心理學報*，44(S)，433-458。[Cheng, F. L., Tsai, M. F., & Tsai, H. L. (2013). Stressors coping and needs of the families with rare disorders. *Bulletin of Educational Psychology*, 44(S), 433-458.] <https://doi.org/10.6251/BEP.20110829>
- 穆佩芬(1996)·現象學研究法·*護理研究*，4(2)，195-202。[Mu, P. F. (1996). Phenomenology. *Nursing Research (Taiwan)*, 4(2), 195-202.] <https://doi.org/10.7081/NR.199606.0195>
- 羅湘云(2013)·癌症兒童父母親對安寧緩和療護知識、態度與行為意向(未發表的碩士論文)·台中市：中臺科技大學護理系碩士班。[Luo, S. Y. (2013). *Knowledge, attitude and behavior intention toward palliative care in parents of children with cancer* (Unpublished master's thesis). Central Taiwan University of Science and Technology, Taichung City, Taiwan, ROC.]
- Bonkowsky, J. L., Nelson, C., Kingston, J. L., Filloux, F. M., Mundorff, M. B., & Srivastava, R. (2010). The burden of inherited leukodystrophies in children. *Neurology*, 75(8), 718-725. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3181eee46b>
- Caicedo, C. (2015). Health and functioning of families of children with special health care needs cared for in home care, long-term care, and medical day care settings. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 36(5), 352-361. <https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000167>
- Colaizzi, P. F. (1978). Psychological research as the phenomenologist views it. In R. S. Valle & M. King (Eds.), *Existential phenomenological alternatives for psychology* (pp. 48-71). New York, NY: Oxford University Press.
- Gosalakkal, J., & Balky, A. P. (2010). Intra familial phenotypical variations in adrenoleukodystrophy. *Neurology India*, 58(1), 109-111. <https://doi.org/10.4103/0028-3886.60418>
- Inglin, S., Hornung, R., & Bergstraesser, E. (2011). Palliative care for children and adolescents in Switzerland: A needs analysis across three diagnostic groups. *European Journal of Pediatrics*, 170(8), 1031-1038. <https://doi.org/10.1007/s00431-011-1398-5>
- Kuratsubo, I., Suzuki, Y., Shimozawa, N., & Kondo, N. (2008). Parents of childhood X-linked adrenoleukodystrophy: High risk for depression and neurosis. *Brain and Development*, 30(7), 477-482. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2007.12.012>
- Lee, T. Y., Li, C. C., & Liaw, J. J. (2014). The lived experience of Taiwanese mothers of a child diagnosed with adrenoleukodystrophy. *Journal of Health Psychology*, 19(2), 195-206. <https://doi.org/10.1177/1359105312467388>
- Lin, D. S., Hsiao, C. D., Liao, I., Lin, S. P., Chiang, M. F., Chuang, C. K., ... Liu, H. L. (2011). CNS-targeted AAV5 gene transfer results in global dispersal of vector and prevention of morphological and function deterioration in CNS of globoid cell leukodystrophy mouse model. *Molecular Genetics and Metabolism*, 103(4), 367-377. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2011.05.005>
- Lincoln, Y. S., & Guba, E. G. (1985). *Naturalistic inquiry*. Beverly Hills, CA: Sage.
- Rath, A., Olry, A., Dhombres, F., Brandt, M. M., Urbero, B., & Ayme, S. (2012). Representation of rare diseases in health information systems: The Orphanet approach to serve a wide range of end users. *Human Mutation*, 33(5), 803-808. <https://doi.org/10.1002/humu.22078>
- Schieppati, A., Henter, J. I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 371(9629), 2039-2041. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(08)60872-7)
- Vitale, S. A. (2016). Parent recommendations for family functioning with prader-willi syndrome: A rare genetic cause of childhood obesity. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(1), 47-54. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.11.001>
- Wang, S., Wu, J. M., & Cheng, Y. S. (2006). Asymmetric cerebral lesion pattern in X-linked adrenoleukodystrophy. *Journal of the Chinese Medical Association*, 69(8), 383-386. [https://doi.org/10.1016/s1726-4901\(09\)70277-1](https://doi.org/10.1016/s1726-4901(09)70277-1)

引用格式 馮瑞君、吳維紋、卓妙如、梁淑媛、鄭芬蘭(2019)·腎上腺腦白質退化症病童父母親的長期照護經驗及需求之探討·*護理雜誌*，66(1)，27-37。[Feng, J. C., Wu, W. W., Chwo, M. J., Liang, S. Y., & Cheng, S. F. (2019). The long-term care experiences and care needs of parents caring for children with adrenoleukodystrophy. *The Journal of Nursing*, 66(1), 27-37.] [https://doi.org/10.6224/JN.201902_66\(1\).05](https://doi.org/10.6224/JN.201902_66(1).05)

The Long-Term Care Experiences and Care Needs of Parents Caring for Children With Adrenoleukodystrophy

Jui-Chun FENG¹ • Wei-Wen WU² • Miao-Ju CHWO³ • Shu-Yuan LIANG⁴ • Su-Fen CHENG^{5*}

ABSTRACT

Background: Children suffering from adrenoleukodystrophy (ALD) requires life-long care. Little is known about the care needs of parents of ALD children at different stages of their disease.

Purpose: The purpose of this study was to understand the long-term care experiences and care needs of parents caring for their ALD children.

Methods: A descriptive qualitative study with 7 in-depth interviews was conducted with parents.

Results: The results of these care experiences were distinguished into three phases: “pathogenesis to diagnosis”, “rapid deterioration of physiological functions”, and “bedridden until the death”. The long-term care experiences revealed five themes, including “chaos and helplessness to seek medical attention then being forced to accept”, “self-accusation and guilt”, “strengthening parents’ toughness”, “seizing the moment and facing the future”, and “accompanying children through life without pain”. Within the three phases, the care needs comprised the three themes of “integrating resources and providing immediate care”, “obtaining information and support regarding ALD rapidly”, and “establishing individualized long-term care”.

Conclusion/Implication for Practice: This study revealed the long-term care experiences and care needs of the parents of ALD children. Providing individualized care, nursing instruction, and telephone consultation as well as connecting case managers with the hospice-care team will help facilitate and meet the care needs of these parents.

Key Words: adrenoleukodystrophy (ALD), parents, long-term care, rare disease.

Accepted for publication: July 3, 2018

¹MSN RN, Care Leader, 16 Ward, Mackay Hospital, Tamsui Branch; ²PhD, RN, Assistant Professor, School of Nursing, College of Medicine, National Taiwan University; ³PhD, RN, Assistant Professor, Department of Nursing, Fu Jen Catholic University; ⁴PhD, RN, Professor, School of Nursing, National Taipei University of Nursing and Health Sciences; ⁵PhD, RN, Professor, Department of Allied Health Education and Digital Learning, National Taipei University of Nursing and Health Sciences.

*Address correspondence to: Su-Fen CHENG, No. 365, Ming-Te Rd., Peitou District, Taipei City 11219, Taiwan, ROC.
Tel: +886 (2) 2822-7101 ext. 3203; E-mail: sufен@ntunhs.edu.tw