

第一章 緒論

第一節 研究動機及重要性

普瑞德－威利氏症候群（Prader-Willi syndrome；PWS）為罕見疾病之一。根據行政院衛生署於 2000 年公告之定義：年盛行率標準為萬分之一以下，且經罕見疾病及藥物審議委員會認定的疾病方屬於罕見疾病（摘自 [Http://www.kungtai.org.tw](http://www.kungtai.org.tw)）。由於罕見疾病罹病率極低，患者人數稀少，對大多數的民眾沒有立即的威脅性，且多為特殊或基因及染色體異常所致，相關的醫療技術與藥品研發，需耗費許多的金錢與人力，因此，除了高度重視人權與人道的已開發國家之外，較少受到政府及醫療界的關心與研究，病患在社會上往往是被遺忘的族群（陳，2000；唐，2004）。罕見疾病患者在診斷、治療、追蹤、教育和就業等各方面，都面臨了難以想像的困境，致使，病患本身及其家屬只能獨自在陰暗的角落為生命掙扎，他們於出生的那一刻起，便開始面對殘障與死亡的威脅，病患及家屬對疾病的認知往往是從不瞭解到瞭解，但也經歷著從希望到絕望的過程（唐，2004）。家屬對病患的照顧不僅只是身體疾病，還包括情感的投入、經濟的支援及時間的付出，對家庭而言，照護罕見疾病病患是一個相當沉重的負擔（Esidorfer, 1996）。

普瑞德－威利氏症候群是一種臨床症狀複雜且無法治癒的染色體異常型疾病，疾病的發生率約為 1/10000-1/15000（Van Vliet, Deal, Crock, Robitaille,

& Oligny, 2004; Wigren & Hansen, 2003)，依此數據保守推估，台灣至少有 1500 位普瑞德－威利氏症候群的患者。這個疾病主要的症狀是無法克制的食慾及病態性肥胖，病患不論在生理、心理及生活適應上都必須面對超乎預期的考驗（洪等，2004）。在家屬極力的奔走下，我國政府終於在 2001 年 7 月 31 日正式將普瑞德－威利氏症候群納入罕見疾病群（行政院衛生署，2005）。自此，病患的權利及生命才開始受到國內醫界的重視。現今，國內相關的研究，尚屬剛起步階段，研究內容多偏重於臨床表現與基因診斷、分子細胞遺傳及疾病治療，近來漸漸有學者開始針對發展上的議題進行探討。然而，護理專業中關於普瑞德－威利氏症候群的研究卻僅有一篇。護理人員是與病患及家庭成員互動最為頻繁的醫療人員，但是對普瑞德－威利氏症候群的了解卻非常有限。Hansen 在西元 1989 年曾指出，護理人員若能熟悉普瑞德－威利氏症候群之症狀，了解病患與家屬的需求，如此，不但可以提供家庭需要的協助，更能有效提高早期診斷的機率，降低病患的死亡率（Hansen, 1989）。所以，普瑞德－威利氏症候群是一個非常值得探討的領域，也是國內護理人員急需積極投入致力研究的方向。本研究之目的即在著手了解家屬之照護經驗，研究結果真實展現家屬之照顧經驗，使醫護人員瞭解家屬照護之困境與需求並協助之，將可提昇護理人員及家屬的照護品質，亦可作為醫療團隊落實「以家庭為中心」及「本土化」的家庭照顧之參考。

第二節 研究目的

本研究係應用現象學研究法，採 Girogi 的分析方式，透過解釋及分析家屬的述說，將隱藏在內在具有意義的照護經驗展現，以瞭解普瑞德－威利氏症候群病患家屬之照護經驗與主觀感受。

第二章 文獻查證

研究者對該研究主題之領域一定要有相當的熟悉與認知，才能增加研究的周延性（李，2004）。本研究主要為探知普瑞德－威利氏症候群病患家屬在照護過程中的經驗與感受，因此，文獻部份將就研究過程中所牽涉之概念、情境加以討論，透過文獻查證對普瑞德－威利氏症候群有概括性的瞭解，也藉由探討照護身心障礙病患對家庭的衝擊，瞭解普瑞德－威利氏症候群病患之家屬在照護歷程中可能受到的打擊，及可能承受之壓力，以便在未來的研究過程中，促進研究關係的建立，並期待能伸展研究的觸角及增進研究的豐厚性與客觀性。

依據國內外學者之相關研究與著作，全章共分成二節：第一節為普瑞德－威利氏症候群概述，主要針對致病機轉、臨床症狀、診斷、檢查、治療與健康照護進行瞭解；第二節為照護身心障礙病患對家庭的衝擊。

第一節 普瑞德－威利氏症候群(Prader-Willi syndrome)

概述

普瑞德－威利氏症候群俗稱「小胖威利」又稱「好吃寶寶」(財團法人罕見疾病基金會，2005)，西元1956年由德國人Prader, Willi及Labhart在瑞士以德文發表描述疾病特徵，直到西元1980年Ledbetter等人才確定此症是因為第十五對染色體出現缺陷所導致的疾病(侯，2000；Durst, Rubin-Jabotinsky, Raskin, Katz, & Zislin, 2000；Ledbetter, Riccardi, & Youngbloom, 1980；Victor, Maurice, Ropper, & Allan, 2001)。新生兒時期病患會呈現異常微弱的哭聲、肌肉張力差、餵食困難等情況，是造成嬰兒生長失敗的主因；但兩歲以後病患則會開始對食物產生無法抗拒的強迫行為，因過度攝食而導致病理性肥胖，並誘發許多生理與心理的合併症(侯，2000；King, Hodapp, & Dykens, 2000)。治療方式主要以飲食控制為主，臨床已開始嘗試使用生長激素來治療(Paterson & Donaldson, 2003)。以下將就普瑞德－威利氏症候群的致病機轉、臨床症狀、診斷、檢查、治療與健康照護進行探討。

一．普瑞德－威利氏症候群之致病機轉

普瑞德－威利氏症候群是一種少見的基因異常疾病，致病原因為第十五對染色體長臂(15q11-q13)出現變異導致疾病發生(Holland et al., 2003)，不分國家及種族或是男女其發生率是一樣的(Victor et al., 2001)。染色

體缺損可分為三種類型，第一型：染色體片段缺失 (deletion of paternal allele)，異常的染色體片段多源自於父親，約佔所有普瑞德－威利氏症候群的 70-75%，下一胎再發生之機率小於 1%。第二型：單親源二倍體 (Uniparental maternal disomy; UPD)，病患的第十五對染色體皆來自於母親，約佔所有普瑞德－威利氏症候群的 25%，是症狀較為嚴重的一個類型，依據 Smith, Loughnan, & Steinbeck (2003) 與 Van Vliet (2004) 之研究結果指出，此型病患最常因為心血管問題而發生猝死，下一胎再發生之機率也小於 1%。第三型：基因銘記控制中心突變 (Mutation of imprinting center)，異常的染色體源自於父親，雖然只佔所有普瑞德－威利氏症候群的 1-5%，但是下一胎罹病率卻高達 50%，這也突顯了基因分析的重要性 (Buiting et al., 1998; Holland et al., 2003; Smith, Loughnan, & Steinbeck, 2003; Van Vliet et al., 2004)。

第十五號染色體在腦部的發育上扮演著重要的角色，這個片段的蛋白質發生異常，可能導致下視丘功能低下 (Paterson & Donaldson, 2003)。位於下視丘的飽食中樞，主要是控制人類對食物的慾望，普瑞德－威利氏症候群患者由於此功能缺乏，所以，24 小時都在設法滿足吃的慾望，引發病理性肥胖，目前沒有藥物可以有效治療 (Bray et al., 1982; Laurence, Brito, & Wilkinson, 1981)。下視丘功能異常可能造成生長激素不足 (Growth hormone

deficiency; GHD)、及促性腺素分泌不足而導致雌性激素、雄性激素低下，致使身體組成比例改變，造成身材短小，透過檢查可以發現普瑞德－威利氏症候群病患有脂肪組織增加、肌肉質量較少、骨密度低等生理變化(Brambilla et al., 1997; Carrel et al., 2004; Schoeller, Levitsky, Bandini, Dietz, & Walczak, 1988)。國外研究顯示脂肪組織的增加約於 11.4 個月大時開始發生(Eiholzer et al., 2004; Paterson & Donaldson, 2003)，成年病患的平均身高男性約為 155 公分，女性約為 147-149 公分(Becker, 2001; Bulter & Meaney, 1991)。

二．普瑞德－威利氏症候群之臨床症狀

普瑞德－威利氏症候群的四個主要症狀為：低肌肉張力(hypotonia)、性腺功能低下(hypogonadism)、智能障礙(mental retardation)及病態肥胖(morbid obesity)，(Descheemaeker et al., 1994)。疾病依病程進展大致可分為兩個階段，出生至一歲為低肌肉張力階段，嬰兒期主要的疾病表現為餵食困難、缺乏食慾、呼吸障礙、哭聲微弱無力、活動量減少及粗動作與語言發展遲緩(Paterson & Donaldson, 2003)。兩歲以後則進入過度攝食階段，這個階段的病患開始發生 180 度的大轉變，出現暴飲暴食的行為，無法自我控制地一直想吃東西，拿得到就吃，拿不到就偷、偷不到就搶，因此，體重快速上升，而導致病態性肥胖(小胖威利症候群聯誼會，2005)。此外，無法滿足的進食慾望，也會使病患產生一些情緒問題或精神症狀如：

個性倔強、性情暴躁易怒、強迫行為、攻擊或自傷等，嚴重的話，甚至會影響到病患的人際關係及教育與就業 (Akefeldt & Gillberg, 1999; Durst et al., 2000; Paterson & Donaldson, 2003; Waters, Clarke, & Corbett, 1990)。由於性腺功能低下，生殖系統的發育不全，病患通常沒有生育能力，至今僅有兩名女性患者有生育的紀錄 (Schulze et al., 2000)。關於 PWS 患者的壽命及死亡率雖然缺乏全盤性、實証性的統計資料，但仍有少數個案量的研究結果指出換氣不足及呼吸道急症是導致嬰兒死亡最主要的原因；兩歲以後的病患，則是因為病理性肥胖產生心血管的合併症致死，而部分病患是死於急性腸胃道擴張 (King et al., 2000; Schrande-Stumpel et al., 2004; Smith et al., 2003; Van Vliet et al., 2004)。

三．普瑞德－威利氏症候群之診斷

普瑞德－威利氏症候群在嬰兒期所出現的症狀較為明顯，加上小兒科醫師對此病症的敏感性提高，所以近年來嬰兒期的診斷率正不斷增加 (Gunay-Aygun, schwartz, Heeger, O’ Riordan, & Cassidy, 2001; Whittington et al., 2002)，但是，Wigren, & Hansen (2003) 的研究卻指出大部分普瑞德－威利氏症候群的患者仍是因為出現飲食無法控制的症狀，才接受相關診斷檢查，平均診斷年齡約為 2.5 歲。這可能因為嬰兒期的低肌肉張力、活動量減少及動作發展延遲常被誤以為是單純的發展遲緩有關。臨床診斷方法描述如下：

（一）臨床症狀診斷

Holm(1993)將普瑞德－威利氏症候群臨床症狀的表現分為主要臨床症狀、次要臨床症狀及支持性發現，這套標準在 2001 年經過 Gunay-Aygun 等人的修正後更被廣泛運用，作為普瑞德－威利氏症候群臨床症狀診斷的參考依據，經筆者統整後製表如表 2-1。診斷時，每一項主要臨床症狀的得分為 1 分，次要臨床症狀的得分為 0.5 分，三歲以下的病患臨床症狀表現之得分超過 5 分且含四個主要臨床症狀，或三歲及三歲以上的病患得分超過 8 分且含五個主要臨床症狀，則需要做進一步的診斷性檢查。

表 2-1 普瑞德－威利氏症候群臨床症狀診斷標準

主要臨床 症狀（每項 1 分）	• 新生兒中樞性低肌肉張力合併吸吮困難，症狀隨著年齡增加而獲得改善。 • 嬰兒期的餵食困難，需特殊之餵食技巧，體重不易增加，體重不足。 • 1-6 歲間體重暴增，造成中心性肥胖。 • 攝食過度。 • 臉部特徵：窄額、杏仁眼、小嘴，嘴角下垂，上嘴唇薄。 • 性腺功能低下：生殖器發育不全（男性：隱睾症，陰莖短小；女性：陰唇小，陰蒂發育不全），第二性徵發育不全、青春期限遲或不孕。 • 發展遲緩／輕至中度的智能障礙／學習障礙。 • 第 15 對染色體 q11-13 缺失或基因異常。
次要臨床 症狀（每項 0.5）	• 胎動少，嬰兒期活動量少，隨年齡改善。 • 典型之行為問題：性格暴躁、頑固、強迫行為、僵化、偷竊、說謊等。 • 睡眠障礙／睡眠呼吸暫停。 • 身材短小。 • 膚色或髮色較淡，缺乏色素。 • 小手小腳，與年齡不成比例。 • 手之外展受限。 • 斜視或近視。 • 唾液粘稠。 • 構音異常。 • 反覆摳掐皮膚。
支持性發現 （不記分）	• 疼痛閾值提高，對痛覺較不敏感。 • 少有嘔吐。 • 體溫不穩，體溫調節功能異常 • 早發型腎上腺功能亢進（發生於 8 歲之前） • 脊柱側彎／駝背。 • 特殊之拼圖能力。 • 骨質疏鬆。 • 神經肌肉學檢查正常。

資料來源：研究生自行整理

（二）基因分析

普瑞德－威利氏症候群的診斷，除了透過詳細的病史問診及臨床症狀診斷外，主要之基因分析方法有下四種：第一為甲基化分析(methylation analysis)：診斷率高達99%，可以同時測出染色體片段缺失及單親源二倍體異常，且可區別PWS與天使症候群(Angelman Syndrome)，因此，是最常使用的基因診斷檢查；第二為高解析度染色體分析(High resolution chromosomal analysis)：診斷率約為70%，可偵測出15q11-13的缺失。第三為染色體螢光原位法(Fluorescence in situ hybridization；FISH)：可偵測出15q11-13的微細缺失；第四為單親源二倍體分析(Uniparental disomy study)：可鑑別單親源二倍體異常；PWS可藉由上述四種基因分析來確立診斷(ASHG & ACMG, 1996; Ledbetter & Engel, 1995; Ohta et al., 1999; Roberts & Thomas, 2003)。

四．普瑞德－威利氏症候群血液及腦部影像功能檢查

（一）血液檢查

血液檢查上，Vestergaard et al., (2004)之研究發現PWS病患的鹼性磷酸酶(Alkaline phosphatase)指數偏高，可能與固醇類性荷爾蒙缺乏有關(Vestergaard et al., 2004)。因為生長激素不足，所以，血液中的類胰島素生長因子I(Insulin-like Growth Factor I; IGF I)會低於正常值(Becker, 2001)。

（二）腦部影像功能檢查

透過腦部的核磁共振造影（Magnetic resonance imaging;MRI）可以評估腦部結構（Paterson & Donaldson, 2003）。研究顯示部分普瑞德－威利氏症候群患者有大腦、小腦及中樞神經異常與鈣化的現象（Reske-Nielsen & Lund, 1992; Yoshii, Krishnamoorthy, & P.E., 2002）。Sharpira et al., (2005) 針對三位成年 PWS 患者，在他們口服葡萄糖水後檢查腦部功能性核磁共振造影（Functional magnetic resonance imaging;fMRI），結果發現普瑞德－威利氏症候群病患腦部的代謝過程較一般人延遲 10-15 分鐘（Shapira et al., 2005）。Hashimoto 等人，利用 MRI 研究五位 PWS 個案則發現，病患有腦室擴大、腦幹較小、額葉萎縮、髓鞘化遲滯及代謝比率減低的情況（Hashimoto et al., 1998）。以影像功能檢查所呈現之結果，僅為少數個案之研究，仍需更多的研究加以驗證。

五．普瑞德－威利氏症候群之治療

普瑞德－威利氏症候群患者缺損的基因，目前的醫療能力並無法加以修補。所以，補救之道是早期診斷早期治療。二歲之前的低肌肉張力時期，應及早給予復健治療，強化呼吸肌肉之功能，若出現發展遲緩的情況則應接受早期療育。至於第二階段的過度攝食期，近幾年來醫師開始不斷嚐試生長激素補充療法，在治療第一年確定可以減少體脂肪，增加身高及骨密度，下降膽固醇，逐漸改善長不高、過度肥胖之情況（小胖威利症候群聯誼會；2005；

Eiholzer et al., 2004)。雖然，許多研究都顯示生長激素在第二年後的治療效果就開始變得不顯著，但長期補充生長激素，仍可延緩心血管合併症發生的時間。至於因為「吃」的強烈慾望而發展出的異常行為，則需輔以心理矯治及行為治療(Becker, 2001; Carrel et al., 2004; Durst et al., 2000; Holland et al., 2003; Myers, Carrel, Whitman, & Allen, 2000)。

六．普瑞德－威利氏症候群之健康照護

筆者統整相關文獻後，將各階段的照顧重點呈現如下(牛，2005；Jeanne Hanchett & Greenswag, 2005)：

(一) 新生兒期

此期病患的主要特徵為肌肉張力過低(Hypotonia)，可能導致新生兒哭聲微弱，吸吮力差，對外界沒有反應力等狀況，藉由物理治療可以改善肌肉張力過低的情形，這個時期的病患若能接受遺傳檢查，則可以早期確立診斷並避免其他不需要的評估。在營養供給方面家長須要學習特殊的餵食技巧，例如：特別的餵奶姿勢或鼻胃管灌食等，以提供病患熱量，並需確定飲食中有足夠的脂肪可以維持腦部生長與發育，及定期監控病患體重變化。另外由於病患對溫度變化較不敏感，因此，必須密切注意病患的體溫變化。

(二) 嬰幼兒期

此期病患的主要特徵為發展遲緩，嬰兒時期的發展延遲通常在病患一歲之後可以獲得改善，不過仍需要及早進

行包括物理、職能、語言及發展刺激等早期療育。體重方面雖然大約在病患 12 個月大的時候可以追上正常，但仍需要持續監控營養，可以讓營養師介入調控。嬰幼兒期病患的其他健康照護包括：1. 超過一半的病患可能出現斜視，應該接受眼科治療；2. 病患經常發生體溫過高，尤其在手術或生病時，家長必須注意病患的體溫變化；3. 病患的疼痛敏感力降低，所以即使輕微的疼痛也可能暗示著嚴重的問題；4. 隱瞞症病患可以在這個時期考慮接受矯正手術；5. 應該嚴密監測病患身高體重的變化，最好要測量生長激素之分泌是否正常，並且及早接受生長激素治療以減少體脂肪，增加骨密度及身高(Eiholzer et al., 2004; Mayer & Goodchild, 1990; Paterson & Donaldson, 2003; Van Vliet et al., 2004)。

（三）學齡前期

此期病患的主要特徵是強烈的食慾開始顯著及體重快速增加，因此，飲食控制對這個階段的病患來說非常重要，建議採用低卡路里飲食，並適當的補充維他命與鈣質。情緒不穩也是此期病患的主要問題，可能發生固執或突發的大怒等情緒問題，建立持續而嚴格的強迫性限制是唯一最有幫助的介入。學齡前期病患的其他健康照護包括：1. 病患的發展方面粗動作與細動作的發展遲緩獲得改善，但在語言發展上病患可能終其一生都有構音困難的問題，需持續接受語言治療，甚至需要使用到訊息強化的電子溝通設備；在智力發展上病患可能有輕到中度的智力障礙，因

此，在入學前必須安排適當的智能測驗；2. 病患發生脊柱側彎的機率顯著增加，且可能會因為生長激素治療而加劇；3. 身材矮小的症狀開始明顯，而接受生長激素治療可以有效增加病患的身高；4. 病患開始出現摳掐皮膚的行為，最好的處理是忽略，轉移注意力，提供手套及保護性衣物也是有幫助的；5. 注意病患的口腔照護，不良的飲食習慣及反芻或唾液量減少可能導致齲齒或其他問題發生，可以提供口腔保健產品以增加唾液的分泌。

（四）學齡期

進入學校後病患開始面臨飲食及行為控制的嚴厲挑戰。飲食方面可以將冰箱鎖住，並從家中攜帶適當的午餐，及透過與老師及學校相關工作人員的溝通，以嚴密監控飲食。行為問題則可能會造成學校和家庭的困擾，需要諮詢行為專家、心理學家和精神科醫師，選擇性的血清素再吸收抑制劑（如：百憂解），對行為問題的改善可能有幫助。PWS 患者的平均智力約為 70，往往語言能力比操作能力好，因此，教學策略應該奠基於病患個人發展能力的測驗結果，學習上注意力不集中的情況則可服藥治療，家長與教育者之間應該同心協力，協助孩子適應學校生活。學齡期病患的其他健康照護包括：1. 每星期記錄體重變化；2. 對於病患破壞皮膚之行為，最好的處理方式是使用繃帶轉移注意力；3. 每日監測病患的口腔衛生情形，若發生口乾，可以咀嚼無糖口香糖來改善；4. 病患可能會花費很大的精力運用各種手段來取得食物，家長需要注意並加以防範。

（五）青春期的二十一歲

此期病患參與社會活動的機會增加，使得孩子有更多機會取得食物，這個時期卡路里的限制仍然重要；此外，也應該建立規則的運動習慣，維持平均一天最少三十分鐘的運動量，以有效控制體重。青少年及青少年病患開始注意到自己與同儕的不同，將會加速不當行為的產生，如：易被激怒、大聲咆哮、不合作、不知變通、強迫行為、攻擊或破壞性行為等，嚴重的話需要藉由專業的行為治療及精神用藥獲得控制，家長應該以包容的參與及適當的鼓勵來處理上述問題。教育方面應加強職前課程訓練，以幫助病患適應轉入成年前的過渡期，個人過渡計畫大概在十六歲開始擬定。青春期的二十一歲的其他健康照護包括：1. 第二型糖尿病常發生於過度肥胖的人，所以病患應該定期追蹤血糖變化；2. 若病患出現不完全的第二性徵延遲，可以使用雄性激素治療，但可能加劇攻擊性行為；3. 若病患出現換氣不足及低血氧等睡眠障礙情況，應該要接受睡眠評估，而且必須迅速的減輕體重。

第二節 照護身心障礙病患對家庭的衝擊

依據身心障礙者保護法所稱，身心障礙係指個人因為生理或心理因素，致其參與社會及從事生產活動受到限制或無法發揮，經鑑定符合中央衛生主管機關所定等級之障礙，並領有身心障礙手冊者為範圍。在醫療體系中，罕見疾病被視為是身心障礙的一部分（唐，2004），其中普瑞德－威利氏症候群之病患因為複雜的神經內分泌系統異常，導致在身心出現多重障礙，因此，多數病患也都領有身心障礙手冊。孩子的障礙正象徵著父母心中所期待的健全孩子已死亡，對整個家庭及其成員將產生莫大的影響（張，2002），因此，以下將就照護身心障礙病患對父母、對手足及對家庭的整體性衝擊分別進行探討。

一．照護身心障礙病患對父母的衝擊

孩子是父母的夢想，代表著許多的希望，多數父母視孩子為自己的延伸，而潛意識中對孩子的期待，正投射出他們對自己的期待，及重要他人的知覺（王，2003；Bristor, 1984）。獲知孩子有障礙，父母不僅要面對「孩子有殘障的事實」，更不能逃避「期望頓時幻滅」的傷感（林，1998），並且引發多重的失落，出現悲傷歷程中的各種情緒包括：否認、內疚、憤怒不平、困惑、無助、不安、沮喪、絕望、偽裝防衛、孤獨、脆弱、懷舊、辛酸與心痛等（王，1989；劉，1997；Clubb, 1991；Damrosch & Perry, 1989）。Kubler Ross 曾經統整失落及悲傷理論來說明身心障礙病患父母之悲傷反應可分為下列幾個階段：一為震驚階段：「震驚」

常是父母得知孩子為身心障礙病患的第一個反應，此階段父母通常處於一個麻木的狀態，對周遭的一切視而不見，會否認或拒絕接受所聽到與看到的事實；二為強烈悲傷階段，當父母確定孩子身心障礙為無法改變的事實後，會強烈的宣洩出憤怒、沮喪、渴望、傷心等情緒，並會試圖與科技、上帝、神明、醫療人員討價還價，希望能換回一個完美健康的孩子；三為：重建階段：父母經歷了複雜的情緒反應之後，最後仍得選擇接受事實，並開始學習統整自我的心態，試著恢復身心的平衡狀態（引自許，2001）。這些悲傷的階段並沒有特定之順序，可能同時存在也可能完全沒有發生過，父母的反應方式及悲傷之歷程與孩子障礙的嚴重程度、父母的人格特質、生活經驗、教育程度、經濟狀況、文化背景及個人、社會的資源多寡而有所不同（蔡，1988；Shea & Bauer, 1985）。

身心障礙病患之雙親除了需面對個人的情緒反應外，尚需花費許多的心力擔負起照顧病患與家庭的責任，而身心障礙病患的需求反應在就醫、家庭生活、管教、復健、就學、人際及就業生涯等方面，會隨著年齡的增加而改變，因此，不同階段的照顧歷程，常會讓父母親遭受身、心、社會等極大不同的壓力，需要終身連續性的再適應（張，2002；黃，2003），統整研究結果，歸類父母因照護所產生之身、心、社會之壓力源如下：生理層面：長時間的照顧工作，將導致飲食、睡眠受到影響，造成父母生理過度負荷，健康情況變差；心理層面：伴隨身心障礙病患出現的

教養問題經常是多面且持續的，生下身心殘障之孩子，由於養育孩子的經驗及壓力不同於一般人，因此，父母常會感到孤單不被了解，甚至產生憂鬱的情況，而擔心孩子隨時可能死亡及自己死後孩子誰來照顧，更是潛藏父母心中一股莫大的恐懼與壓力；社會層面：除了本身的工作及人際互動機會減少之外，父母還經常擔心孩子不被老師、同學、親友所接納，害怕社會大眾投以異樣的眼光，此外，醫療資源的多寡及社會福利制度的不完善等等皆是社會壓力的來源，也是造成父母次級失落之原因(柯，2001；洪，2000；徐，2003；高，1997，張，2002；黃，1995；簡，2003；蘇，2003；Clubb, 1991；Damrosch & Perry, 1989；Powers, 1993)。照顧病患與家庭的責任通常由身為母親的女人所擔負，因此，母親在各方面的壓力往往比父親大（蔡，2001，黃，1995；羅，2002；蘇，2003；），田（2001）指出生育正常健康的孩子是社會對母親的期待，因此，在缺陷兒誕生時會將責任歸咎於母親，高（1997）在裘馨型肌肉失養症患孩父母親的社會支持與照顧負荷的研究中也指出母親整體的照顧負荷高於父親。但是，因為傳統社會的要求使得男性較會壓抑自己的情緒與感覺，所以醫護人員應該提供父親宣洩壓力的機會，並給予所需的協助（黃，1995）。

二．照護身心障礙病患對手足的衝擊

手足是家庭系統中重要的次系統之一，手足常是同年齡友誼的來源，大多數八到十六歲的孩子，會認為自己的

手足是可以信任的，當遇到挫折或不愉快時，通常會彼此分享並給予關懷與安慰(蘇，1991；Geotting, 1986)，因此，對於家中擁有身心障礙兄弟姐妹之手足而言，其所受到的影響也是可想而知的，引發的情緒是複雜又難以歸類(簡，2003)，常有的負向情緒反應為害怕、生氣、困窘、忌妒、寂寞、羞愧、沮喪、焦慮等(黃，1995；Bagenholm & Gillberg, 1991；Howlin, 1988)，也有研究指出身心障礙病患並不一定會造成手足的情緒困擾，反而會使手足間較少產生衝突，關係更加和諧(Lobato, 1983)。

家中有身心殘障病患可能面臨家庭型態的改變，成員組織的責任也會重新分配，身心殘障病患的手足，必須扮演代理父母的角色或承擔許多額外的責任，雖然可以發展負責及利他的能力，但卻容易誘發角色壓力，導致家庭成員角色認定的衝突，也會剝奪了正常手足參與活動的機會(張，1999；簡，2003；Geotting, 1986)。此外，父母通常會投注較多的心力在照顧身心殘障的病患，而忽視了其他孩子，使得正常的手足出現排斥身心殘障手足的情況，並產生不平的情緒，甚至會做出破壞性行為如攻擊、退縮、荒廢學業，來吸引父母的注意(簡，2003；Corre, Silberman, & Trusty, 1986；Lobato, 1983)。正常手足的同儕關係也經常因為擁有身心障礙手足而受到影響，正常手足非常排斥父母強迫他們帶身心障礙的兄弟姐妹出去，因為同儕及社會大眾所投予的異樣眼光常令他們感到困窘，他們會擔心朋友不能理解，擔心朋友告訴學校的每個同學，也擔心

面臨朋友戲弄殘障手足時會不知該如何處理(引自詹；2000；Dyson & Edgar, 1987)。綜合以上文獻來看，身心障礙病患對正常手足有可能產生許多正向與負向的影響，正常手足也可能產生不平的感受，如此，必然會加深父親或母親的照顧壓力。

三．照護身心障礙病患對家庭的整體衝擊

家庭是影響個人健康的重要情境，也是護理的服務單位，對於兒科病患而言，家庭在病患適應疾病上扮演著極為重要的角色，對於身心障礙病患的發展更有著決定性的影響(王，1997；田、黃、黃、許、黃，1999；蕭等，1995)。當家庭中有身心障礙病患，家庭成員將面臨很大的危機，除了照顧的問題之外，尚有經濟壓力、社交型態改變、婚姻關係再調適、及家庭成員價值觀的改變等挑戰，此外孩子殘障所帶來的事實，可能使得夫妻彼此指責、懷疑，造成關係惡化(吳，1998；周，1995；張，2002；簡，2003；Patterson, 1988；Seligman & Darling, 1989)。身心障礙病患的家庭承受了來自各方面巨大的壓力，而罕見疾病雖被歸類為身心障礙者的一部分，不過罕見疾病的疾病類型及嚴重程度，卻不同於過去我們所認知的身心障礙範圍，病患家屬的壓力，也不同於一般的身心殘障者家人(唐，2004)。劉(2003)之研究顯示，透納氏症候群青少年家庭成員在疾病照護上所受到的壓力，分別為青春風暴籠罩家庭，家庭關係面臨緊張狀態；青少年欠缺第二性徵，讓家庭面臨無法掌握的風暴；家庭陷入家庭完整性瓦解的窘

境；擔心政府及社會對疾病無法充分支持及青少年與異性互動都讓家庭陷入兩難。唐（2004）的研究結果發現，疾病本身的壓力、照顧人力的耗竭、經濟的壓力、生活的調適及傳統因果報應的觀念都是罕見疾病家庭壓力的主要來源。國內唯一一篇由護理人員，針對普瑞德－威利氏症候群家庭壓力所做的研究結果顯示，普瑞德－威利氏症候群家庭之壓力來源分別為 1. 源自健康問題方面的壓力：複雜多重的健康狀況、難以確立的醫學診斷、永遠無法痊癒的消息、治療養育的艱辛過程、令人惶恐的再次懷孕、徬徨未知的茫茫未來；2. 源自家庭系統的壓力：防不勝防的食物誘惑、關係緊張的家庭成員、擔憂外界的異樣眼光；3. 源自機構、社會方面的壓力：社會大眾的認識不足、同儕團體的排擠拒絕、未經篩選的就業安排；4. 源自經濟方面的壓力：後續照護的費用負擔；5. 源自健康照護系統的壓力：百般無奈的醫療經驗、不易申請的生長激素、充斥市面的不明藥物、未盡責任的醫療人員（陳，2003）。國內針對罕見疾病家庭壓力所做的研究雖然很少，但研究結果皆發現不論病患罹患了哪一種罕見疾病，病患本身及其家庭隨時都得承受，來自各方難以預期的壓力。因此，每位成員都需多方改變，才能滿足病患各方面的需要（Brown, Eckmen, Sharpe, & Tompson, 1994）。

綜合上述文獻，普瑞德－威利氏症候群是一種基因缺陷的疾病，具有複雜的神經內分泌異常，嬰兒時期的低肌

肉張力潛在著致命的危機，並將影響嬰、幼兒的發展；兩歲以後因為無法控制的進食慾望，而產生的病理性肥胖及異常行為，對病患本身及家屬的生活帶來無限的衝擊；治療上目前醫療技術尚無法修補的缺損基因，透露著疾病的痊癒仍遙遙無期；生長激素治療恐將引發的合併症、無奈的醫療經驗都讓家庭承受著難以言喻的壓力。

罕見疾病被歸類為身心殘障者的一部分，身心障礙病患其家庭成員可能會經歷一連串的情緒反應，面臨許多未知的考驗與衝擊，需要長時間來適應，而照護身心殘障病患的工作，對家屬而言是一生一世不能選擇也無法逃避的功課，承擔照護工作的家屬，除了需要扛起照護病患的重大責任外，尚須面對自身因照護而在身、心、社會等方面所產生的龐大壓力。家庭所有成員尤其是父、母親心理調適的程度將會影響家庭系統的和諧及殘障孩子的發展與學習(黃、王，1999；劉，1997；DeMarle & Roux, 2001)，因此，了解家屬在照護歷程中的主觀經驗、感受及困境，讓醫療人員能提供適當合宜的協助，必定可以增加家屬與病患之適應。國內普瑞德－威利氏症候群的相關研究多著重於醫療方面，護理專業中僅有一篇碩士論文呈現了小胖威利氏症家庭的生命歷程，並提及了未善盡責任的醫護人員是家庭之一大壓力源。當病患及家屬承受著這麼多無望的煎熬與打擊時，護理人員的支持是家屬不可或缺的一個重要力量，然而，15 年以上的護理臨床實務經驗，卻讓研究者深刻感受護理人員對此症的認識實在非常有限，護

理人員不應該在這個研究領域缺席，聽見普瑞德－威利氏症候群家屬的聲音是協助他們的開始，也是善盡護理人員責任的起步，因此，本研究希望能以質性研究之現象學研究法，深入了解家屬之疾病照顧歷程，並探究這群病患的家屬在照護方面的經驗與感受。

第三章 研究設計

第一節 研究方法的選擇

質性研究是一種透過收集人的生活經驗，而進一步發現其所產生之意義並了解現象，以獲得真理的一種方式，其中的現象學研究（Phenomenological research）旨在了解一個人在生活世界的經驗與本質，基於現象學的哲學思維，運用歸納及描述的方式，在沒有預設及期望之下，捕捉研究對象在意識層面的經驗，有系統的對其生活經驗之主觀意義，採開放的態度，透過不斷的質疑、反思、聚焦及直覺的洞察，讓經驗盡可能呈現其整體性，主要是探究並澄清現象所經驗到的結構和本質（穆，1996；Giorgi, 1985；Patton, 1990）。本研究之研究目的為探討普瑞德－威利氏症候群病患家屬之照護經驗，因此，採用現象學研究法，透過解釋及分析家屬的述說，將隱藏在內在具有意義的照護經驗展現，以瞭解家屬在照護中所面臨的困境與需求。

第二節 名詞界定

普瑞德－威利氏症候群病患：

指具有臨床症狀，經醫師檢查及評估後，確定診斷為普瑞德－威利氏症候群的病患。

家屬：

指與病患具有血緣關係，同住在一起且實際參與病患照護的父親或母親。

照護經驗：

照護（care）在牛津高級英漢、英英雙解辭典（1999）中的主要解釋為照料、保護、照顧、養活或關心、關懷、在意、喜愛；亦有操心、憂慮之意。本研究中之照護經驗係指父親或母親在照顧病患的整個歷程中，個人之關注、在意、操心、憂慮等主觀經驗與感受。

第三節 研究步驟

本研究採取之研究步驟敘述如圖 3-1 研究步驟及流程圖：

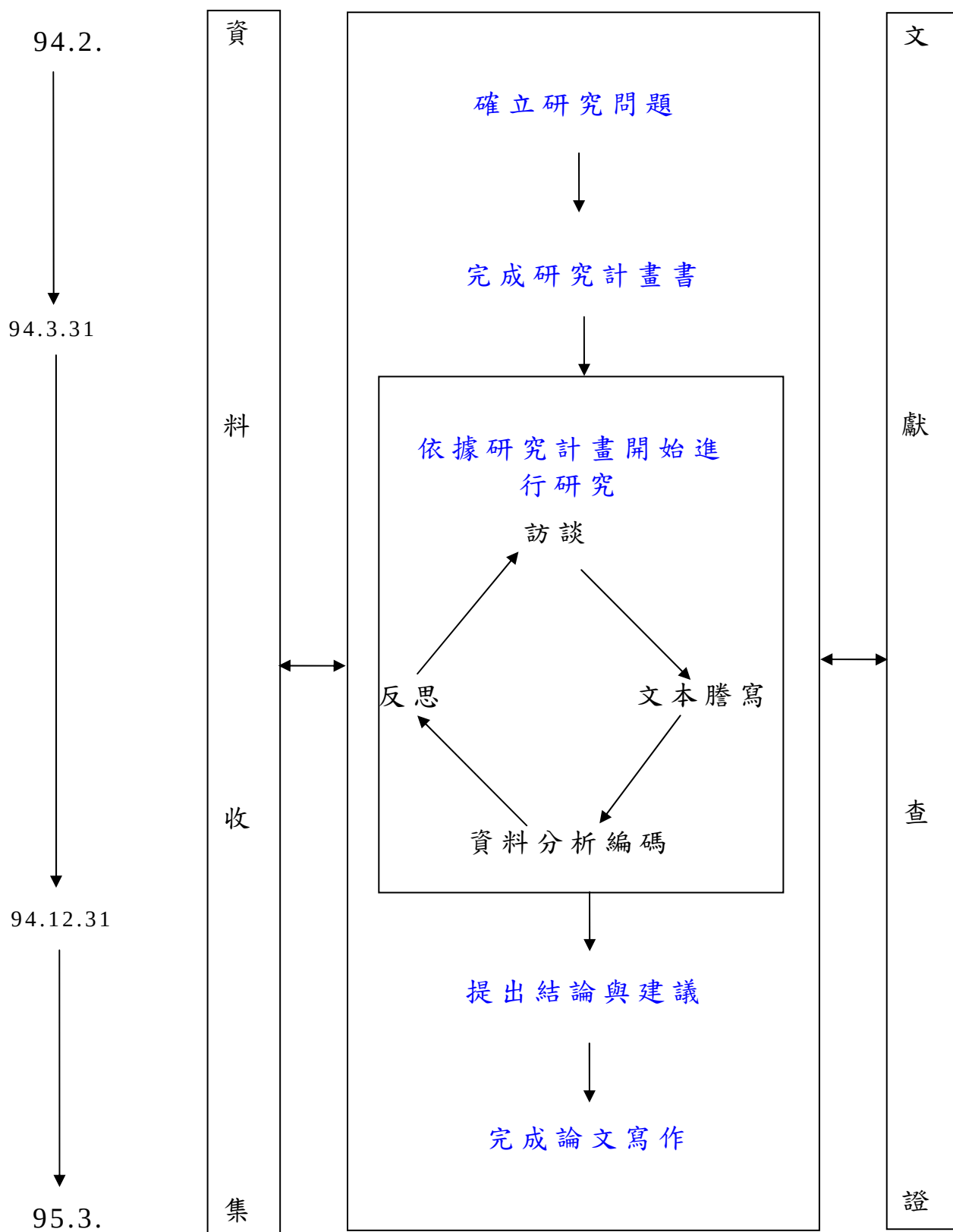


圖 3-1 研究步驟及流程圖

第四節 研究對象

本研究之研究對象為普瑞德－威利症氏候群病患之成年家屬，採立意取樣，收案人數直到研究資料飽和為止，選樣條件如下：

- 一． 普瑞德－威利氏症候群病患之父親或母親。
- 二． 與病患有血緣關係、住在一起且實際參與病患照護。
- 三． 無語言表達障礙。
- 四． 願意參與研究並簽立研究同意書（附錄一）。

第五節 研究工具與資料收集

一．研究工具

本研究的研究工具除了研究對象基本資料問卷（附錄二）及深入訪談大綱（附錄三）外，還包括研究者本身的經驗、研究過程中的訪談錄音帶、訪談逐字稿、田野筆記、反思日誌、照片及活動紀錄等。

二．資料收集者

本研究之資料收集者就是研究者本身，執行研究前已修畢護理理論、護理研究、質性研究、行動研究及進階兒科護理等課程，並且多次參與中華民國小胖威利病友關懷協會所舉辦之聯誼活動。在資料收集過程中，研究者以觀察者即參與者的角色來收集研究資料。

三．資料收集場所

研究情境的選擇是以訪談對象感到方便、舒適、無干擾且能自由表達的情境為原則，此外，本研究將尊重受訪者的意願，在受訪者所指定之地點作為資料收集的場所。

四．資料收集過程

本研究之資料收集分三階段進行，第一階段為關係建立階段，在研究對象同意接受訪談後，進行一次以上的接觸，瞭解病患病情發展及家庭成員間互動、居家照護之情形，並再次確認研究對象參與研究之意願，也在互動過程中建立平等、互信的研究關係。每次接觸後於反思日誌中完成訪視摘要與研究者的省思，最後根據訪視摘要及文獻查證之內容，與指導教授進行討論，以擬定合宜之深入訪

談指引。

第二階段為前驅訪談，為了要測試選案條件及資料收集過程與訪談指引是否合宜，研究者開始進行前驅訪談，一次以一位受訪者為限，每次訪談時間不限。於訪談前進行電話聯繫確認訪談時間，並由研究對象決定訪談地點，而後根據訪談大綱進行深入訪談。在首次訪談時，研究者向研究對象保證絕不會洩漏資料的隱密性及完整性。訪談過程中採開放的態度，取得研究對象同意後全程錄音，並以田野筆記摘錄重要的語言及非語言行為。訪談開始時先以開放式的問題讓受訪者抒發情感，然後逐漸依據深入訪談大綱，任由家屬敞開心扉表達在照護上之經驗與感受，研究者耐心傾聽，不做批評或是非論斷，過程中若有語意不清或遺漏細節，研究者適時提出請其澄清，最後，再向受訪者確認是否有還未提及的部分，並表示感謝，結束訪談。於訪談結束後二十四小時內將訪談錄音謄寫成逐字稿，於此階段共取得二位個案的錄音訪談記錄，並以 Giorgi 現象學分析法進行文本謄寫與資料分析。在此過程中研究者分別就訪談指引的適宜性、研究者的會談技巧與分析資料原則的掌握與指導教授討論，從中不斷提昇研究者的訪談能力及資料收集技巧並修改訪談指引；此外，在選樣條件上，與協會家屬深入接觸後，確定符合條件的受訪者多為病患之母親或父親，成年手足可以聯繫上的僅有一位，但其拒絕受訪，所以將原先選樣標準範圍縮小到普瑞德威利氏症候群病患之父親或母親。

第三階段為正式訪談階段，經過三次修正訪談指引及與指導教授確認後，研究者才開始正式收案，本研究從第三位個案列為正式研究個案，以「孩子有哪些現象讓您警覺到不太正常？」、「是在什麼情況下讓您覺得孩子該看醫生？」、「照顧孩子的過程中您遇到哪些困擾？」、「您擔心的是什麼？」、「這些擔心的問題與困擾的排序如何？為什麼呢？」、「您如何面對這些問題與困擾？」、「您希望得到什麼樣的幫助？」、「您認為應該如何幫助其他家有小胖威利的家屬？」等問題任由個案敞開心扉傾訴其內心的經驗與感受。研究者在收集到第五位個案時，從資料的分析發現，訪談內容重複出現，已不再具有新的意義類別而達飽和狀態，但為了增加研究的嚴謹度，因此，又再訪了兩位處在不同年齡層病患的家屬，確認資料完全飽和，才停止收集資料。

第六節 資料分析

本研究之資料分析採用 Giorgi 的分析方式，此種研究方式偏好維持較多完整的感受，重視研究者對現象資料的還原及經驗本質的關注，分析步驟為(1)研究者研讀資料文本，以對整體經驗有所瞭解與掌握；(2)研究者以心理學的觀點和研究的焦點，從資料描述中找出有意義的分析單位；(3)研究者對現象的每一個有意義的分析單位，清楚的表達出對現象的察覺；(4)統合所有轉換的意義單位，綜合成參與者的經驗描述，形成經驗架構(Giorgi, 1985)。本研究之結構意義產生過程如下：(1)仔細及重複閱讀每一份受訪個案的敘述文本，取得一整體的概念；(2)從文本中瞭解受訪個案話中的意表，並分析且挑出有意義的單元；(3)詳細闡釋單元的意義和各個單元間的關係，以及每個單元與整體的關係，再從有意義的單元中辨識出主題(theme)；(4)主題再綜合以抽象的表達升為重點意義；(5)重點意義放在一起再形成結構性的描述。

第七節 研究的嚴謹度

質性研究之研究者本身就是研究工具，在研究的嚴謹度上 Giorgi (1985) 認為研究者本身就是信效度的來源，重視研究者對資料的還原和經驗本質的關注點。一般來說執行研究的可信度可透過建立可信性 (credibility)、可轉移性 (transferability)、可靠性 (dependability)、可驗證性 (confirmability) 而獲得 (Lincoln & Guba, 1985)。本研究的嚴謹度說明如下。

一．可信性

可信性相當於量性研究的「內在效度」，意指研究結果能否真實的反應研究對象的主觀感受及文化脈絡。研究資料收集期間，研究者秉持著開放的態度，真實觀察收案對象於訪談過程的言行舉止，做成田野筆記，並在訪談過程中進行錄音，且於訪談後二十四小時內完成錄音內容之謄寫及反思日誌之記錄，將資料一一編碼，隨時與指導教授討論，在完成資料分析後請受過質性研究訓練的碩士班同學進行同儕驗證，並請指導教授檢視所分析的資料，最後請個案做內容的確認，以建立資料的可信性。

二．可轉移性

可轉移性是指資料的可推論性，意指研究的結果或發現，可推廣運用在其他條件相同的群體上。本研究之取樣方式為立意取樣，選樣標準明確，研究個案之子女年齡層廣，且包含多樣的家庭型態，因此，有助於確認研究資料的飽和程度，研究結果也能被推廣應用於臨床之相似個

案，協助醫護人員瞭解普瑞德－威利氏症候群病患父母之照護經驗。因為本研究之個案居住於中部以北，且為病患之父母，因此研究結果無法推論到南部及東部地區的父母，也無法推論到父母以外的其他家屬，是本研究在推論上的限制。

三．可靠性

可靠度是指是否能準確反映研究對象的經驗。本研究分析之文本包括語言及非語言資料，為訪談實況錄音所得的文字敘述，再從這些資料及其脈絡相同的主題歸成一類，依照分析步驟循序漸進地將個案的體認呈現，具可靠性。此外，研究者將保留研究過程中所收集之資料包含：研究同意書、訪談錄音帶、錄音謄寫內容、田野筆記、反思日誌及活動記錄與照片，以增加研究之可靠性。

四．可驗證性

可驗證性意指研究結果的形成可進行重複審查。研究者將資料收集所用的錄音帶及歸納分析過程與結論的文件完全保留，以提供作為日後審核之重要依據。

第八節 研究倫理

研究倫理是為了要保護受訪對象，使其不至於因為研究過程而受到傷害（林，1996），在本研究中，研究者亦恪遵研究倫理，具體之作法及說明如下：

一．尊重個人的意願

進行研究資料收集前，先提供研究同意書及訪談大綱各一份給研究對象，並輔以口頭上之說明，研究同意書之內容包括了本研究之目的，研究資料收集的過程、資料分析的方式與研究資料發表的處理等，過程中針對研究對象的疑惑隨時予以澄清，在詢問研究對象的意願之前，重新聲明研究對象可自主決定是否要參與研究，研究過程中也可隨時退出研究，而且不論是否參與研究，病患之照護絕不因此受到影響，取得口頭同意之後才會請研究對象填寫研究同意書；對於後來因故無法參與研究的家屬研究者同樣表示感謝之意。

二．確保個人的隱私

從資料的收集、分析到研究結果的呈現，皆對研究對象的個人資料及所提供之訊息嚴格保密，在論文發表時則以編碼的方式呈現。

三．不危害研究對象的身心

研究者將尊重研究對象之決定，選擇一個方便、安全、不受干擾的空間進行深入訪談，在訪談的過程中敏感的體察受訪者的情緒，若研究對象出現情緒失控或無法克制的行為，會立即給予心理支持，並就所出現的情況做最妥善

與合宜之處理，另外，若病患無人照料必須與受訪者一起到訪視場所時，將安排專業護理人員協助照顧病患，以同時維護研究對象及病患之身心安全。

第四章 研究結果

第一節 研究對象描述

在研究對象方面本研究共訪談 7 位普瑞德威利氏症候群病患之家屬，其中 1 位是病患的父親，6 位是病患的母親；年齡：最年輕為 30 歲，最年長為 54 歲，平均為 41.3 歲；教育程度：國中 1 位，專科 4 位，大學 2 位；宗教信仰：有 3 人無信仰，信佛、道教有 3 人，信基督教有 1 人；婚姻狀況：已婚 5 人、1 位已離婚、1 位分居；家庭型態：4 個核心家庭、1 個折衷家庭及 2 個單親家庭；子女數：2 位有一個子女，5 位有兩個子女。

在病患資料方面，7 位病患年齡範圍為 1.5 歲到 23 歲，平均為 10.3 歲；發展階段：嬰幼兒期 1 人，學齡前期 2 人，學齡期 2 人，青春期中 2 人；性別：男性 4 人，女性 3 人；病患排行：老大 4 人，其中 2 人各為獨子或獨女，老二 3 人；就學情形：尚未就學 1 人，就讀幼稚園 2 人，國小 2 人，國中 1 人，高職畢業 1 人；診斷年齡：出生 40 天內 3 人，4-6 歲 3 人，10 歲 1 人；生長激素治療：接受生長激素治療 6 人，其中 1 人因為併發糖尿病已中斷治療，未接受生長激素治療 1 人。

在訪談地點方面，公司有 1 人，家中有 5 人，餐廳有 1 人。詳細之個案及病患資料如表 4-1。

表 4-1 個案及病患基本資料表

	個案 A	個案 B	個案 C	個案 D	個案 E	個案 F	個案 G
年齡	41 歲	43 歲	34 歲	54 歲	42 歲	30 歲	45 歲
職業	家管	工	工	退休	家管	商	家管
教育程度	國中	大學	專科	專科	大學	專科	專科
宗教信仰	無	佛道教	道教	無	基督教	道教	無
婚姻狀況	已婚	已婚	分居	離婚	已婚	已婚	已婚
家庭型態	核心家庭	核心家庭	單親家庭	單親家庭	核心家庭	折衷家庭	核心家庭
子女數	1	2	2	2	2	2	1
與病患關係	母子	母子	母女	母子	母子	父女	母女
病患年齡	4 歲	12 歲	5 歲	23 歲	11 歲	1.5 歲	15.5 歲
病患排行	獨子	老二	老大	老二	老大	老二	獨生女
就學情形	幼稚園	國小	幼稚園	高職畢	國小	未	國中
身高（公分）	95	134	104	156	140	71	149.5
生長百分位	3-10%	3-10%	25-50%	低於標準	25-50%	< 3%	低於標準
體重（公斤）	15	40	25	84	64	7.7	46
生長百分位	25-50%	50-75%	> 97%	超過標準	> 97%	< 3%	超過標準
診斷年齡	1 個月	5 歲	40 天內	5-6 歲	4-5 歲	30 天內	10 歲
生長激素治療	是	是	是	否	是	是	已停止

第二節 普瑞德威利氏症候群病患家屬照護經驗內容摘要

本研究係採用現象學研究法，以深入訪談方式探討普瑞德－威利氏症候群病患家屬照護之經驗與感受。共訪談 7 位個案，每位個案訪談次數為 1-2 次，訪談總時數最少為 1 個小時 40 分鐘，最多為 7 個小時，平均為 3.1 小時，共彙整成 7 篇訪談逐字稿，約 161,394 字，以 Giorgi 現象學資料分析步驟，進行資料分析，辨識出「疾病進展難料」、「就醫歷程艱苦」、「生活處境坎坷」及「自身天職難為」等四個主題，各主題內容如表 4-2：

表 4-2 普瑞德威利氏症候群病患家屬照護經驗主題表

主題	次主題	子類別
1. 疾病進展難料	1.1 詭變的生理特徵	1.1.1 異常微弱的哭聲
		1.1.2 低效的吸吮
		1.1.3 失調的體溫
		1.1.4 浮動的血氧值
		1.1.5 無厭的食慾
		1.1.6 不勝負荷的體重
		1.1.7 危機重重的睡眠
		1.1.8 不堪一擊的抵抗力
		1.1.9 威脅生命的合併症
		1.1.10 稀疏的毛髮
		1.1.11 遲鈍的痛覺
		1.1.12 偏離的脊柱
	1.2 失序的行為表現	1.2.1 惱人的偷吃
		1.2.2 失控的自殘
		1.2.3 驚悚的自損皮膚
		1.2.4 伺機逃離不悅情境
		1.2.5 為達目的欺騙說謊
		1.2.6 無知的模仿
	1.3 殘缺的發展情境	1.3.1 失衡的動作
		1.3.2 謎樣的呢喃

- 1.3.3 蟄伏的情緒
- 1.3.4 變調的性徵
- 1.3.5 孤單的人際
- 1.3.6 臨界的智力
- 1.3.7 遲緩的學習

2 · 就醫歷程艱苦

2.1 慌亂波折的診斷過程

- 2.1.1 千百種的臆測
- 2.1.2 實驗室的白老鼠
- 2.1.3 馬不停蹄的追尋

2.2 緩不濟急的醫療資源

- 2.2.1 早療師資短缺
- 2.2.2 醫療屆域僵化
- 2.2.3 輔助醫療亟待開發

2.3 難以認同的醫療服務

- 2.3.1 心寒的冷漠對待
- 2.3.2 片段的訊息傳遞

3 · 生活處境坎坷

3.1 孩子遭受排擠

- 3.1.1 被老師遺棄
- 3.1.2 保險業者拒保
- 3.1.3 遭老闆排斥
- 3.1.4 遭路人嫌惡

3.2 社會支持貧瘠

- 3.2.1 疾病推廣不足
- 3.2.2 缺乏專屬家園
- 3.2.3 社會補助欠周全
- 3.2.4 未落實有教無類
- 3.2.5 期待疾病協會功能多元化

4 · 自身天職難為

4.1 孤獨的承擔

- 4.1.1 孤立無援
- 4.1.2 教養重任
- 4.1.3 經濟重擔

4.2 無盡的擔憂

- 4.2.1 不確定性遺傳
- 4.3.2 憂心孩子未來

4.3 維持自我衡定

- 4.4.1 尋求宗教慰藉
- 4.4.2 病友相互扶持
- 4.4.3 調降原本期望
- 4.4.4 盡人事順天命

第三節 普瑞德威利氏症候群病患家屬照護經驗內容

本研究採用 Giorgi 現象學的資料分析步驟，透過重複細讀每位個案的文本，辨識出符合本研究主題的意義單位，之後從個案所呈現的中心概念之中萃取意義，逐漸形成子類別與次主題，最後得到「疾病進展難料」、「就醫歷程艱苦」、「生活處境坎坷」與「自身天職難為」四個現象主題。

一．疾病進展難料

普瑞德威利氏症候群病患家屬為了孩子能平安成長，費盡心思的照料，孩子出現任一個症狀，都讓家屬感到憂心重重，需要尋找各種照護策略來因應，孩子成長的過程，家屬經歷過太多磨難，流過太多的淚，戰戰兢兢的走在未知的風暴中，孩子「詭變的生理特徵」、「失序的行為表現」及「殘缺的發展情境」，都讓家屬深刻的感受到疾病的進展是難以預料的。

（一） 詭變的生理特徵

疾病之生理特徵詭譎多變，令家屬難以掌控，在此次主題中共有「異常微弱的哭聲」、「低效的吸吮」、「失調的體溫」、「浮動的血氧值」、「無厭的食慾」、「不勝負荷的體重」、「危機重重的睡眠」、「不堪一擊的抵抗力」、「威脅生命的合併症」、「稀疏的毛髮」、「遲鈍的痛覺」、「偏離的脊柱」等十二個子類別。

1. 異常微弱的哭聲

經歷了生產的煎熬之後，聽見孩子宏亮的哭聲是媽媽最大的安慰，這代表著孩子平安、健康的來到了世上，然而小胖威利病患的媽媽卻無法感受到這樣的喜悅，取而代之的是無聲所帶來的疑惑；不哭的孩子，讓家屬在照顧過程中經常感到不知所措；在面臨一連串侵入性檢查、打針...等很多治療情境下，孩子也總是安安靜靜的不哭也不鬧，讓家屬萬分心疼。

個案 A：

他從出生開始從沒有哭過，他常常都不哭，尿布濕不哭，肚子餓了也不哭，我都不知道他想要什麼，看起來很乖但是我情願他吵鬧...，他從小就都沒有哭過耶！就算抽血打針從沒有哭過，抽血都抽到我都看不下去，他血管很細，我哭的要命，他一哼都沒哼過，他們從小從不哭不鬧的，他好像是到了比較大了，大概六七個月的時候，哭聲才比較不再那麼微弱（FA-9）

個案 C：

他生出來的時候也是一樣都沒有哭，後來醫生嚇到趕快拍他讓他哭，因為那時候我差不多已經睡著了，所以我也弄不太清楚，只記得我的孩子怎麼跟別人不一樣，不會哭？他從小就不哭，長大也是一樣，打針他就是不會哭，包括做任何的檢查他都不哭，骨密度什麼的他都不哭，他已經打生長激素幾個月了都不會哭，很痛卻不哭多可憐！（FC-12）

個案 E：

從小因為他一生出來就不會哭、不會吵、不會鬧，看他乖成這樣，真讓我心疼，聽說其他的孩子也都是這樣，因為他們沒力氣哭。（FE-2）

個案 G：

他剛生出來的時候沒有哭。醫生沒有說什麼就做檢查，就是怕他是不是什麼聲帶呀有問題呀，結果後來檢查都說 ok，嗯！所以說他小時候也很少哭，對，所以我就在想人家可能都不認為這一家有 baby（笑），因為很安靜，我都在想說就像一隻貓，瘦瘦小小的，哭的聲音聽得到但是就很小啦，就很像一隻小貓那種，而且都軟綿綿軟啪啪的！（FG-1）

「哭」是嬰兒表達需求的語言，不哭的孩子讓家屬在照顧過程中無法了解孩子的需求，看似相當乖巧，但是家屬卻情願自己的孩子跟別人一樣會吵會鬧。

2. 低效的吸吮

罹患小胖威利氏症的嬰兒，因為肌肉張力低下誘發吸吮困難，造成喝奶時容易嗆傷，「吃」變成了一種帶有缺陷的本能。面對吸吮力差、進食量少的孩子，家屬們非常擔心無法養活孩子，把孩子養大成為嬰幼兒期家屬的主要心願。

個案 A：

他出生的時候就都不會吸、不會吃，醫生還給他插鼻胃管，他自己手就會抓被他拔掉，有時候他拔掉就算了，因為插管子真的很可憐，我就用針筒吸一下，一點一滴滴下去。那時候腦袋瓜就只是這樣子想怎麼讓他多吃一點，只要他健康不要什麼突發個什麼病的話，我就已經很滿足了！結果我那個時候真的就天天就餵飽讓他睡就這樣子。（FA-27）

個案 B：

因為不會吸嘛，所以他們從小就不愛吃東西，兩歲他不愛吃，三歲他也不愛吃，我記得三歲也不愛吃四歲也還好，所以都不是很愛吃。

個案 C：

他那時候太瘦了，因為小胖小時候都很瘦，然後我媽就很擔心這個小孩養不活（台語），然後我們就回娘家住，我媽他就照三個小時餵他喝ㄋㄟㄋㄟ，譬如說這個年紀該吃 90 或 100cc 我媽就三個小時起來餵他一次，包括在睡覺也一樣。
(FC-9)

個案 D：

我剛生下他的時候他都不吃，所以很瘦，像個小老鼠一樣，事實上，他們那時候是沒有吸吮能力，並不是他們不愛吃，我們認為他的張力太差了ㄟ！所以我們就拿著滴管一滴一滴灌下去，從早餐要餵，餵到人家要吃中餐，我們早餐還沒吃完。你知道嗎？為了讓他多吃一些，我多辛苦啊！先把他熬一鍋排骨湯，拿排骨湯沖牛奶，然後牛奶再加酵母粉，促進他食慾，一點一滴都要自己努力。(FD-1)

個案 E：

只是這邊、這邊、這邊兩頰的肌肉的那個張力不夠，所以他從小沒辦法吃，就用那個鼻胃管，從鼻胃管把牛奶打進去。(FE-21)

個案 F：

剛開始情況是說..肌肉張力比較低喔！對！然後也不會餓，然後也不會吸，會噎到，剛開始那個吸吮力很差，大概只能喝 10CC...15CC 這樣子。那時候都是用鼻胃管，到過完年差不多五個多月快六個月開始有打生長激素之後，才用杯餵，不然之前都還是用鼻胃管，中間有嚐試用嘴巴餵，可是就是吸不到，吸方面沒有力氣吸啦！他有時候都看到他一直逗逗逗，嘴巴一直有吸的

動作，可是，牛奶就是沒有辦法吸到，我們還有去買那個唇顎裂用的那種奶嘴，可是他還是…可是他吞嚥能力很好，他從鼻胃管拔掉第一天還是第二天就是用杯餵，他牛奶就全部喝光光了，就用杯餵杯子，小藥杯，現在也是用杯餵啊。(FF-7)

個案 G：

他就不怎麼愛吃，那時候牛奶都是倒掉的啊，他一天大概喝不到 20cc，一天喔，一整天喝不到 20，他幾乎就是睡覺不要喝，那我試過就是隔一餐看他會不會比較餓，會不會想吃，結果還是不要（笑），沒有把他挖起來，他也不用喝，硬餵他也喝不完，因為他可能吸的…對，他吸很弱，他不太會吸呀！然後…幾乎…喝一喝沒幾口他就睡著了，然後人家就教我們要把他搖一搖，捏一捏，他才勉強要吸一下，可是等一下又睡著了。那時候他的體重都是不及格的，看起來好小喔，人家都不覺得…譬如說是 8 個月，人家看他可能覺得他才 3-4 個月，那樣子的那種 size，就是很小，尿布買那個最小號的還是太大了，嗯！所以拼命給他吃要他趕快長胖。(FG-7)

「餵食」對家屬而言嚴然就是一種艱難的挑戰，嬰幼兒期時，家屬總是耐心的不斷嚐試各種餵食方式，只希望襁褓中瘦弱的孩子，能夠多吃一口是一口。

3. 失調的體溫

嬰幼兒的體溫調節中樞尚未發育完全，加上基因先天的缺損致使下視丘功能異常，病患出現體溫不穩的情形，本研究中家屬 F 在照顧的過程中就注意到孩子非常怕熱。

個案 F：

他很怕熱呀，體溫都很高，我為了能對症下藥解

決他這個問題，還特別問過那個中醫師說為什麼他們散熱差？他說因為他的腸胃差，所以他的毛細孔張不開。所以你仔細看小胖威利的小朋友，他皮膚都很緊，你會不太看得到他的毛細孔。因為我們毛細孔對我們來講是在散熱、排汗的功能，所以他們就是沒辦法散熱，體溫會很高，現在這種天氣（秋末冬初）還要給他吹冷氣。（FF-29）

家屬特地找中醫師諮詢，只為了能解決孩子體溫過高的情形。

4. 浮動的血氧值

孩子從出生後血氧值就相當的不穩定。

個案 F：

從醫院抽血檢查回來後就是那個血氧都還是會降，我們有買那個血氧機，小台的，租的。那是當時X醫院介紹的，他說那時候可以出院，可是沒有說到..他們也不知道怎樣，所以只好就叫我們可以租個氧氣筒回家，因為他血氧都還是會掉，掉到 70 幾這樣子，70、80 這樣子，就不舒服就又帶去別的醫院看看能不能治好。（FF-5）

不穩定的血氧值讓家屬非常擔心，租用血氧機及氧氣筒，且奔波來回於醫院及住家，只希望孩子的血氧能夠穩定。

5. 無厭的食慾

「吃不停」是小胖威利氏症相當典型的症狀，有許多

孩子都是在出現愛吃的症狀之後才被確定診斷。學齡期之後才確定診斷的家屬回想起來表示：原來不愛吃東西的孩子，是在幼兒期至學齡前期這段時間，突然出現食慾暴增而無法控制的愛吃症狀，甚至會去乞食，這樣的改變讓家屬從對孩子開始會吃而感到欣喜若狂的情緒轉變為心生疑竇，總覺得孩子吃的行為不太正常。

個案 A：

他好像也開始有一點愛吃了，現在他是東西拿去他就吃，東西拿起來他就不吃，如果一直擺在他面前他就會一直吃，不會停這樣，碰到真的很不喜歡吃的可能才會不吃。不管是不是真的已經愛吃，我既然知道他將來可能會一直吃不停，所以我就會特別去注意他吃東西的樣子，我飯都還是儘量給他控制，給他多吃一些菜，ㄣ，習慣很重要，因為我看那些比較大的孩子看起來都很會吃，看起來都很胖、很可怕，那我就更不敢給他多吃。(FA-24)

個案 B：

其實他的愛吃症狀差不多是五歲以後他才會愛吃，他五歲開始愛吃，很會吃，知道他是小胖威利的時候，我們就開始控制他的吃，固定給他吃七分滿飯，後來大一點可以吃乾飯，差不多就是給他吃半碗，加多一點點菜。(FB-5)

個案 C：

他吃東西，有時候會忘記就吃太多，我只要說不要再吃了好了夠了，他就會聽我的話，只有我跟他兩個人我挾給他，他就去吃他的，我吃我的，不用再去說夠了，不過有時候他還是會忘記，很怕他吃太多。(FC-8)

個案 E：

他從五、六歲左右開始每天起來就是問我媽媽要

吃什麼？早餐吃什麼？媽媽晚餐要吃什麼？然後偷偷的藏一點食物，到晚上睡覺的時候他一定都要偷吃一點，一顆酸梅他也滿足。然後，他會去要食物，人家都會覺得他很乖就給他食物，給他吃就是過量，因為他會那樣所以他的量就要很少，幾乎是要類似減肥那種一些卡路里而已，是他們…他們已經胃…胃撐大了，然後幾乎都要吃，而且…而且看到東西就要一直吃，吃到…別人都停了他還可以一直吃…吃到..吃到不可置無，只要有自助式的，他就最高興，他就拼命吃。像我媽媽做的那個麵，很大一碗那種大人吃的量，然後他都吃的完還想要再吃，真的很會吃，很不正常，讓我慢慢開始從高興他會吃，變成懷疑他到底正不正常？！（FE-12）

個案 F：

像他現在好像就很愛吃了，他拿到東西都會放嘴巴，不知道他是說小朋友..應該說口慾期，可是他什麼東西都放，他現在看到你在吃東西ㄟ.ㄎY.ㄋ一ノ.ㄋXㄟ，他姑姑有拿那個旺旺仙貝就是他哥哥在吃，另外一個哥哥，拿給他姑姑看，被他看到了，他姑姑也拿一個旺旺仙貝給他，他也知道那個要拿給來吃這樣。（FF-9）

個案 G：

開始吃以後就真的像書上說的那樣子，嗯，吃不停，吃到他吐出來，我那時候就覺得很奇怪，就覺得他都好像...，我那時候就覺得他好像不太會控制，然後像我們就是會吃到吃不下就不吃，可是他就是吃到他會這樣溢出來，後來我就覺得說這樣子不太對，就是會比較注意..限制進食量，就是...差不多吃飽了就不會再給他吃。（FG-8）

當生理的飽食中樞因為先天缺陷無法接受大腦的指揮控制人類對吃的慾望，為避免孩子過度攝食，家屬只能

運用策略控制孩子的食量；孩子目前還未出現愛吃症狀的家屬，則相當擔心孩子將來也會出現暴飲暴食的情況，因此，會特別觀察孩子對食物的反應。

6. 不勝負荷的體重

無法控制的食慾將會引發病態性肥胖，造成身體過度負荷而影響健康，這讓許多家屬都相當擔憂，甚至害怕孩子將來會胖死。

個案 B：

他小五阿，體重 40 公斤，134 公分，因為我差不多大約每兩天叫他量一次體重，他如果超過 40 公斤，我就會跟他說他不能吃東西，所以說他很怕他超過 40 公斤，所以說他會自己運動這樣子，我有跟他要求說你不能超過 40 公斤，超過 40 公斤後你的飯量要減半他就會很怕。其實他是因為代謝慢，並不愛動嘛！所以他才會胖，我們擔心他太胖什麼毛病都會跟著來，所以喔！從他六歲開始走得比較穩了以後，我就要求外傭每天帶他從一樓爬到六樓，六樓再走下來，再一樓爬到六樓，每天每天大概爬兩遍到三遍。
(FB-15)

個案 C：

看完染色體那種書之後我只有擔心他胖而已，擔心他會因為胖而死，我只擔心他會因為胖而死掉，其他我都不擔心。所以我已經給他一個目標，要朝目標前進，我一定要他養成一個口令一個動作的習慣，因為我要控制他的身材，我為了讓他知道說胖不好看，所以我帶他到處看，教他學會審美，知道胖很不好看，也嚴格控制他的食慾，讓他知道胖會死。(FC-29)

個案 E：

其實對他來說，我最在意的就是胖的問題，因為他每年每年胖十公斤真的很恐怖，有一天我還夢見他胖死了！心裡真的很擔心不知道哪天他們會胖死掉，我就會告訴他，你不能一直吃，再吃你就會胖死掉，你死掉媽媽就沒有兒子了，媽媽就要去做義工，去照顧像你一樣孩子，讓媽媽對你的愛能夠延續。(FE-42)

個案 F：

看別人就會擔心胖呀，還好我們很小就開始打生長激素，因為我看後來有打生長激素的看起來就感覺不是那麼胖，看之前那個沒有打的真的是胖到真的…，喔真的很誇張。還有一個女孩子，他怎麼有辦法胖到…他胖到已經都橫的勒，啊就覺得說那個，有打針的…看到有打生長激素的跟沒有打的真的差很多，有打的我看到在桃園還是中壢的一個女孩，看起來就不會覺得說很胖，就覺得他胖應該也是吃的關係吧，如果說透過生長激素吃能控制好的話，就比較可以控制他的體重的問題，希望如此。(FF-23)

個案 G：

因為他那時候 62 吧！很胖，胖到很多合併症都出來了，那時候醫生說起碼要減到 50 公斤左右，才不會對他身體太過負荷，所以那時候就開始，就有幫我們找那個營養師嘛，營養師會教我們該怎麼吃，那我就照他這樣弄給他吃，那還不錯，只要去找營養師，然後確實做到都會瘦。(FG-34)

「胖」已成多數家屬的夢魘，希望藉由培養審美觀、控制食量、監測體重變化、運動、營養諮詢、動之以情等，各種方式控制體重，預防病態性肥胖的發生。

7. 危機重重的睡眠

安穩的睡眠是嬰孩成長必要的條件，然而睡眠對罹患小胖威利氏症的病患而言卻潛藏著無限的危機。

個案 A：

因為我晚上睡覺也很晚睡呀，我都 1、2 點才睡，他大概就 10 點左右睡，我還幫他特別注意睡眠問題，只是發現他有時候睡一睡手會抖，像他再早一點的時候，他還不是自己睡這張床，他就睡嬰兒床，我就把他放在我身邊，所以我會一直很注意他睡覺的狀況，就是有時候都會聽，之前聽醫生說他可能會有睡眠障礙所以我就會一直很注意，我是說我的感覺上是還好，就是說後來做了檢查出來醫生是說有一點但是不嚴重，還好，一點點而已。(FA-44)

個案 E：

醫生檢查出來他有輕微睡眠障礙，他睡一睡有時會呼吸暫停，還有偏偏他們好像都有嗜睡的問題，甚至連上個廁所都能睡著，害老師找不到他還打電話給我。(FE-50)

個案 F：

能幫他規劃的、能做就盡量做這樣子，就是像呼吸器能買如果說讓他睡覺的時候可以安穩，那就買，因為就是作睡眠評估，他睡眠真的會掉，他那個鼻音好像嗯嗯..血氧會掉到 70 幾這樣..，所以後來我們回來再仔細觀察一看啊，他會這樣呼吸呼到一半啊就這樣就停住了，然後就”啊”一聲，現在他時常會這樣，所以他睡眠有障礙所以讓他戴那個呼吸器。(FF-17)

個案 G：

以前我就有發現他就是會打呼嘛，然後就會覺得很可怕，其實那時候我是覺得他這樣睡睡睡有時

候好像會這樣抽搐一下（雙手緊握比抽搐狀），啊我不曉得是怎樣，反正我就是發現會這樣子，我就叫他跟我一起睡，然後就會發現，沒有一起睡的時候就不知道，一起睡的時候就會發現他有時候會這樣（比抽搐狀），然後打呼打一打有時候會停止，可是還可以啦，有時候會就是會很怕他這樣子走掉，他就是有很多問題啦！（FG-26）

家屬觀察到孩子在睡覺時會出現呼吸暫停、血氧下降、抽搐等情形，讓家屬非常擔心孩子隨時會在睡眠中離開人世，因此，格外注意孩子的睡眠情況。除了睡眠障礙之外，嗜睡的情況，也對生活造成困擾。

8. 不堪一擊的抵抗力

家屬在照顧病患的歷程中深深感覺孩子的抵抗力非常差，總是因為發燒、感冒、肺炎等感染反覆進出醫院，二十年前的醫療環境相當落後，頻頻住院讓家屬倍感壓力，甚至經常做惡夢。

個案 C：

他經常發燒生病什麼碗糕的，一住都要七天以上，抵抗力真的很差。（FC-6）。

個案 D：

我在民國 74、5 年的時候經常做惡夢，夢到他在住院，那時候他常生病住院，然後就因為扁桃腺，他們胖，感冒以後會堵住呼吸，就把扁桃拿掉，所以他沒有預警說發燒、喉嚨痛，他只會說咳嗽了才知道他又感冒了，就是沒有預警感冒的功能，每次都送到家裡附近的 XX 醫院，那個時候很落後，從病房走到廁所都還要經過一個長廊，

然後慢慢走、走、走、走去尿尿，很可怕，他又常常發燒，一下發燒，哎唷一下又是肺炎，就住在那個醫院，那個時候那個醫院還沒有像現在，而像一個砂龍罩，很舊式，然後我就很怕住醫院。長大後他還是一樣經常住院，他最近常住院都是因為蜂窩性組織炎，他們血糖高不容易結疤，他們腳容易被細菌去感染，然後他們就是常常會有香港腳，然後他們一出去玩一玩，他現在這個教養院有的時候要拔草啊，拔草都是那個蚊子啊，或是垃圾一大堆要處理啊，多多少少那個傷口會咬到，然後就馬上一塊紅腫，我印象中就有7~8次，早期的時候一年1次，兩年1次，現在有的時候一年2、3次。(FD-45)

個案 F：

如果說以他現在的情形，常常都會…感冒都會引起肺炎住院。可是說真的感冒我很少…會去看西醫，看西醫只是拿催痰跟化痰的藥而已，吃很久都沒有效，後來我就不去拿西藥了，我都是看中醫拿他們感冒藥。因為一開始沒有讓他吃中藥的時候，就是兩、三月大那時候他去住院一住就十幾天快二十天，還是沒有讓他發燒趕快治好，後來還是有發燒啊，還是有感冒啊，可是我看中醫差不多都不用去住院，只要在家裡吃中藥一個禮拜左右就好了。(FF-19)

脆弱的免疫系統並沒有隨著孩子年齡的成長而逐漸成熟，不斷出現的併發症，依舊讓家屬及孩子往返來回於醫院與家裡之間；對西醫治療失去信心的家屬，轉而嘗試尋求中醫的協助，只希望孩子不要再生病。

9. 威脅生命的合併症

罹患小胖威利氏症的病患在成長的過程中，伴隨著疾

病的進展，可能會潛藏一些危及生命的合併症，令家屬非常擔憂。

個案 C：

就是打生長激素之前的評估才發現血糖比較高，還有三酸甘油也比較高，現在是膽固醇高，還有尿酸也高一點，我有特別去問醫師飲食要注意什麼，因為這些都會減短他的壽命。(FC-55)

個案 E：

一直胖阿，現在 11、12 歲就 60 多公斤…就很怕他以後會糖尿病像宏宏一樣，所以像那次去…去參加活動，我就看到宏宏說：宏宏你又胖了啦！他從 90 開始胖，對阿，我看他 100 多，就很心疼，因為這種孩子一胖起來糖尿病、尿酸，中毒、尿毒，我也不太會講，反正就是胖的人就會有一些生命的問題。(FE-11)

個案 G：

我們還很幸運，沒有像其他別的疾病那麼麻煩，只是說一些吃的問題，要不然他一些慢性的疾病也是會很糟糕的，像很多就是比較大的小孩，也都有糖尿病呀，他們很多都有糖尿病，如果你沒控制好可能很快就走了啊，可是他們又覺得嗯沒什麼，那我們就是很怕有慢性疾病，就覺得聽營養師還有醫生的話很重要，他瘦真的很好，以前他好多潛藏性的問題，指數都偏高，有的都還不止偏高，都接近危險值了，他現在一瘦下來就都 ok 了，那不然以前這個科要看，那個科也要看，喔，看一堆。(FG-50)

家屬尋求專業人員的協助，聽從專業的指導，企望能將這些造成致命傷害的合併症發生率降到最低。

10. 稀疏的毛髮

家屬注意到孩子的髮量非常少，又非常細。

個案 C：

他本來就頭髮少，他出生的時候頭髮很少，超少，超細，然後毛色比較淡，然後皮膚超好，到現在也一樣，他頭髮真的很少很細，將來會不會禿頭？
(FC-24)

個案 D：

他的頭髮很少很少，跟我們都不一樣，讓我有些失望，後來想想還好他是個男生，對他的打擊應該不會太大，才比較釋懷。(FD-18)

個案 F：

他剛出生的時候頭髮是兩個顏色然後很細，是紅色跟黑色，可是後來，全部都理掉之後再長出來的就比較黃黃的這樣子，我們都不太敢給他梳頭，怕一梳就掉光了。(FF-38)

女孩頭頂上稀疏又脆弱的毛髮，著實讓家屬非常擔心孩子將來會不會禿頭！

11. 遲鈍的痛覺

罹患小胖威利氏症的孩子對於痛覺不敏感，目前仍不知道病理學上的原因，患者往往在檢查的過程中比一般人更能夠忍受疼痛的刺激。

個案 A：

我發現他不太怕痛耶，跌倒了流血了，都不哭也不喊痛，真是勇敢，哎呀！我都心疼死了！

個案 B：

有一次檢查要抽血，要抽大動脈的血，所以那針很大支，結果大家就抓他，然後媽媽你來幫忙，隔壁的叔叔幫忙，其實他根本不怕痛。(FB-08)

個案 D：

本身他的末梢神經就沒有嘛，在另外他真的很會忍痛，像我帶他去看牙齒，他坐在裡面，我坐在外面看報紙，我都不敢去看他的牙齒，他說：「你不要進來，我自己進去。」(笑)，我就躲過那個很恐怖的一劫，那我在看牙齒的時候，他就會在旁邊陪我，弄得滿口是血，他抓著我的手，給我安慰給我打氣耶，想想，他們應該是對痛覺反應比較遲鈍，而不是不怕痛。(FD-44)

孩子對疼痛的耐受力讓家屬感到相當勇敢之外，也深深不捨！

12. 偏離的脊柱

普瑞德威利氏症候群病患，發生脊柱側彎的比例顯著增加。

個案 G：

像他們也會有脊椎側彎，他現在已經有一點了，他是說肩膀有一點，可是他也不是說真的...，他只是姿勢不好，所以有時候你要提醒他，也要定期的去檢查。(FG-52)

為了防止發生脊柱側彎變的更嚴重，因此，家屬平日更為注意，隨時提醒孩子維持正確的姿位，並定期的返院追蹤。

(二) 失序的行為表現

「失序的行為表現」係指病患在不同生長階段，一些不合乎常理、難以掌控的問題行為令家屬相當困擾，包括「惱人的偷吃」、「失控的自殘」、「驚悚的自損皮膚」、「伺機逃離不悅情境」、「為達目的欺騙說謊」及「無知的模仿」等六個子類別。

1. 惱人的偷吃

飽食中樞受到先天摧殘的孩子，總會用盡方法甚至是以「偷」來滿足無法滿足的進食慾望。

個案 C：

他總共犯了三次偷吃東西的錯，像我們家是不打小孩的，可是我打他是情非得已，因為我要他知道偷吃東西是不被允許的。(FC-35)

個案 D：

我每天早上就跟他有一個激戰的時間，量血糖，他血糖有時候衝到三百多，空腹耶，我那一天我就開始要發飆了，情緒就很難控制，他每一次他都說我又沒亂吃什麼東西。他就覺得很倒楣，可是等下一發覺一包糖不見了，那問姥姥、老爺也沒人吃，那就是他囉。(FD-37)

個案 E：

像我現在只要一沒有在他的視線一離開他，他幾乎就可以做一些你想像不到的很多事情。他還跑到人家去，就自己跑進去，然後把人家嚇死了，去拿人家東西，去人家就是看得到的、吃的什麼都拿、什麼都翻，就想找到吃的東西，一些行為上，反正就是像一顆不定時炸彈吧?!他還因為吃霸王兒童牛排餐及到便利商店拿食物而多次進出警察局，我沒有辦法也逐漸沒有氣力一

一向大家解釋他是個有問題的孩子，現在他還小，我可以把他領回來，打一打，但是當他長大了，大到必須負刑事責任的時候，我真的不知道他將來會不會因為好吃而坐牢！我真的不知道！（FE-49）

目的單純的孩子不明白自己的行為可能觸法，也不了解可能因此加重疾病之症狀，甚至危及自身的生命，而其家屬卻為此憂心忡忡，承受著打在兒身痛在娘心的苦楚，忍痛懲罰，只希望孩子能回歸常軌。

2. 失控的自殘

家屬回憶孩子約在幼兒期開始出現自我傷害的行為，隨著年齡的增長而日益嚴重，往往讓家屬相當心疼，卻又不知該如何是好，除了包容之外，也只能無奈的收拾殘局。

個案 A：

他現在一不高興就用頭撞牆，剛開始撞的滿頭包，看了很難過，可是後來管不了就隨他去了，管不了…（FA-53）

個案 C：

他小時候就有自殘的行為，他會自己打自己，會去撞牆。大概是他會自己站的時候就出現了，剛開始他是生氣的時候會往後仰，我們不知不覺讓他養成習慣他往後仰我們就要去呵護他，所以變成他會往後仰來示威，後來再大一點他生氣就會撞，不過呢我也改變方式換我主動抓他的頭去撞，我其實抓不會很大力，但是我的聲音是堅定的，讓他會很害怕，所以他就不再撞了。可是有一次我不在的時候，他又犯了，他又撞了，所以被他爸打，而且打的很慘，所以我不准他再去碰小朋友，太殘忍了，這種烙印跟傷害會很深，這

一陣子我也覺得暴力不應該再存在於我們家，父母的暴力會影響小朋友太深了，而且真的太久了，所以我不要再讓他繼續下去，因為我也沒辦法去申請家暴呀！我們沒有婚姻怎麼申請？而且我一申請，他就又被貼標籤了，所以最理性的方式就是分手。(FC-46)

個案 E：

老師上課他覺得很無聊的時候，就開始躺在地上發脾氣，然後用力打自己鼻子，打到流鼻血，真的很恐怖，我餵他吃好多東西才長出一點點血，都被他打掉了，流光了，真的很嚇人，而且這樣的情形還不止一次！還有他只要一生氣他就去捶玻璃，打到玻璃都破了，像我就一直在賠錢，我家玻璃也破了，現在都沒有辦法開冷氣，因為我修理他，他一生氣就把門的一小格玻璃給打破了，現在我們有經驗值，比較能了解也比較知道怎麼應付。(FE-39)

孩子的自殘行為已在某些家庭中引發風暴；隨著經驗的累積家屬漸漸能夠理解孩子行為背後的原因，也逐漸找到一些因應之道。

3. 驚悚的自損皮膚

罹患小胖威利氏症的孩子，經常在無聊及壓力過大的時候摳掐四肢的皮膚，血淋淋的畫面讓家屬感到怵目驚心，經過包紮之後簡直如同一具木乃伊。

個案 B：

他愛摳指甲，他的手不能有一點點刺刺的疙瘩，他一定要把他抓掉，你看我們這樣一撕就撕爛了，他可以撕得 10 個手指頭每天都是血淋淋的回來，簡直是慘不忍睹，但是他卻覺得這樣過

癮，他在很無聊的時候就會摳。(FB-10)

個案 F：

那天我們要載他回來嘛，然後那個爸爸就跟我們一直講很多他的症狀，然後從他的身上馬上就可以看出來，他就在我車上就會咬指甲咬到手都爛爛的，真的很可怕，也很可憐，從他身上我們就可以看得到妹妹的以後，很擔心他將來也會這樣弄得體無完膚。(FF-21)

個案 G：

他開始摳皮膚，所以你看他身上有很多他之前的印子，還有很多新的傷口，那小五小六以我現在這樣回顧的話，小五小六是他最嚴重的時候，ㄟ他可能上學期是摳手，到下學期就摳腳，就是整個人看起來就是這樣...很恐怖，很多傷口，對然後很像...，傷口很多的時候，因為他有時候怎麼一回來一隻手就毀了，那你要擦藥就是沒辦法，就只好給他全部包紮，就很像木乃伊呀！真的以木乃伊形容很貼切這樣，那時候可能上學期是兩隻手纏著紗布，然後可能下學期換腳了，啊所以你就是慘不忍睹啊，那時候就是小五小六很嚴重，那我那時候想起來就是說，可能小五小六課業開始比較重，然後慢慢有點跟不上了。(FG-11)

對於孩子以摳掐指頭及皮膚來發洩壓力的行為，讓家屬覺得慘不忍睹，年幼病患的家屬親眼目睹之後，開始為自己孩子的未來感到擔憂。

4. 伺機逃離不悅情境

孩子經常在受到處罰之後就離家出走示威抗議，焦急的家屬只能慌亂的四處尋找。

個案 D：

有一段時間，他唸士林忠誠路上的啟智高中，我也要上班，他也要上班喔！我說你的交通車就在前面路口，現在你走過去，我說我信任他，可是還是跟蹤，姊姊給我一個大包子，我沒吃早點，一路要，你知道嗎？那種心痛，就像刀割一樣，我就給他打一頓，打一頓後，他就離家出走了，打一頓送他上校車，下午，他就想辦法翹班，不回来了，還有一次也是，我早上打了他一頓，他上學之後就從學校溜走了，在外面混不好，混到手腫腳腫，在那個鐵路警察局躺下來睡覺，被那個警察逮回來，所以他每次看到那..就說媽，警察來了，我們趕快躲！（FD-11）

個案 E：

越長大他就越不能打，一打他就會離家出走，像上星期他就因為做錯事怕被修理，所以我一晃眼他就從湖口教會落跑，自己找警察用警車送他到新竹市的外婆家中，剛好外婆不在，還好他現在記得住家裡的電話所以請別人幫他打電話通知我們，不然我在湖口走了多久也都找不到他。還有一次他從新竹學校下課後，因為想吃牛排就自己坐火車到湖口吃，我跟好多家長在新竹市區找了一個多小時也都沒找到，最後去報案，是他爸爸把他領回家的，我累了！（FE-51）

個案 F：

我比較擔心為了吃會離家出走，因為像高雄有一個家屬，他也跟我講過，他的孩子為了吃不到東西而偷他的錢，然後就學他爸爸坐過的車、走過的路，最後竟然坐火車去到台北，這叫父母要去哪裡找人？最後是被警察抓回去的。（FF-24）

孩子恣意的離家後，總是被警察逮到，心力交瘁的家屬已經疲累到無法親自至警局領回孩子；聽說其他病患為

了吃離家出走的行徑，讓年幼病患的家屬禁不住的也開始擔心。

5. 為達目的欺騙說謊

孩子經常為了達到吃及逃避沉重課業壓力的目的而欺騙說謊。

個案 B：

他愈來愈聰明也愈來愈鬼靈精，很靈活，以前喔那個撒謊臉上就會紅紅的，一看就知道他撒謊現在是愈來愈自然了，我問他有沒有偷吃餅乾，他總是可以笑笑的搖頭回答沒有，再問他功課寫了沒？他也很自然的回答都寫完啦！都好啦！因為我知道這種孩子功課好不到那裡去，寫完了就好，我也不會去檢查，然後愛心媽媽就跟我講說他功課都沒寫，都會把作業藏起來，越大他說謊就始愈自然，也愈來愈會耍一些小把戲。(FB-31)

個案 D：

他常常到處說謊騙吃騙喝，不曉得的人看他很可憐就會給他吃，吃一吃就吃出一大堆問題，像血糖升高啦，會死的，可是他大了他在外面我們也很難管得到了。(FD-46)

個案 E：

雖然他們這樣的孩子都有輕到中度的智障，但是只要說到吃他們可就靈光了，甚至還會編出一套乍聽之下非常具有邏輯的謊話，其實我一聽就知道他又在說謊了。(FE-59)

雖然經常說謊的孩子，撒起謊來已經越來越自然，而且臉不紅氣不喘，但是熟悉孩子習性的家屬總可以很容易的拆穿謊言，令家屬憂心的是一般不了解孩子的社會大

眾，就會基於可憐給予食物，不停吃的後果將會誘發一些嚴重的合併症。

6. 無知的模仿

小胖威利的孩子具有超強的模仿能力，年幼的孩子因為還沒有辨別是非的能力，因此，無知而不恰當的模仿行為險些釀成無法彌補的遺憾。

個案 C：

模仿力強真的要很注意，我就很討厭他爸，都會在他面前抽煙，他就會拿打火機來玩，甚至拿紙捲一捲學他爸抽煙的樣子，真的很危險，他要出國前兩天，我們差點被燒死，因為他玩打火機失火，再差兩分鐘我們就逃不出來了，鄰居報警我們跑出來消防隊已經來了，他被我腳一直踹，我在大家的面前一直打他，我真的慌了，我真的失控了，因為很危險，把客廳也燒了，所以這方面真的要很注意，我到現在還一直在想要如何去撫平他當天所受的，在身心的傷害。(FC-44)

個案 E：

為什麼要生氣？他不太會排解他的情緒，所以他就學人家小 baby 的行為，就哭阿、鬧阿、躺地上阿。然後他們…他是長大後就會這樣子，就是有一些自虐行為，小時候還不會。比較大了，然後…，比較大了，比較會…懂了一些東西，然後就…比較會去學…不知道，像他們是可學習型的，就學一學，學一學就…就會學到一些奇特的行為，其實正常孩子的一些行為他們很快就學會，但是因為他們是臨界點的孩子！所以他不知道一些行為什麼時候可以出現，什麼時候不能做，模仿到了他覺得有趣的行為，就不分是非一直去做，他是可學習型的，只是在功課方面就不

會很注意那方面就跟不上，然後在其他的方面就是可學習型，然後就是行為上跟情緒上跟人際互動上很 weak，其實他是介於那種不是很聰明又不是很笨的孩子這樣，所以我就很擔心他們去模仿奇怪的行為自虐。(FE-8)

慌亂之中當眾對無法分辨是非，卻善於模仿而釀成災害的孩子拳打腳踢，家屬已不知該如何撫平對孩子造成的傷害；育有輕度度智障孩子的家屬，則擔心孩子會因為無知的模仿，而學會更多自殘的方式。

(三) 殘缺的發展情境

「殘缺的發展情境」係指家屬對於孩子在各項異常發展情境的關注，在此次主題中共有「失衡的動作」、「謎樣的呢喃」、「蟄伏的情緒」、「變調的性徵」、「孤單的人際」、「臨界的智力」及「遲緩的學習」等七個子類別。

1. 失衡的動作

孩子動作發展遲緩，讓父母憂心如擣。年齡小於六個月的孩子，活動力非常差，經常是躺著一動也不動，出奇的乖巧，有時甚至讓家屬不確定孩子是否還活著；成長過程中所謂的七坐八爬總是延遲出現，通常是在開始接受訓練或復健後才有所進展；漸漸學會走路的孩子，因為手腳大小與身體不成比例，所以平衡能力非常的差，因而禁不起他人的碰撞。

個案 A：

他的動作發展的很慢，十個月也不會坐更不會爬

更不會站，全部都是從復健以後開始，在十個月之前，我帶著他在家裡夏天，就這樣把他放在床上，冷氣開一下，他反正也不會翻身也不會滾，也不會哭也不會鬧，一天到晚就這樣躺在那邊。像現在會走了，可是他的平衡感很差，站著突然間也會摔倒，天生就這樣，沒有守在他身邊不行。(FA-29)

個案 B：

他們的動作發展真的很差，動作很不協調，到兩三歲他都還用屁股走路，看他那個樣子，我簡直快傷心死了，後來他為什麼開始會走路，訓練很重要，我請了一個很好的外勞，他非常非常的認真，他每天下午只要我兒子一起床，就帶著他在家裡走路，大概差不多一個月我兒子就開始慢慢可以用腳走路了。只是現在他的平衡感還是太差，他現在喔走幾步是不會跌倒呀，但就是不能碰到坑坑耙耙，像我們走得上來，他就很容易跌倒，那被人一撞也容易跌倒，他不會用手去撐，不會像我們這樣擋一下，所以他摔跤都傷的很嚴重，因為別人撞他他不知道去抓，他上幼稚園的時候還好，因為幼稚園那環境都是安全的，他上小學以後我就很擔心。還有我兒子因為腳小，打了生長激素雖然有變大了，但還是不符年齡比例，到現在還沒有辦法蹲著上廁所，他一定要用那種座式的，因為他蹲下去以後喔就沒有辦法站起來啦！這種自理能力就變成我的煩惱，可是你知道學校座式馬桶都非常髒的，變成說我們家菲傭很辛苦還要再擦一遍，然後才能給他去上廁所，就變成說比較困擾這樣子。(FB-32)

個案 C：

人家說的七坐八爬九什麼的，他都比較慢，七坐他到九個月才坐，那是因為我爸媽覺得他發展太慢很努力帶，一直訓練，不然的話可能更晚他才會坐，但是他不爬，他用坐著ㄉㄨ。(台語)，後來呢，就是不太會走路都不走，到一歲三個月他

才開始走。我現在選擇移民讓他換個環境生活也是為了訓練他走路的能力，那邊 seven 很少，地又寬廣，需要走路，所以才去幾天就聽說他已經很會走路了。(FC-41)

個案 E：

剛開始那個細動作、精細動作、大動作小動作都做不出來，我就讓他上一些課，讓他接受一些刺激，五歲多確定以後，我更積極，只要知道哪裡有物理治療師就跑著去給他看，一個禮拜跑兩三個醫院，現在慢慢的這些細動作就可以做出來了，只是平衡感都還是很差。(FE-23)

個案 F：

現在肌肉生長還不是很好，感覺還是軟軟的..到現在頭好了，較能固定，現在才剛會坐，你要拉著讓她坐就會坐，他每個禮拜都會到中山做復健，我們都有排復健的課程在那裡。(FF-2)

個案 G：

小時候我都覺得我很神經質，我最常做的一件事就是把手指頭放在他的鼻子下面（做動作），看看他有沒有呼吸，因為總覺得他好像沒有什麼活動啊，他好像不知道是不是怎樣啊，都不動，是不是死了，就很可怕，時常三不五時尤其是晚上的時候幾乎都是這樣子，他爸爸就會覺得說這樣好奇怪，你怎麼會這樣子？然後我就跟他說你不覺得你女兒怎麼好像都沒在動嗎？不曉得怎樣啦！看看他有沒有在呼吸（笑），就這樣，到後來他也會這樣做！然後他從小就是動作會比較慢一些，比較笨拙，像去掃墓的時候，就要他爸扛著牽著，有些親戚就會覺得說他這麼大了怎麼會不敢走那個路？啊你怎麼這麼笨，跟他們解釋也沒有用，反正他們也沒聽在心裡啦！他的整個協調能力平衡感都不好，所以他一直都在做復健。(FG-54)

對於動作不協調的孩子來說，「跌倒」雖已是司空見

慣的情況，但仍舊讓家屬非常擔心孩子在外的安危；處在學齡期的孩子，因為肌肉軟弱無力及平衡感差的因素，至今仍然無法蹲著如廁，讓家屬感到心疼與困擾；部分年長的孩子也因為依舊需要家屬的攙扶，而引起他人的誤會，對於所有的誤解家屬只能無奈的忽略。積極的安排孩子接受復健展開訓練甚至移民，都是為了讓孩子能夠早日踏出穩健的步伐！

2. 謎樣的呢喃

幾乎所有孩子終其一生都有構音異常的問題，有些家屬會將孩子語言發展遲緩的情形，合理化為終日與外傭相處所導致的結果。

個案 A：

語言方面他也是發展的很慢，他講了半天，也不知道他在講些什麼，然後就會覺得他真的很慢，我也很累。他出去的話，就是說不太會說，所以不太會表達，他不是故意去撞人家、推人家，他只是想走過去，譬如說他要往前走，然後前面有人，他不懂的說叫人借過，他就是這樣把你推開，像現在在家裡也是這樣子，你要擋住他的話，他不會叫你讓開，他會推你，他要看電視的話你又擋住，他不會說借過，就會直接把你的整個人推開。(FA-22)

個案 C：

語言方面就是構音比較差，不清楚，可能是因為給他的刺激也比較少，外傭帶，你不跟他講話，學的就慢呀，近一年，快一年，差不多七八個月，他進步神速，因為我一直跟他講話呀！可是他講話還是會捲舌啦！我不曉得是跟印尼傭相處的

關係還是怎樣，我就很生氣，我說你捲舌我聽不懂，有時候弄得我都很煩。(FC-28)

個案 E：

他從小就不太會講話，到現在發音都還有問題，語言能力各方面都很糟，然後有送他去學習，去師院上課，他們有學前班，是幼稚園的，3歲就去，不過到現在說話還是不太清楚。(FE-3)

個案 G：

其實他小學一年級半天嘛，就開始做語言治療，那時候我就覺得他發音很不標準，講什麼我都聽不懂，說了半天也不知道他到底要幹麻，我覺得應該要讓他接受語言治療，所以就叫他爸爸去 A 醫院問問看有沒有在做語言治療？我說你女兒發音很不標準你都聽不出來嗎？然後爸爸就說真的耶，我們就開始去 A 醫院做語言治療，做一做畢業啦，我就開始又去另一家醫院做，因為他們有一個療程，結束了就 ok 了，就說可以畢業了，可是我就覺得說他還是不 ok 呀，我就只好再換一家醫院，到 B 醫院，他有一個早療的課程，當時剛成立沒多久。最近這一兩週才又在 C 醫院加做了語言，因為那有針對小胖威利專門設計的語言復健課程。(FG-28)

咿咿呀呀的呢喃聲在親子溝通上產生嚴重的影響，往往讓家屬不知道孩子真正的需求為何；而不會說的孩子在人群中只能以推撞的行動來表達自我，家屬辛苦奔波的陪孩子接受語言治療，希望能早日打倒影響溝通的藩籬。

3. 蟄伏的情緒

多數的小胖威利氏症孩子在家裡都是愉悅、順從、溫和的成員，但是他們大約在 2-5 歲間會漸漸開始出現情緒

障礙，包括堅持、固著不知變通，嚴重者甚至會演變成「強迫症」，讓家屬難以忍受不知該如何是好。

個案 A：

兩歲以後他就是很堅持，那就是有時候他會莫名其妙會這樣子坐地上，我就叫他站起來，然後就跟他二個一起拗起來，然後他就怎樣都不站起來，然後我就開始發火了，他不怕，他就算怕，他最多就是哭，但他還是堅持坐著不會站起來，不會因為你叫他站起來他就站起來，他不會站起來，照樣堅持坐在那邊，你就算打，他還是坐在那邊，都打到他真的是痛了，他還是坐在那完全不動，我就會愈打愈生氣，有時候搞得我也很生氣，需要平靜一下，想一下。我現在去參加活動，就是為了多認識一些媽媽，交換一些經驗，看怎麼處理孩子的問題，特別是在性格上特別會發脾氣很拗（嘆氣），應該怎麼處理。（FA-36）

個案 B：

我發覺他情緒的障礙的症狀，是在三年級的時候開始出現，因為他模仿能力很強，上課時看老師還沒回來就當老師管同學，老師一不在他就很愛管人，要把吵鬧同學的名字記下來，同學就覺得說他很煩，還有他會拿人家的什麼東西，筆啊，橡皮擦啊，同學都很計較這種東西，就會指著他說你偷我東西阿，所以他都會為了這種事情發脾氣，一有磨擦，他的情緒就爆開了，一發不可收拾。（FB-55）

個案 C：

人家說這種小朋友的個性會有怪癖，他也真的很拗，但我就會灌輸他不可以這樣，我要他跟別人不一樣，我不允許他因為自己是小胖就可以為所欲為，我沒有讓他規律的生活，就是要他能夠很容易適應環境的變化，為了要修正他的脾氣，我也教他教的好累喔！（FC-7）

個案 E：

他很執著，醫生跟我們說那是強迫症，像我們去停車有時候遇到收費的人就會順便把單子給他要繳費，但是他不行，他就一定要從這邊走到那邊，去做他習慣的固著的那些行為，拿著他的身心障礙卡到停車收費處去繳費，明明 3-5 分鐘可以做完的事，他就一定要堅持用自己固著的方式，自己去做這件事情，弄到十幾二十分鐘才做好，他沒有辦法去改變，他爸爸就會很生氣！在行為方面越大問題會越多，因為他們的自主性很大，而且他們外表看不太出來有問題，可是實際上情緒問題卻非常嚴重，總是因為食物，然後造成情緒上的困擾，飲食上如果沒有辦法滿足的話就會躺在地上又哭又鬧，怎麼都拉不起來。
(FE-5)

個案 F：

愛吃雖然很頭痛，但總是有方法應付，就是像飯少一點啊、菜多一點，可以多吃蒟蒻的東西，但是情緒反應就真的讓我很擔心，還沒有那個症狀出來，就比較不知道說到底要怎麼去應對這樣子。(FF-22)

個案 G：

我是覺得他從小就滿聽話的，講的比較好聽一點就是很規律，講不好聽就是固著不會變通嘛！像不管有沒有放假他就是五點起來，有時候假日我們想多睡一點就會有點困擾。除了這個以外，鬧脾氣呀，還不就是為了吃，他想吃多一點，我說不可以，他就會不高興。再來接到老師的電話也不是什麼好事！（又大笑）。有幾次他們老師也是受不了，不知道該怎麼辦，去上課他也是會鬧情緒，因為他一生氣起來就很拗呀，不管老師問他什麼他不回答就是不回答，老師都沒有辦法，就只好打電話說你過來處理，因為老師總不能這樣跟他耗著呀（笑）！有一次耗到老師都已經下班走的差不多了，他還是站在那裡拉不動呀！就

是不走（做出用力拉的動作）！那老師也會覺得很受不了這樣子的小孩，後來那一天我是硬拉才把他帶回家的，就是這樣子！他只要不要很拗的時候都很 ok，一鬧起脾氣來什麼都不理，連我都不知道要怎麼辦。（FG-21）

因著年齡的增長，孩子的自主性會隨著提高，情緒問題也因此日益嚴重。孩子在學校拗起來時，連出了名的嚴師都沒輒，所以家屬經常在接到老師的電話後，而必須到學校處理孩子的情緒問題。不論是何種緣故引爆的脾氣，總是讓家屬感到束手無策，心情有時會跟隨著孩子的脾氣波動，這樣的情況令孩子還小的家屬，也開始擔憂起未來不知該如何應對！部份家屬透過從小就灌輸孩子正確的觀念，讓孩子不要以疾病為藉口而為所欲為，另一方面也有家屬希望經由協會中病友家屬的分享，學習處理孩子的情緒問題。

4. 變調的性徵

罹患小胖威利氏症的男孩，通常有隱睪的症狀，需要接受手術治療；不論性別是男或是女，都有生殖器小及性發展延遲的問題。

個案 A：

他在肚子裡面醫生就說看不到睪丸，可能有隱睪的問題，出生後就真的有，雞雞也很小。（FA-16）

個案 B：

他有隱睪症，其實像他們這種人都會有隱睪症，開過刀還是沒什麼變。他們的生殖器官很小，所

以他不敢去上男生那種立式的便斗，因為他掏不出來，他都要去關著門把褲子全脫掉才方便，否則他上立式的就會尿到褲子上，同學都會笑他，因為很小被嘲笑他就會很痛苦，只要他自尊心不受創，我覺得我反而沒什麼 care 這方面，因為我不期待他結婚。(FB-33)

個案 C：

我想請問他們在性生活上面或不會受到影響？有沒有什麼研究統計啊？他們性發展的比較慢，但到底會不會生小孩有沒有性高潮？這對一個女生來說很重要，因為男生也覺得這個很重要，沒有這些，那這個女生不就完蛋了？(FC-58)

個案 D：

他出生就發現有隱罩，我忘了在幾歲的時候還開過刀呢！(FD-46)

個案 E：

他的性器官發展有缺陷，生殖器很小，這樣的孩子他長大後終究會有他喜歡的女孩，他們有性能力嗎？是不是沒有？真的沒有嗎？如果沒有，這對一個男生來說是最大的打擊，也是最可憐的事！(FE-54)

個案 F：

因為我們去然後那個xxx醫師吧，我們去然後他就看然後他就開始看他的陰唇，就是比較小。(FF-32)

個案 G：

他現在只有胸部有一點發育，他們性腺功能不足，像他這樣，如果生理期來了，他一定會處理不好，我有聽過類似他們這種孩子的家長，說他女兒第一次來很慘，ㄍ又.ㄍY\、T一\、ㄍㄟV. ㄉX△.T一•。(台語)，就是不會處理，所以目前他月經沒來，讓我覺得有點慶幸。像他們這

樣的小孩是不是都比較喜歡異性？國小中年級的時候他們老師就有發現他比較喜歡接近男老師，會貼在人家身上，現在也是一樣，比較喜歡接近男同學，他們老師告訴我他在班上有喜歡的對象，他們這種孩子就是很沒有心機，所以我真的很怕他被人家騙了，就這樣跟著人家走，這是我比較擔心的。(FG-56)

學齡期的男孩，因為擔心受到同學的嘲笑，而不敢去上立式的便斗，讓家屬非常心疼，另一位女兒正處於青春期的家屬，因為擔心孩子無法妥善處理月經，所以對於第二性徵的延遲感到慶幸，多數家屬都相當關切孩子未來的兩性關係與生育能力，並為此感到擔憂。

5. 孤單的人際

受到情緒障礙、問題行為、溝通能力差及活動受限等因素影響，導致小胖威利的孩子在人際上經常是孤獨而缺乏朋友。

個案 B：

他的人際關係很差，沒有什麼朋友，因為他那種個性就是討厭又愛打小報告，這種人絕對不會有朋友，他的朋友都是比他小的，弟弟妹妹才會接受他，所以都是表弟表妹在陪他玩。然後因為他現在還小，時間比較多，我會讓他去上一些校外的課，像去上打擊樂，去上美術課，讓他可以學習跟別人互動，雖然他的個性可能還是不受歡迎，但相處只有幾個小時，所以大家都還可以容忍，這樣他可能可以有一些朋友。唉~小朋友都喜歡逗這種小孩子，動一下他就哇哇叫，小朋友就會很高興阿，同學也變的有點欺負他這樣子，

老師在就會制止了，可是不在就會欺負他，我覺得無所謂，因為這種事情碰到的會很多，所以說我都不會太緊張，可是我家先生就很謹慎，造成學校裡的老師覺得小孩很霸道，孩子反而越來越孤單。(FB-56)

個案 C：

他其實是缺乏朋友的，並不是不做運動，不團體生活，他很懶你知道嗎，有時候你不去跟他互動，他就ㄟ要坐大家來坐(台語)，要動大家動，不動就不要動(台語)。(FC-14)

個案 D：

他不會打籃球，追都追不到球，腳踏車也不會踩，同儕都不接受他們，所以他們就喜歡小baby。(FD-5)

個案 E：

他其實非常有愛心，也非常熱心，可是他會有一些問題行為像偷吃別人的食物，拿別人的東西，把同學的鞋子藏起來或丟掉，或者把腳故意伸出來害老師跌倒....所以他的同儕關係很差，好幾次他都主動想要當班長，可是卻不被老師及同學認同，而面對他這些問題行為，我也只能一天到晚道歉或賠錢了！(FE-52)

個案 G：

同學跟他也不好，因為他溝通能力有問題，而且他越大就會越封閉自己，因為他覺得他跟其他同學不一樣。(FG-13)

雖然孩子其實是很善良而充滿愛心，但是無法控制的問題行為及情緒障礙，卻讓孩子總是形單影孤，年紀大的孩子，更因為覺得自己與同儕不同，而逐漸封閉自我，孤單的人際讓家屬感到不捨，部份家屬甚至還希望透過讓孩

子參與各式各樣的才藝課程，來增加孩子學習人際互動技巧的機會，對於一般孩子喜歡捉弄自己孩子的情形雖然感到心疼，但為了不讓孩子在學校變得越來越孤獨，因此家屬只能隱藏自己的感受，學習不在乎！

6. 臨界的智力

小胖威利氏症的孩子幾乎都有輕到中度的智力障礙，是家屬的另一個隱憂。

個案 D：

他們都是智障的小孩又很有愛心，所以很容易被人利用，有一次他就跑到統一去偷口香糖，偷了給那個流浪媽媽，還去幫他賣，流浪媽媽都是騙吃的啊！就是利用他們的愛心去偷，到最後被抓的是他，他是智障嘛不會有事！他被人利用，還認流浪媽媽當乾媽。然後又有一次他跑到屏東，認識了一個紋身的男人，把他帶到我們家，氣死我了！還把我們家電話留給他，然後說媽媽：你嫁給這個男人。(FD-15)

個案 E：

他的智力測驗結果是有輕度的智障，但是他真的不笨，是屬於臨界點的孩子。(FE-47)

個案 F：

其實我是比較擔心智力的問題，因為我會覺得說如果智力如果說能在正常的範圍內的話，應該比較能夠控制他或者訓練他，因為我們有去看另外一個中醫師，我跟他問說像這樣的小朋友為什麼會有智力上的問題，他是跟我講說：會有這樣智力上的問題就是小時候他腦部正在發展的時候，他的養分供給上不到腦部，所以才會造成這樣。(FF-13)

個案 G：

在發展上面智能啦，都還是多少會擔心因為他現在再測智力算是輕度邊緣那種。(FG-35)

愛心豐富卻有智障的孩子，讓家屬相當擔心孩子會受到他人之利用及影響未來之學習。

7. 遲緩的學習

小胖威利的孩子，總有學習遲緩的情形。

個案 A：

認東西要教他，然後他就是學的很慢，我不知道耶，就是有時候會覺得他到底，他到底是忘記了，還是說注意力不集中，有些東西其實是他不說，那有時候你不注意他，他又自己會說出來。(FA-49)

個案 B：

他在學習的時候都很快樂只是小胖他不能很快就能進入學習狀況，需要很有耐心的教他。他上一般的幼稚園，老師教他勺夕門匚他都不會，讓我覺得好害怕，你知道嗎，所以後來我就申請延後一年讀書，他比同年齡的小孩晚一年讀書，讀書時我很擔心他學不會勺夕門匚，又怕他不會寫那個拼音，不會寫爸勺丫、媽門丫，不會拼雙音，碰到數學呢，我就怕他不會加法，一直拜託愛心媽媽要努力的幫我教會到加法，進小學的時候我沒有給他去念啟智班，我給他念一般班，然後那個時候很怕，怕說他什麼都學不會，跟不上什麼的什麼的，很害怕，很害怕。(FB-17)(FB-4)(FB-23)

孩子在學習的過程中，受到注意力不集中，記憶力差

及其他因素的影響，通常不容易進入狀況，需要耐心的教導，學習遲緩的狀況著實讓家屬非常擔心及害怕。

二．就醫歷程艱苦

醫院常常是普瑞德威利氏症候群病患的第二個家，在就醫歷程中「慌亂波折的診斷過程」、「緩不濟急的醫療資源」及「難以認同的醫療服務」之遭遇，讓家屬感受到分外的艱難與辛苦。病患一出生那病厭厭的樣貌，帶來了千百種診斷的臆測，註定要像隻實驗室中的白老鼠任人宰割，接受各式各樣的檢查，因為罹患的是罕見疾病，診斷的過程也就更加崎嶇，慌亂的家屬只能馬不停蹄的追尋答案。在治療的過程中，因為醫療人力分不均、醫療服務區域僵化及輔助醫療亟待開發等情形，讓家屬深深感受到實在無法滿足即時的需要，在處處是瓶頸的情況下，醫療人員冷漠無情又被動的對待，陷家屬於無所適從、心寒至極的深淵裡，只能重新再尋找一處令人安心的醫療環境，於是家屬就在這樣的情境中擺蕩。

（一） 慌亂波折的診斷過程

無論診斷時間的早或晚，罹患小胖威利氏症的孩子都必須經歷一連串磨人的檢驗，讓家屬萬分心疼，追逐疾病真相的波折過程讓家屬十分慌亂，也深刻感受到醫療環境中的人情的冷暖。在此次主題中共有「千百種的臆測」、「實驗室的白老鼠」及「馬不停蹄的追尋」等三個子類別。

1. 千百種的臆測

醫師在孩子出生後，因著症狀所做出種種診斷上的臆測如骨盆髖骨脫臼、各種的染色體異常、腦性麻痺、發展遲緩等，讓家屬感到不安，希望能趕快找出明確的原因。

個案 A：

醫師當時進來找我們的時候，我先生還不在這裡，然後剛好那天我婆婆從南部上來，然後醫生也說不清楚我的孩子到底是什麼病耶！就說他張力很低、隱罩問題是一個問題，整個腳就是這樣（雙腳盤坐），醫生是說他就像骨盆髖骨脫臼，然後醫生都不敢動他，就說比較不正常，哭聲很弱，他當時就叫我們轉到大醫院去，他們就想叫救護車要轉，剛好我婆婆他大伯過來看我，後來想說我要回南部坐月子，家裡的人就說要去南部的話，要去高雄坐月子，最後就介紹到高雄的醫院。（FA-7）

個案 C：

其實我心裡早就有一個底，早就已經知道是基因的問題，只是醫生說的不太一樣，他一個月大 A 醫院幫他驗血呀，醫師就告訴我第 10 對有問題，然後他叫我去 B 醫院找 XX 醫師確認，XX 醫師就說不是第 10 對是第 15 對，我就說那不是兩對都有問題了？他說沒有只有第 15 對有問題，當時我真的也不知道到底誰才對。（FC-25）

個案 E：

他在新竹就開始做一些檢查，那時候比較懷疑他第 22 對染色體的問題，醫生說的我們也就相信了，誰知道後來會是小胖威利。（FE-19）

個案 F：

剛出生的時候，A 醫院的醫生不知道他是什麼病，剛開始出生的時候，那邊的醫生都以為他是腦性麻痺，一開始都以為他活動力比較差，是血

糖太低引起的，就開始抽血糖驗，後來，血糖正常，他就說他也不會哭，然後反應很少，很像腦性麻痺，實際他們根本沒有懷疑他是小胖威利，沒有研判是小胖威利，我們能怎麼辦？只能接受呀！後來，我們是一直想要出院啦！到出院，我們就馬上跑去 B 醫院。(FF-4)

個案 G：

確定診斷前還是經常去找醫生，可是他看他只是跟我講一句話是說，你這個小孩可能以後發展會比較慢，就這樣子而已呀！對呀，當時好像也沒有流行什麼早療，就也不能怎樣，要自己訓練，就像他的年紀推回去，15 年前那個時候也沒有說要早療幹麻啦，只能自己土法煉鋼加強訓練孩子。(FG-9)

面對著診斷上各式各樣的可能，無奈的家屬，也只能把疑問藏在心底，默默的接受醫師所給予的答案。

2. 實驗室的白老鼠

確定診斷過程中的種種檢查，甚至因為醫院間醫療資訊無法連結而反覆進行同樣檢查的過程，讓家屬感到自己的孩子就像實驗室中一隻任人宰割的白老鼠，雖然心疼卻不能拒絕。

個案 B：

醫生每次看到他那麼白都說他貧血，然後有一次一個代診醫師，就跟我公公講說他貧血，要抽血去檢查，結果後來他就被帶去抽血，每次我公公帶去的時候，醫生就會說帶去這邊檢查、那邊檢查，說他貧血，後來我就跟我公公說他那有貧血他本來就這麼白，因為每次去XX醫院他都會抽血檢查，可是我不愛給他抽血，因為他的血很難抽，而且一直檢查也檢查不出個所以然。(FB-6)

個案 C：

雖然我封閉自己可是他生病我還是要去醫院，平常也要定期回診檢查、找原因，一住院醫生就來了，那些什麼實習生一堆都來了，我就知道他們是要來看一個特例，剛開始我很反感，後來就慢慢習慣就讓他們看吧！（FC-49）

個案 D：

醫生他們也搞不清楚，他只能拿那個金氏紀錄來看相片，講一些醫學方面的事，甚至於，當然說的難聽點開個玩笑說大家都拿我們當小老鼠，白老鼠。（FD-34）

個案 F：

我們一開始就有跟 C 醫院講說，我們有去 B 醫院看過，然後，有抽血檢查，要檢查看是不是小胖威利，可是，他們就覺得沒關係，B 醫院做 B 醫院的，他們還是檢查他們的，又抽一次，然後送 D 醫院也是說可能是基因的問題，一開始判斷就說，他可能是喉頭軟化，不太會喝而已，然後，也是覺得可能染色體上有什麼問題，所以也是抽血驗看看。可是，D 醫院沒有辦法驗小胖威利阿？所以，D 醫院做出來所有基因都是正常，我的小孩就一直這樣不斷的被抽血，好像實驗品。（FF-6）

個案 G：

他那時候是有抽骨髓的，那時候爸爸可能怕說我在坐月子會傷心嘛，事後他爸才跟我說，我都不曉得，我都覺得說他好可憐喔！小時候當試驗品給人家弄來弄去這樣子，那時候檢查可能是沒有針對這個第十五對吧！然後都是檢查一些比較常見的，都說 ok、ok、ok 呀！其實我都覺得等待結果的心情就好像在等待宣判，令人害怕，可是每次檢查他都說是正常。因為之前都查不出來他到底是什麼，做了好多檢查，都覺得他很可憐

啦，因為他很胖，血管又細，血都抽不出來，每次都這樣大費周章的，照燈什麼啦這樣我看了都會好心疼喔！（FG-4）

反覆的檢查折騰的是孩子的身體，家屬的心理，等待結果的過程，就如同等待宣判讓人煎熬。

3. 馬不停蹄的追尋

家屬馬不停蹄的奔波往來於各個門診、各個醫院，讓孩子接受各種檢查，只希望能儘快找出孩子異常的正確答案。

個案 A：

我先去掛骨科，骨科進去以後，醫生摸一下，他說你這個小孩子骨頭沒問題啊？他說都很正常啊！後來他就幫我轉到腦神經科去，就說要住院抽血檢查，住了兩天以後抽血結果出來，腦神經科醫師那邊就說，以他專業的方面，他那邊檢查不出來，什麼都正常，說會再幫我找別的醫生，然後就叫我回去。最後那，腦神經科醫生就幫我轉到遺傳科，我們後來就說他會嗆到，回來就喝奶一直咳，然後一開始喝奶就一直咳，喝一點點就一直咳，最後沒辦法就住院，那時候第二次住院，住了十幾天，遺傳科第一次抽血，醫生還說是正常的，因為他說第一次沒有往小胖威利這方面去檢查，所以染色體是正常沒問題，住院到了第十天左右，最後醫師才說他很像是小胖威利吧！又抽血往那個方向去檢查，就確定，到我們出院後，第二次回診時候，他才說確定是這種病，轉來轉去還不就為了找個標準答案。（FA-8）

個案 D：

他到處做檢查都說是正常，不知受了多少冤枉罪，可是總是要找到個交代，就一直跑醫院，到

五、六歲總算知道他是小胖威利。(FD-47)

個案 E：

醫生說先從第 22 對開始檢查，新竹因為沒有這些設備，那就去 A 醫院抽血，送到 B 醫院檢查，也都是從第 22 對開始抽，那就做了一堆檢查也都沒有結果，然後因為林口離新竹比較近，就帶去林口 C 醫院，他一歲前都是在 C 醫院，就先從腦啊，因為拉起來七、八月拉起來都是軟軟的，整個都好像沒骨頭這樣，全身軟趴趴的，然後怕他腦有受傷，因為一般一些腦性麻痺的、腦缺氧什麼，就從腦波啦，腦的一些什麼斷層，還是什麼我不太懂，就是一些腦的掃描，插一些管子啦，看他腦的睡眠狀態啦，就是從腦開始一直檢查、一直檢查。在 C 醫院一年，這樣子常常去檢查，一年間也說都正常，可是他的狀態還是不對，就是什麼都慢，爬阿、走啊，什麼吃、體重、身高…就是不對的，然後第二年又回去 B 醫院，又從頭開始做檢查，所有的檢查，也都正常，然後那時候也沒想到說去上什麼職能治療，後來開始陸陸續續有一些醫界的資訊，然後三歲的時候才去上早療，那時候還沒那麼多行為跟情緒上的異狀，只是偶爾會咬一咬人啊什麼的，然後，就是覺得很奇怪，他就是常常會往後倒，然後他長得樣子也是很怪，但不是像唐寶寶那樣，因為醫生都會認為說他可能是唐寶寶，可是我們會覺得他不太像，他小時後他長得跟宏宏很像，那個樣子喔就是跟正常的 baby 有點不太一樣，我也不會講，但我看到宏宏的相片我就覺得唉他們怎麼這麼像，小時候也像現在長大了那個臉孔也像。杏仁眼、嘴唇薄，他們小時候那個樣子就很像，是小小 ET 那種型，所以我一看到宏宏我就是覺得我的孩子是小胖威利。三歲前我還抱著希望說啊這個孩子有點成長之外有點機會，就還沒確定就是這種威利的孩子，他就講話也慢走路也慢爬也慢什麼都慢，那我還抱著希望，可是還是不太對勁，又再去 D 醫院、E 醫院，D 醫院有一個新

陳代謝醫師叫好像XXX還，我們就特別專程跑去那個醫院找他，就剛好他那天好像是出國不在，那我們只好再跑到E醫院去，也是去找醫生，因為也不知道看什麼科，什麼C醫院、B醫院什麼科都看，那醫生說看什麼科我們就轉那個科，又去E醫院、又去D醫院，也是看、也是聽我先生他們公司的護士介紹他就是有一些不錯的，大概就是找遺傳醫學跟新陳代謝吧，可是他們也沒查出來，然後就每一年去找，然後又回來。(FE-20)

個案 G：

他慢慢長大我就是覺得說他怎麼看都不對，他就是...他的發展什麼都遲緩，他到快兩歲他才會走路，之前他都是要扶著，扶著桌子或什麼東西這樣，而且他到一歲那時候身體都還很軟，我都覺得怎麼這樣？所以就只好照顧，然後我們那個時候祿母也很好，他很有耐心，他是用湯匙這樣一瓢一瓢的餵，那像我們這第一胎，都沒有經驗嘛，所以很難照顧他啊，他那個祿母還不錯。對，祿母也會覺得怪怪的，所以那時候一直在找答案，我也時常帶他去檢查呀，可是都說...都說沒有問題。A醫院...B醫院呀，當時就這兩家，到後來才去C醫院，才診斷出來。因為那時候就是剛好有一年，他10歲那一年，就是剛好那個XXX嘛！不是他兒子...那時候他也好像也診斷出來是小胖威利，不是在那個電視媒體有報導嗎？後來隔天我就是在看那個醫學報導，那個XXX醫師寫的，他很多的症狀真的都跟上面寫的就是很像，所以我才去找那位醫師，因為是他發表的嘛，所以我就是去找他，就是這樣挨了個暑假才找到答案！其實已經知道說他很多狀況都是跟小胖是一樣的，就是有那個接受的心理準備了。(FG-5)

早年由於診斷經驗相當缺乏，對於家屬來說，回首過去那段追尋的歷程也就更為艱辛，最後是因為新聞批露了

宏宏的故事，家屬才警覺到孩子的症狀與宏宏如出一轍，多年的追逐終於看見答案。

（二）緩不濟急的醫療資源

「早療師資短缺」、「醫療屆域僵化」及「輔助醫療亟待開發」讓家屬感受到醫療資源應用方面有緩不應急的情形。

1. 早療師資短缺

孩子各項的發展遲緩急需要接受早期療育，才能將影響降至最低，早療的需求非常的大，而師資卻非常短缺。

個案 A：

這段時間職能課已經停了一個多月都沒去上，老師請假，因為我沒有在跑大醫院做復健，所以小醫院老師都不夠，都沒有老師阿！（FA-51）

個案 E：

四五歲開始就有上一些職能、物理治療的課，那語言治療那語言治療因為師資不足排不上，我只好自己一個字、一個字、一個字，一個音、一個音、一個音這樣教，我沒學過怎麼構音，我也不懂，我就用最傳統的方法，就試著叫他發音，叫他發個十幾遍，他就這樣慢慢學習。（FE-27）

個案 G：

因為早療師資不足，所以往往需要排很久才能去上課，那我是覺得那個黃金期都錯失了，我們那時候也一直在等啊，我們等那時候還算快，我們等差不多半年後才排到，他們現在差不多都要一年到一年半，算快的喔！所以我都覺得說你幼稚園排，等到排到的時候你都唸小學了。因為老師不足，就只有那幾個老師嘛，然後就是很多人需要，我是覺得現在那個早療的需求很大，早療服

務需要加強，對，我們也是啊！等等等，從低年級等到已經要中年級了，對呀，因為他有一個年齡限制嘛，等於說我們上國中就不能再上了，就變成等到以後我們就因為年齡問題沒有辦法上了，語言方面他還是一直都不 ok，還好xx 醫院他有專門為小胖開設語言治療課程，也沒有年齡的限制，所以我們才又開始上了，可是中間也曾經因為老師問題，又停掉好久喔。(FG-29)

早療師資短缺及分佈不均，容易讓孩子錯失治療的黃金時期，家屬認為政府應該正視這樣的問題，具體改善，才能落實早療服務的精神與意義。

2. 醫療屆域僵化

醫療服務無法打破疆域的限制，家屬希望醫師能夠應用科技化的資訊，加以突破。

個案 C：

為了要給他更合適的環境，所以我讓他移民到大陸，我希望說能夠在上海那方面能夠有更多的資訊給我，不要說只有我們，我相信還是有很多人也需要，因為醫學應該是無遠弗屆的，不能說只是侷限於台灣，所以我希望說台灣有一些好的醫護人員也能夠放眼大陸，把一些資源做整合，不管人在哪裡都可以溝通。現在有 MSN 呀！還可以視訊，我也建議醫生可以讓我們透過視訊跟他溝通，這是需要突破的。(FC-38)

家屬為了要讓孩子有一個優良的生長環境而移民至大陸，然而，對於台灣醫療深具信心的個案，卻面臨到無法即時取得醫療資源的困境，他深刻的表示醫療資源應該整合，醫療服務也應該做到無遠弗屆的境界，而不該只是

侷限於台灣。

3. 輔助醫療亟待開發

對於孩子各式各樣的問題，除了藥物治療，家屬企盼能加強開發其他的輔助醫療。

個案 A：

我一直覺得吃藥打針對身體來說其實也是一種負擔，總是藥，總是對身體有影響，既然已經知道他們會有這麼多問題，不知道以後會不會針對這些問題發展出更好的治療方法，不要就只是吃藥打針。(FA-53)

個案 B：

我覺得他的體能發展跟心理的治療很重要，應該要去開發合適的心理及體能治療，要有專屬的醫生，網路那個上面寫說要吃什麼藥，什麼百憂解，我詢問醫師他就建議我說，如果行為還能控制，就盡量不要吃，其實藥都是有一好沒兩好，有一好一定有個地方一定會有反作用，那我就想說那怎麼辦？是不是要找一個人，跟他談一談，所以我是覺得說心理的部分還需要再開發，怎麼樣平衡他們心理的情緒，讓他去改變，不要靠藥物最好，靠藥物不是辦法，那就看怎樣發展出一個心理學，怎麼樣來幫助他們，而且應該給我們家裡做建議，媽媽你應該怎麼樣？你應該給他學些什麼東西？你應該給他做什麼東西？這樣子的一個專門治療。(FB-59)

合併多重健康、情緒及行為問題的孩子經常需要服用藥物加以治療，家屬擔心藥物將會誘發許多的副作用，希望能開發出一些不需用藥的輔助醫療，以減少藥物對孩子身體的傷害。

（三） 難以認同的醫療服務

部份家屬在陪同孩子就醫歷程中感受到醫療人員冷漠、被動的態度，實在令人無法產生信任。在此次主題中共有「心寒的冷漠對待」及「片段的訊息傳遞」等二個子類別。

1. 心寒的冷漠對待

醫院常常是孩子與家屬的第二個家，然而這個家中部份的醫療人員卻是態度淡漠，令人心寒。個案至痛的遭遇如下：

個案 A（1）：

醫生就這樣子跟我講，他說這種病，2歲過後小孩子，很會吃，現在他可能都不吃，2歲過後會拼命的吃，然後他就這樣子跟我講，還跟我說，他說看你的命啦！他的意思就是說不見得這種小孩子都可以存活，你知道嗎？然後，他說你帶回去，你就先養大再說，是跟我講這句話：你先帶回去，先養大再說。其他的什麼都沒有跟我講，然後我本身也什麼都不懂。（FA-11）

個案 A（2）：

一直到X醫師那邊看，每次都去，我們辛辛苦苦坐車坐上去，一次坐上去一個小時，然後在那邊等..等門診，坐車回來還要一個小時，而且那個車一個小時才一班車，如果這個班趕不上我要再等一個小時，所以說我一次上去有時候半天的時間都不夠，有些事情想問他，他說，沒關係大一點就好了，過一段時間就好了，就是這樣子回答我，他長大就好了，自然就好了，然後我就覺得我辛辛苦苦每次上來就給我幾片藥片而已，然後我說我這個藥要吃到什麼時候，醫生跟我說到他會走路的時候，然後到他會走路的時候我去問他，他說你吃吧！我跟你說什麼時候不要吃你就

不要吃再停。(FA-19)

個案 A (3):

後來就是那個隱瞞的事情，不是說兩歲吧！兩歲要開刀嗎？如果說你過了兩歲還不會下來就要開刀，如果你不開刀的話以後不好，然後後來到了兩歲的時候，因為他一直都沒有提，一直都不提，那我就問他，他就說好呀，我幫你轉給外科醫師，然後我就找他說的外科醫師幫我們做檢查，卻只是做表面的檢查，就說因為表面的摸不到，醫生就說可能太小了，太小了根本沒辦法動手術，然後就做超音波，超音波也說看不見在哪，他就不肯幫我動手術，叫我回去再去找xx醫師，我一個媽媽帶著一個不太會走的小孩，我這樣子要抱著他這邊跑，那邊跑，你醫生跟我說一句話去找他，我就只能去找他，我一個媽媽我怎麼辦啊？（聲音激動顯得生氣），你兩個醫生就這樣踢來踢去，你們兩個醫師又不同一天的門診，這樣我真的很困擾，我沒辦法在同一天找到你們，我一次要上來很不容易耶，然後你們這個幫我踢一下，那個幫我踢一下，踢來踢去我實在不知道該怎麼辦，跑了半天隱瞞還是沒有得到解決，我只能不斷的再去打聽哪裡有好醫師。

(FA-41)

個案 D:

他現在視網膜剝離，就是看不到了，完全看不到了，我說那個醫生多沒有醫德，我說已經開了兩次了，我說他好愛看電視，他最近喊頭痛，是不是因為電視看太多，他說：能看就看，不然等到他瞎了以後，不能看怎麼辦？我一聽，怎麼有醫生講這樣，完全不人性化的話，我就很討厭他！然後，前面兩次就說再開也沒什麼用，第三次又說再開一次好了，我心裡在想，再開一次，你當我是白老鼠，我就不開了！（FD-16）

個案 A 深刻經歷了一些醫療人員冷漠無情又互推責任

的對待，辛苦的通勤奔波卻換不到詳盡的解釋，這讓他無所適從，只能靠著自己的力量不斷的打聽，希望能找到一位善盡責任的好醫師。從診斷到治療家屬都非常需要醫療人員的協助與支持，才能早一些認識疾病、適應疾病，醫療人員冷漠無情的態度，加深了家屬的悲痛與無助。

2. 片段的訊息傳遞

就醫過程中醫療人員所提供的訊息非常片段而淺略，無法滿足家屬的照護需求。

個案 A：

在x醫院診斷出來以後，那個醫生跟我說你可以上網去查，我說那網址多少，他說我不知道你自己上網去查，然後我有叫別人幫我，就是說直接找染色體，才查到一些很基本的資料。醫生都沒有給我什麼說明或訊息，就這樣在家帶著他，那時候已經開始用鼻胃管，連怎麼餵孩子都是自己摸索的，醫師就是很不主動。(FA-12)

個案 B：

從x醫生那邊我沒有得到什麼幫忙，xx醫院也沒有幫助，從來有沒有，我問x醫師說那小胖威利這樣要怎麼辦？他說也不能怎麼辦啊，就這樣啊！都自己摸索，我覺得他講話不清楚就去學講話，他協調不好就去學協調，然後我是從罕見疾病基金會瞭解到小胖威利的症狀、還有怎麼帶小胖威利，牛醫生的幫助會比較大，他很重視這樣的小孩子，他會幫我檢查，幫我安排每個階段該做的治療，還會跟我解釋鼓勵我，其他的醫師問一句答一句，有回答就算很好了。(FB50)

個案 C：

醫生給的資訊很少，我都是自己找的，其實去完x醫師那後，我就不會主動去找醫生，因為去問

他問題，他總是回答的有所保留，不如我自己回家查。(FC-26)

個案 F：

剛開始就想小胖威利到底是什麼問題？回來後就自己上網查，然後，知道他會有那些症狀，就想說好好照顧他這樣子而已，後來我們也有去 B 醫院找那個 x 醫師希望知道更多專業訊息，他有大概跟我麼說所有的問題，怎麼照顧，可是這些，大概我們回來上網就差不多都知道了，後來才發現有好多我們不太瞭解的事情醫師當時並沒有告訴我們，一路還是得自己摸索解決問題。像很多資訊都是從喜慙兒那邊知道的，醫生並沒有說，因為其實像這種症狀的小朋友並不是很多，所以他們不會特別為了你一、兩個小朋友跟你講，尤其像我們在 x 醫院是給那個氣管醫師看嘛，他的門診都很多人，他很忙，然後給的訊息就相對減少很多，能講話的時間也不多，對啊，所以他很多症狀也都是我們上網看的。(FF-11)

徬徨的家屬，總期待醫護可以提供充足訊息，然而期望卻經常落空，失望之餘，只能靠自己上網搜尋，來增加對疾病的認知。

三．生活處境坎坷

一般大眾對罕見疾病的認知有限，無形中也壓縮了病患及家屬的生存空間，讓外表看似正常，實際上則有先天缺陷的孩子在求學、就業、申請補助、購買保險及融入社會的路程中，步步難行。對於目前貧瘠的社會支持，家屬渴望藉由疾病的推廣及各項人性化的政策給予他們一些活下去的力量，也希望中華民國小胖威利病友關懷協會能

整合資源提供協助，最後則期待能打造一個專屬的家園，讓自己的孩子也能受到公平合理的對待。此主題共包含了「孩子遭受排擠」及「社會支持貧瘠」兩個次主題。

（一） 孩子遭受排擠

照護孩子的歷程，家屬深刻體驗到孩子在各種社會情境中，不論扮演什麼角色都倍受排擠，就如同一個社會邊緣人，爹爹不疼姥姥不愛，沒辦法得到體諒與關懷。在此次主題中共有「被老師遺棄」、「保險業者拒保」、「遭老闆排斥」及「遭路人嫌惡」等四個子類別。

1. 被老師遺棄

學校老師無法真心接受並耐心對待罹患小胖威利氏症的孩子，令家屬痛心。

個案 B：

五年級時候，學校要重新分班，這種學校有 20 個學生，那分班以後喔，好老師有經驗的老師，全部都不要教五、六年級，大家都不要挑五六年級，因為現在學生很壞管不動。最後沒辦法，就是那些經驗少又不是很名氣，也沒有什麼力量，的老師來教五六年級，這是第一慘，第二慘是五六年級喔全部都不要這樣的孩子，那學校就給他個命令說，不行呀你一定要在這裡面挑一個，他就開始挑功能好的症狀低的，都沒有人要挑他，我聽了就好難過（母親眼眶泛紅，音量放低），因為他有個菲傭在他身邊，所有人看他都像大少爺，當然啦變成有很多事情他也不會做，像例如說他要穿鞋，他要穿鞋他不會像一般孩子趕快蹲下來套鞋，他就一個腳等著你來幫他穿，因為他蹲下去很困難，因為他很重嘛，他腳很小，他很困難他沒有辦法扶東西，可是別人覺得是你媽媽

不訓練，他要等著菲傭幫他穿鞋！所以變成說學校的都知道，所有老師也知道他有情緒問題就老師不要他，後來我聽了我好難過喔，學校老師不要他。(FB-27)

個案 E：

我本來想要把他從新竹轉學回來，可是又沒辦法，因為這附近的安親班都不敢收他，對這種孩子需要有愛心又要有耐性，幾乎 24 小時你都要看著他，不看著他他就是隨時去搗蛋，拿人家東西或者是拿教室的任何東西，他都可以做出很多不是正常孩子做的一些行為。一般的安親班又還有其他孩子要教，老師根本不可能特別為這個孩子花心思教導、陪他，所以大家都不要他。(FE-9)

個案 G：

最近也是透過那個罕病基金會認識一個住在南部的國中女生，他也是小胖，也是國二，因為他可能他也很多問題，就是就學方面很多問題，但是他的問題跟我們不相像，因為他們好像不能適應，他小孩是休學狀態的，那我是覺得為什麼會休學？那他是說他女兒的情緒障礙很嚴重，好像學校不太能接受他，很像老師學校都不能接受這個孩子，那我是覺得說為什麼會這樣？難道可以這樣剝奪他們的受教權嗎？我是跟他分享我們七年級上學期也是過的不太好，其實他七年級的那個老師我跟他也是有一些不太能溝通，後來我有跟那個認扶老師說我想換班級，因為我不太能跟那個老師溝通，然後我覺得我女兒也很受委屈，我覺得我想要轉班或轉校，我說轉班好像也不太好，有時候我會經常到學校還是會碰到也不太好，像以前經常需要到學校開會，每次開完會後就會經過他們導師的辦公室那我就會進去跟他打招呼，可是那導師好像愛理不理，那我幹麻要貼他的冷屁股，後來我是覺得說除非你有事情找我啦，要不然我也不會主動跟他溝通，他不太能接受我的孩子，我想想也就算了。(FG-45)

受教權雖是不可剝奪的，但是，對於部分學校及安親班老師不願意分身去照顧一個合併多重障礙，需要密切看管的學生，家屬除了為孩子感到委屈，也只能無奈的面對事實。

2. 保險業者拒保

頻繁進出醫院的小胖威利氏症孩子，比起一般人更需要保險的保障，但體弱多病的事實，卻反而讓他們面臨無法買到保險的窘境。

個案 D：

我一直要幫他買保險都買不到，他在長庚、在三總、在榮總病歷都洋洋灑灑的一大疊，那幸虧馬英九勒，我們市府員工可以保險，眷屬也可以參加一個單位的保險，好加在，所以每次蜂窩性組織炎還有一點補助，也很恨啦。(FD-17)

個案 E：

他真的很可憐你知道嗎？他才是真正需要買保險的人，可是沒有人願意承擔這樣的風險，賺錢的生意有人做，賠錢的生意沒有人要，有時候想一想真的是非常不公平。(FE-56)

個案 F：

不要說補助，連要自己掏腰包買保險都買不到，因為他有病。(FF-37)

罹患小胖威利氏症的孩子，買不到保險的境遇，讓家屬感到可恨與不平。

3. 遭老闆排斥

職場經常會拒絕接納這些身心殘障的孩子，逼近成年

的孩子最常面臨到的問題之一，就是就業的瓶頸。

個案 B：

我覺得好像沒什麼就業機會，哪個老闆會要他，可能將來就跟我到處旅行吧！（FB-58）

個案 D（1）：

他一天到晚到統一去問人家說哎唷，你們要不要請人工作？我會打工。事實上如果兩個客人過來，他就會忙不過來，他們的數理非常差，他們的思維可以很沒有中斷，但是他們的數理數字ㄗ，非常差，很差啦，所以他們根本找不到工作，那統一剛開始騙他說我們不缺人耶，那他說我填表，統一說那你填表好了，填完表我再通知你，他就回來說媽媽你記得喔，這兩天會有統一打電話來通知我去喔，我本來說欸好我知道了，他沒事喔，他就去我們這邊附近通過去問說有沒有缺人，通通留下基本資料，通通沒有人回他電話，我就跟他講你死心好了，他們都在敷衍你的，他說媽媽為什麼這樣子？難道我就不能工作了嗎？我說你憑什麼工作嘛，我說你常常一點點事情就跟媽媽吵，我說你沒有辦法調適他們的情緒啦，我說你死心吧，媽媽也可以養你，你只要不要生病，不要作怪，你在媽媽這邊，媽媽就好好陪你。（FD-27）

個案 D（2）：

事實上很多智障的人可以在洗車那個地方，甚至於在伊甸洗衣房，我雖然不缺那些錢，但是他有工作我是最高興，那對他是一種肯定，可是我已經嚐試太多次了，像伊甸的社工帶他去日本料理店喔，是在華納威秀那，多麼大的餐廳，做了五天，那社工人員每天陪他去洗碗喔，就是彎腰拿盤子沖乾淨放回去，彎腰拿起來放回去，就這麼一個簡單的動作喔，前兩天人家還給他做制服，還有健保，然後還開個帳戶，做了五天，社工說媽媽很抱歉這裡不適合他。我說我請問你，他們

這種人跟真正的智障不一樣，哪裡適合他，請你幫我找找看，你們都是一個地方一個地方把他丟掉。(FD-29)

個案 G：

工作就隨緣，應該也沒有人會要他們吧！反正他爸爸就說...，那個時候我跟他說以後他們可以做什麼？幾乎都是勞力的工作，他爸爸一聽好捨不得，為什麼要那麼辛苦，我們省一點就夠了，他會很捨不得。(FG-38)

小胖威利氏症的孩子，期待自己也能工作，無奈卻在求職過程中頻頻受挫，這樣的情況讓家屬感到難過，雖然家屬已做好心理調適，就算孩子將來找不到工作也無所謂，但是工作對孩子而言是種肯定，所以家屬仍然盼望職場能夠接納孩子。

4. 遭路人嫌惡

外表正常的孩子受到疾病的影響，經常在路上做出一些出奇不意或令人難以接受的怪舉動，如撞人、吐口水，讓路人投以嫌惡的眼光，並且避之唯恐不及。

個案 B：

其實他看不出來有什麼，你看不出來他哪裡怪？但是就是會覺得他反應有點怪怪的，他好像又不是說蠢，因為他的反應都能跟你對答如流，可是他明明有問題，這樣就很吃虧，在路上很容易闖禍，撞到人都是無心的，但是別人沒辦法包容他，會覺得很生氣的責怪他。(FB-75)

個案 E：

他會做一些讓人家很生氣的行為，他去摸人家的鏡子，人家就很生氣了，他去跟人家吐口水，你

現在還小，人家會覺得說 OK 你是孩子，人家還會原諒你，你二十歲你再做出這些很怪異的無法理解的行為，沒有我在旁邊，跟別人說這是有問題的孩子，那就會被打的很慘。他雖然智障卻跟一般智障的孩子不同，因為他的外觀看起來是正常的，所以他們得到的包容比真正智障的人貧瘠，一般人都沒有辦法同理他異常的行為，實際上他是無法自制的，但他們總是用「故意」來看待，路人都會故意躲開他、嫌棄他，真的很不公平，但我不怪他們。(FE-48)

雖然孩子的怪異行徑都是無心或無法自制的，但是，因為有一個看似正常的外表，所以往往得不到別人的包容，家屬雖然感到不平，卻也能體會路人的反應，非常擔心孩子在成年後，必須要為這些脫序的行為付出慘痛的代價！

(二) 社會支持貧瘠

小胖威利病患的成長需要許多社會資源的協助，然而在這方面家屬卻深感貧瘠，他們期待社會能給予多一些的支持與關懷，讓自己及孩子擁有活下去的力量。在此次主題中共有「疾病推廣不足」、「缺乏專屬家園」、「社會補助欠周全」、「未落實有教無類」及「期待疾病協會功能多元化」等五個子類別。

1. 疾病推廣不足

罕見疾病鮮為人知的事實，經常增添家屬在照護上的困擾，因此，家屬希望政府能加強疾病的推廣與宣傳，讓更多人懂得這些孩子。

個案 E：

政府官員應該要聽聽我們的聲音，認真去思考如何落實罕見疾病的推廣，不要讓我們永遠處在不被人了解，充滿誤會的環境。(FE-57)

個案 F：

要真正面對事實很難啦，社會支持不夠，推廣不足，所以都是無奈接受，你說要做到像X委員這樣很難呀，一般的人，你這樣站出來講，可能也沒有人會理你啦，對不對？如果說他今天不是在那個職位、那個地位的話，其實也沒有人會去關心到這種問題，所以政府及傳播媒體應該主動加強罕見疾病的推廣。(FF-26)

個案 G：

這種疾病的宣傳很少啊，所以這個病人家也不知道啊，這樣就會很困擾，有時候我們有一些需要人家跟我們配合的事情，實在也不是很能配合啦！你像說什麼血友病大家都知道，大家都可以配合，像我們都會跟老師說不要給他吃啦！他們就會覺得說沒那麼嚴重，還好這樣子，可是他們不曉得這些孩子潛在的危險，這個病真的需要被推廣，要不然啊他們正常的外表下，真的藏了很多會威脅生命的危險。你不要說一般人，像我們親戚也都會覺得他很好啊，他很ok呀，覺得這個病沒那麼嚴重，那你為什麼要帶他去做復健呢？他們會覺得說就是很奇怪，他們覺得說他還ok呀，我是覺得說他們不是經常跟他接觸，所以覺得說他好像還ok，可是他講話你都聽不太清楚嘛，然後他很多動作協調也不好嘛，動作很慢，然後跟同年齡的比起來就是很不靈活嘛，可是他們就覺得說，他要吃就給他吃嘛，說話也還好呀，反正就是會讓家人誤解，他們就會覺得說為什麼我要那麼嚴格？啊，不嚴格一點他們就會很難控制得寸進尺。(FG-31)

缺乏了社會支持的市井小民，只能無奈的接受事實，默默承擔起照顧的角色，家屬期待政府官員能聽見他們的心聲，認真規劃罕見疾病的推廣計畫，將他們從被誤解的困境中救贖出來。

2. 缺乏專屬家園

家屬認為小胖威利的孩子並不是真正的智障，將他們與智障的孩子關在相同的教養機構中，對他們而言是不公平的，因此，家屬非常期待有一個專屬的家園，能讓孩子揮灑自己的天空，也讓照顧的壓力獲得喘息的機會。

個案 C：

我現在其實很想成立一個跟他們有關的基金會，因為台北市的醫療資源非常豐富，可是除了台北市呢，其他縣市的資源就很少，所以我想要打造一個專屬的家園幫助這些孩子，但是我必須要先有錢，所以這是我現在打拼的目的，不然現在為善不欲人知的人真的很少，捐一些錢就要這些孩子表演，要記者拍，無形中為這些還沒有出社會的孩子貼上了標籤，這些孩子已經夠可憐了，還要這樣被貼標籤真的是...無形中就是提醒強調這些孩子「你是有問題的！這對小朋友又是另一種傷害，所以我絕對不會這樣做，成立一個屬於他們的家，是我最大的期待。(FC-57)

個案 D：

他本來住在這邊的XX家園，禮拜一到禮拜五，禮拜五晚上接回來就好了，晚上去散步還可以看到他，最後他們說他太皮，把所有老師都吃的死死的，然後不適合，請你們走人。我說請問你我哪裡可以去？！我現在呼籲的就是，我跟記者常常講，重視小胖威利不是真正的智障，不要把智障

的人跟小胖威利放在一樣的機構裡面，這樣對他們不公平，應該有一個專屬的教養院。(FD-30)

個案 E：

希望將來哪天 *either* 是生化科技、*either* 是哪天突然有什麼 *social* 可以幫助他吧，然後他未來可以去不知道是養護中心還是哪裡，有一個短期的、或者是長期的專屬機構，可以讓讓我們休息一下吧！未來看有沒有社區家園這個藍圖，因為他們這些孩子，也要他們自己的領域，有他們自己的部份，在那，不管他們是在讀書、畫圖還是做什麼都好！最重要的那是他們的家，有瞭解他們的人照顧他。(FE-18)

為善不欲人知的人已經少之又少，捐一些錢就要孩子表演，要記者拍照，讓人無法接受，不希望孩子因此被貼標籤的家屬，積極以行動表示建立專屬家園的決心。

3. 社會補助欠周全

小胖威利的患者需要許多社會資源的補助，然而立意良善的社會補助卻因為關卡重重的申請流程，及不具個別性的一致性補助方案而減少了實質作用的發揮。

個案 B：

實在小胖威利他有很多症狀是看不出來的，可是卻要很多的補助，在語言學習就要買語言學習機，走路時必須要一個輔助器，但不知道要去那裡申請，因為申請的那個關卡很嚴格非常嚴格，一關一關這樣子，我看了我頭都暈了，我想說我看我自己花錢還比較快。罕見疾病沒有政府的支付，根本就沒有辦法活下去，有能力的人就是有能力，沒能力的人就是沒能力，然後愈沒有能力的人愈沒有辦法認清這個事實。我覺得我們國家

這方面做的並不是很完善，等於是什麼東西你要去要才有，他不主動給你，我從來沒有拿什麼補助，唯一的補助是學校自動發的，因為他領有身心障礙的手冊，所以可以補助交通費，還有便當費，就是免費便當愛心便當，可是他小胖威利怎吃便當阿？他以前都還會結那個便當錢給我，現在變成不能換現金給我，所以我就轉給他們班上比較窮苦小朋友吃，靠別人很慢，所以我都不要，有系統的補助建議可以讓我們省去很多摸索的時間，把時間用來照顧孩子。(FB-57)

個案 F：

那呼吸器一台四萬多。雖然我們有重大傷病但是政府沒有補助，對呀，那個是你自己要去買的醫療器材，所以政府不會補助，因為他們好像認為那個是非必要性的，其實有那個跟沒那個不會影響到他的生活跟他的生命。我們有那個具體的睡眠障礙的那個報告，可是他們認為說睡覺時只是血氧比較不穩定，但是還是會再上來啊，所以他不會補助你。昨天我們有問中山說像前幾年 SARS 的時候有到很嚴重的，他如果沒有戴那個他可能就會走掉了，所以那個市政府就會補助。那其他的…我也有打去市政府問，他說沒辦法補助，政府應該思考如何讓補助更實際。(FF-18)

深入了解普瑞德威利氏症候群患者的需要，建立完整且流暢的社會補助方案，是家屬共同的期待。

4. 未落實有教無類

就學是孩子人生的一個旅程碑，因著疾病產生的症狀，及各項發展的殘缺，罹患小胖威利氏症之孩子在學習上有其特殊的需求，可是目前的教育制度卻未能真正落實因材施教，教育資源也未妥善整合，致使孩子的求學歷程

變得艱難。

個案 B：

訊息不夠，其實上小學的時候我就去打聽，因為我剛好搬到新店，我就問人家，都問對人，所以說教育訊息的整合很重要，才能夠協助我們找到合適的教育環境。然後教育銜接也很重要，就是因為國小的老師教的很好，就變成說到了國中去上啟智班會很可惜，他們剛好屬於中間那一群的，他們去一般班一定會被欺負而且跟不上，去上啟智班又太浪費，一個 9 年國民教育，不應該含糊的就將學生納進來都混在一起，你這樣教，根本接不起來，要有完整的個別規劃才是啊！（FB-67）

個案 E：

我很希望能有一個合適的教育環境，讓他們和幾個有問題的孩子及幾個正常的孩子，以二比一的方式再一次融合在一起，例如 24 個孩子中，有 16 個正常的孩子，8 個各種問題的孩子，然後 3 個老師，有 1 個是實習老師，都接受過特殊教育訓練，辦個不錯的一個融合教育，做到孔子那種有教無類的特色，每個孩子的程度不一樣，尤其像他們這種孩子在學習上、成長上都慢，所以要針對他們的情況在食、衣、住、行各方面設定一些學習目標，看他們能不能達成這些目標，然後學期中、學期末再做一些評估、追蹤，慢慢增加學習。師院目前他們有學前班的幼稚園、有國小部，現在在試辦國中部的，如果不成功，我不知道要讀什麼學校了？我也不知道他未來的藍圖該怎麼畫，只能一步一步走。（FE-4）

個案 G：

我覺得有時候像現在這個教育啦，對他們這種孩子來說是很累啦，因為他現在再測智力算是輕度邊緣那種，嗯！以現在這種教育制度來講，還是要在普通班，就是雖然你上資源班，可是還是要

回歸到普通班，那對他來講壓力比較大，對這樣的孩子實在應該另做課程安排，因材施教。上國中之後有所謂的認扶老師，就是資源班那邊這樣，有認扶老師，等於好像一個老師認一個孩子，就是說以後有什麼問題都可以打電話找他，然後包括要開學前，會有一個 IEP 的會議，等於是會跟導師，還有他們資源班的老師，跟家長這樣子，會先開個會，針對他的問題進行討論這樣子，然後共同規劃適合的課程，所以我是覺得現在是比較好，可是說是規劃課程，可是也只有國英數三科，其他的還是要跟著走。我是覺得每個階段的教育銜接都很讓人擔心，都有不同的問題一直在考驗我，還有小孩，還有老師，我現在就很期望說這一年趕快過，因為他可能到了高職以後會好一點。他到時候就是會去唸那種綜合的職業學校，那個對他來講我是覺得說很合適。

(FG-37)

教育銜接的困境是家屬憂心的問題，若能妥善規劃個別性、整合性的銜接計畫，必能減輕家屬之擔憂，而有教無類的課程安排是家屬深切的盼望。

5. 期待疾病協會功能多元化

從疾病協會中家屬可以得到一些寶貴的經驗與支持，他們期待專屬的疾病協會功能可以更加多元化，作為他們的依靠。

個案 B：

我是覺得既然小胖威利協會成立了，應該把功能放在讓小胖威利學一些技能，可以去請教歷史悠久又健全的唐氏症協會，學習他們，然後把協會功能放在讓小胖威利學一些技能，可以教他們一些生活禮儀 Y，或者說學畫畫啊！學合適的生活

技能，就希望協會將來可以辦這些活動，就是一個長期性的，不是只是去玩個兩天一夜，然後把錢花掉，其實玩可以一學期辦一次，半年一次，但玩對他們來說不是一個永久性的幫助，出去玩並沒辦法讓他們走出這個社會，學習技能比較重要，或者是開個心理諮詢，每一個禮拜安排一堂課讓小朋友來，告訴家長及小朋友，能怎樣得到一些心理幫助，就是應該朝這方向，有一個固定長期的選擇。(FB-60)

個案 G：

我也忘記我們是怎麼加入協會的（笑），對，反正後來就進去了，我們就是這樣，聽到有什麼訊息就會到處去呀，對有情報就趕快加入呀！然後，訊息很亂需要靠自己到處打聽，協會應該更積極整合訊息發布訊息。(FG-30)

對於正在茁壯中的中華民國小胖威利病友關懷協會，家屬們有一些深刻的期許，希望協會能安排一些增進孩子生活技能與幫助家長及孩子心靈成長的長期性課程，更盼望協會能率先承擔起整合資訊的責任。

四．自身天職難為

家屬在照顧過程中，對自身所承受的天賦使命感到沉重卻無法逃脫，在漫長艱辛的照顧歷程中，家屬終究需要看見自己，才能重新累積能量。在此主題下共辨識出「孤獨的承擔」、「無盡的擔憂」及「維持自我衡定」三個次主題。家人的關懷是最基本的支持力量，然而孩子罹患罕見疾病這個殘酷的打擊，卻會在家庭中激起一波又一波的浪濤，於是家庭成員間的關係受到嚴重的考驗，因著各種理

由，家屬總是被迫獨自默默的扛起所有的照護責任，家人的淡漠甚至批判讓家屬感到孤立無援，面對其他本應該受到同樣關懷的子女，卻得不到等同的關心，讓家屬覺得的歉疚，然而身負照護病患責任而無法分身的情況卻是難以改變的事實，加上經濟的重擔，這些都讓照顧者承受者莫大的壓力，無形中卻還會不自主擔憂著自己死後孩子的未來，以及活在遺傳陰影籠罩的恐懼中！家屬只能透過尋求宗教慰藉及病友相互支持和調降原本期望與盡人事順天命的方式，宣洩情緒，重新累積能量來維持自我的衡定，繼續完成上天賦予的使命。

（一） 孤獨的承擔

在得不到支持的狀況下，仍需堅強扛起教養孩子的責任，還要擔憂經濟的問題，這樣的照顧歷程讓家屬感到孤立無助。在此次主題中共有「孤立無援」、「教養重任」與「經濟重擔」等三個子類別。

1. 孤立無援

家有小胖威利兒，讓承擔照護責任的家屬，格外小心翼翼的評價他人的反應，當面臨家人對孩子不接受，對自己責備，又得不到實質的支持時，個案感到孤單缺乏援助。

個案 A：

爸爸就是覺得也沒什麼反應，他好像好像比較不關心這方面的事。他就知道反正我會去照顧他嘛，就是說有什麼問題都是我會帶他去解決，那他就不會有什麼反應！都要自己承擔啦！跟他說好像他又無所謂，有時候看到他白天工作也很累，就想說算了。(FA-48)

個案 B：

爸爸對小孩子很好，但是因為他很忙，因為他常常要出國他每次一出差出國，通常要三個月才回來，而且他很忙，我覺得男生比較沒有辦法面對這樣的事實，他可以接受，其實他比我早接受這個事實，但是他無法去面對，工作也許是個逃避，但是我能體諒。(FB-49)

個案 C：

你沒有看到為什麼協會成立那天小孩只有我自己帶去，因為他們家沒有辦法接受一個故障的小孩，他們認為他是一個故障的小孩，因為這樣我哭了，我做月子的時候就在哭，我覺得其實這不是我的原因，這好像大部分是父親那邊的因素，可是我公婆卻怪到我身上來，然後不去怪他兒子，其實我本來就不受婆婆喜歡啦，我不曉得為什麼不被他喜歡，所以他們連孩子也不喜歡，包括剛好又是一個故障小孩，他認為他是故障的，那我認為不是你知道嗎？只是他需要人家多一份愛給他，可是我婆婆就跟親戚講，說這個故障小孩不需要怎麼養啦，把經濟、把錢用在小的那一個就好了，用在小的那一隻就好了，那大的那一隻就不用這樣，所以我要跟他爸分手。(FC-1)

個案 D：

有一次，他在XX醫院混了五天，就他奶奶第一次住院的時候，他爸爸去陪著他奶奶，發現他手上有五個便當，你知道他那個混蛋老子，就是顧著他媽，都沒有顧兒子，他就這樣繼續流浪，我恨死他，我說你為什麼不勾一丫著他讓他去你媽病房那，守著他，五個便當他一定是一個都不該吃的嘛，他爸說那我怎麼辦，我又要忙我媽。他以前在家就是沒有辦法好好照顧孩子，不正常的基因是他給的，還要我為這個孩子負責，像這樣沒有責任的男人，我跟他離婚對孩子來說也算是好事。(FD-21)

個案 E：

我婆婆本身他身體也不是很好，他比較疼我小叔，他會幫他料理三餐，然後會照顧他的孩子，人難免會有私心，會多付出一些心思在自己在意的人身上，所以說你也不能怪他，只能說自己的親人都沒有...體諒自己吧，其實說起來就是人有長短嘛，他會先顧到他覺得 OK 的，所以他就沒有辦法再注意到我們是長子或長孫，自己的親人都沒有能夠花多一點的時間跟他互動，用再多一點耐心或愛心的對待他，如果沒有很有耐心這樣子去做的話，對他的幫助說實在會很少，這方面來講就是有些不足啦！（FE-46）

母親在孤獨的承擔照顧孩子的龐大壓力之下，還得包容無法面對孩子罹病事實的父親，與體諒公婆的忽視，母親所承受的痛楚與辛酸是一般人無法體會的。

2. 教養重任

背負教養責任的家屬往往將心思集中於罹病孩子的身上，雖然也惦記著其他健康的孩子，卻無法分身，因而感到虧欠。

個案 B：

還好我女兒很乖，很內向但很自動自發，該做的事都會做好不用我操心，但是總是對他有一份虧欠，我們都把重心放在弟弟身上，他也從來不抱怨，我很希望也能同時照顧到他，但是真的已經精疲力盡了。（FB-78）

個案 E：

其實我就在想這樣的孩子還需要更多的耐心，他一歲九個月的時候我又懷了我女兒，那個時候還

沒確定他是有問題的孩子，那我女兒在各方面他會忌妒，因為他會覺得說你們的心都在哥哥身上，所以說他會很忌妒，就是說你愛哥哥比較多，所以，其實妹妹有妹妹要去處理的問題，就是說都要花時間，都要有耐心，可是哥哥卻佔去了我大部份的時間，我很抱歉，我真的很為難。
(FE-35)

個案 F：

我們都會跟他講說：以後妹妹要你照顧囉。他都嘛說好，偶爾會吃醋啦！因為我們一定是重心比較放在他妹身上，他妹妹這樣他也只能認了，雖然這麼說，對哥哥我跟太太還是覺得有份歉疚。
(FF-20)

雖然家屬時時刻刻惦記對所有子女生育與教養的責任，但是在精疲力竭之下，總難兩全其美，只能將歉疚與遺憾深深埋藏在心中。

3. 經濟重擔

家屬對於孩子接受治療及教養過程中，所需要支出的費用，感到負擔沉重。

個案 A：

他走路會不穩耶，走一走就會跌倒，所以我都給他穿矯正鞋，他現在沒有穿醫院的矯正鞋，他是穿別人送的，這雙是那一天有一個媽媽送的，一雙鞋要兩三千，三四千、四五千都有，很貴，買不起，別人的還很好就拿來穿。除了鞋以外還要買矯正鞋墊，矯正鞋墊也要一千多塊，他現在這矯正鞋墊是因為以前有一個媽媽送的，他的孩子長大些他把鞋子送給我，裡面有矯正鞋墊，那鞋子穿壞了，所以我剛好拿出來現在可以用。他穿鞋子你看（指著孩子的矯正鞋）他都拿去踢，這

雙沒穿多久喔，才穿才穿三四個禮拜，協會成立之前那個媽媽送過來的，你看現在好好的鞋子前面踢成這樣（開口笑），我都很捨不得。（FA-33）

個案 B：

他們都覺得說我花太少時間在他身上，覺得我應該陪他，我跟你講，人要知道自己的缺點，我覺得人沒錢，日子就過的苦，過的苦，就更沒精神更沒力氣照顧他，所以我的時間就留在工作上面，我覺得很現實的是你要有錢，因為你帶不了，就請人帶，請人教，就要錢，所以要拼命賺錢。（FB-63）

個案 C：

他穿矯正鞋之後漸漸可以慢慢的跑，因為他的腳有一點扁平足，所以步態不是很穩需要穿矯正鞋，穿了之後走路就比較穩，比較不會跌倒，但是很貴，不是每個人都可以有能力穿，所以我都教他要好好愛惜他的鞋子。（FC-42）

個案 E：

還好到去年開始給付生長激素治療費用，這兩年有補助，不然這麼胖要打生長激素負擔很大，不然這樣 60 幾公斤打一年要 5、6 萬的費用。（FE-24）

小胖威利的孩子，在成長的過程中處處需要用錢，讓家屬，必須仔細斟酌經濟上的負擔，盡可能的開源節流。

（二） 無盡的擔憂

家屬對於遺傳風險及自己死後孩子的未來感到擔憂。在此次主題中共有「不確定性遺傳」及「憂心孩子未來」等兩個子類別。

1. 不確定性遺傳

母親對於基因遺傳的無法掌控，使其活在不確定感當中，擔心自己之外也擔心女兒，將來一樣會生下罹患小胖威利氏症的孩子。

個案 A：

我們之前像在XX醫院做的時候，沒有往哪一型去檢查，醫生就說這種病遺傳機率很低，他說第二胎再生這樣的小朋友機率很低，後來到X醫師那邊詳細做的時候，有一半一半的機會，他說沒關係，只要小心一點，第一個是，第二個正常的人還是非常的多，基本上是沒問題，然後我稍微放心，現在是有計劃，不過還是會擔心。(FA-21)

個案 B：

X醫師抽了我跟我老公的血，我拜託他做研究也要跟我說我跟我老公的血怎麼了！因為其實我現在是害怕我女兒，我女兒將來會結婚啊我怕會有遺傳問題，我有跟X醫師講過，X醫師就說，不會不會絕對不會妳放心，這種事又哪能放心呢？(FB-43)

個案 G：

因為都一直檢查不出來他是什麼問題，我就覺得很奇怪，也覺得說他以後大概要花很多心血，所以那時候就會想說不想生，而且又會覺得說檢查不出來那是什麼問題，因為跟我們講染色體什麼都ok嘛，那就是怪怪的呀，那心中就有一個陰影，不知道會不會遺傳，會擔心，然後醫生都跟我講說不會啦，你再生一個不會啦，可是我就在想我已經那麼幸運了，而且我又覺得照顧這個一定要花很多的心血，所以我就不想生了。(FG-43)

「不確定性遺傳」經常是罕見疾病家屬非常擔憂的議

題之一，部份家屬因為第一胎就生下罕病病患而不願意冒風險再生第二胎；有計畫生育第二胎的家屬則是在醫生詳細的解說之後才能稍稍放心進行規劃；沒有計畫再生育的家屬，他的擔憂也並沒有因此停止，反而擔心健康的女兒未來會不會生下小胖兒，這樣的擔憂是沒有盡頭的。

2. 憂心孩子未來

家屬擔心有一天自己的生命到達盡頭的時候，孩子的未來不知該託付給誰。

個案 B：

其實我很擔心的反而是，以後我跟我老公都走了，我兒子要怎麼辦？不知道這個小胖威利會活到幾歲？你知道嗎？會很害怕，因為我怕給我女兒造成負擔，因為女兒將來總要嫁人阿！總不能說找一個會適應他弟弟的人，他才能嫁阿！如果對方不接受他呢？這反而是我比較擔心的，而不是擔心他有沒有工作什麼，我們走了.. 將來，我們都走了，他怎麼辦？我反而比較擔心這一塊。(FB-65)

個案 C：

我就想說多賺一點錢給他，讓他有基金，提供往後的一些幫助，就怕我不在的時候他也會失去依靠，我常想，只剩他一個人的時候會怎樣？對呀，所以我就想說先有這樣的金錢可以讓他有一些保障。(FC-4)

個案 D：

我大概知道說我會比他先走啦，應該是我會比他先走，否則一個方案是我走了帶他一起走，這個方案是悲觀論，應該還不至於，再來就是我走了，他怎麼弄？所以我要給他留一些錢，我也要

讓他知道他最後是要住在機構裡面，好啦，如果說我萬一走的早，不可能把我的負荷留給我父母啊，負擔又這麼大，那我的兄弟姐妹誰都有誰的家，對不對？我絕對不能要求別人負擔，所以最後他就是要回歸他爸爸，事實上他說媽媽我寧可去教養院，我也不要回我爸爸那裡。(FD-39)

個案 E：

我年輕的時候買了一個保險，快二十年了，我把兒子女兒及媽媽列為受益人，也許哪一天我走了，有這一點錢還可以讓我媽媽繼續好好照顧他，像他們這些人是需要被信託的，因為他們根本沒有理財的能力，所以要財產信託。我覺得說我們沒有辦法這樣二十四小時照顧這個孩子，我以後也可能生老病死，我老了我沒辦法，只能期待有一些生生不息的愛心天使，能夠幫助他，當我不在我走了，有人去幫助這樣的孩子，然後當他也能夠去照顧其他的孩子，類似這樣薪火相傳啦，不然我走了，我也不知道這孩子的將來、的未來在哪裡？！（FE-53）

個案 G：

我就會跟爸爸說其實我不贊成他在家，我是覺得他還是要出去跟這個社會互動，要去外面活動，因為有時候我們總是會老嘛，他就一定要去外面活動，如果我們不在了，他在外面活動，那他怎麼樣了別人才知道，要不然如果都在家，人家都不曉得他怎麼了，如果有活動，你如果怎麼了人家才會關心你是怎麼了，我們兩個都走了以後，他的未來也許只能從現在開始這樣安排吧！（FG-39）

生命終有盡，擔心卻無法停，多數的家屬都非常擔心自己死後孩子不知該歸向何處，於是對於孩子的未來做了可能的安排。

（三）維持自我衡定

承受龐大壓力的家屬，在照顧過程中需要尋找各種方式，來維持自我的衡定，才能繼續扛起照護的重責。在此主類別中共有「尋求宗教慰藉」、「病友相互扶持」、「調降原本期望」及「盡人事順天命」等四個次類別。

1. 尋求宗教慰藉

母親在照顧孩子的過程中，運用宗教的力量讓心靈得到慰藉。

個案 B：

當你很無助時，神就是一個很大的支持力，當你信心立定的時候，就會覺得祂就在你身邊，就像你很孤單的時候就會去算命，當你什麼都不順利的時候，就會去算命，很想改變這樣，宗教信仰確實很重要，因為祂讓我有個慰藉這樣子。我每天念佛，你就會覺得宗教信仰非常非常重要，會有一種無形的力量這樣。(FB-77)

個案 E：

有時候想想就是上帝沒辦法來照顧這麼多的孩子，所以派我們每個母親來照顧自己的孩子，這個孩子是上帝要指引我做人生的功課，我漸漸可以將憤怒轉化成力量，祂給我成長的機會。(FE-30)

在孤立無援的情況下，宗教讓媽媽的心情得以漸漸轉化，成為支持媽媽往前走下去的一股重要力量。

2. 病友相互扶持

母親透過與病友的交流，相互鼓勵，得到支持的力量。

個案 A：

我平時在林口做針灸的時候有碰到一個媽媽，然後當時我不知道她的女兒也是小胖威利，因為我們不認識，只是在那邊做針灸而已，因為做針灸的人很多很多，然後在第一次參加小胖威利的某一個聚會的時候才知道他的女兒也是一樣的病，因為他女兒比我孩子大三四個月，訊息度相對多一點，他又是台灣人，然後他們會到處找到協助，像他檢查是在台中檢查的，然後他說他台中那邊有給他一些訊息，他會跟我說，現在有什麼事情大部分都是他在跟我講，我到現在平常偶爾會跟他打個電話，我每次都要說到時候如果有什麼事情要通知我，他說好阿. 好阿知道了，就是有空我們都會多聊一聊一起打氣加油。
(FA-25)

個案 B：

其實我參加這個活動，只是想知道別人怎麼做，例如打了生長激素別人會怎樣，發生什麼突發狀況？像有一個爸爸，他告訴我說，他去便利商店拿東西，去便利商店我就會特別注意他的手腳，因為我會怕，所以，去那個協會，就只是想說了解別人的經驗，但是我發現大朋友好少歐，像小朋友很多，應該告訴他們怎麼去走，應該給他們一些資訊，如物理治療、語言治療，不要覺得沒有用，其實很有用。(FB-61)

個案 E：

像我們上這種融合班，特教的班，偶而也會跟一些媽媽互動，比較會有一些心得分享，這是我們一個一個滿大的支持系統，就是會支持我們，然後就是彼此加油打氣，因為現在人都很忙碌，沒有時間去東家長西家短這樣子，所以我們就在活動的時候分享一些經驗，我現在都有留他們的電話，有時候自己不忙時就通通電話，就可以彼此打氣啦，因為這條路走來真的滿累的，彼此要互相鼓勵。我們的不幸，有一些病友會跟我分享，

會說沒關係啦，你們生病了別人就可以正常了，因為你們把生病的基因帶走了，所以我們這些人就可以是正常的。我們的孩子或是病友，把這些不好的染色體或是基因的機率都拿去了，你們才能是正常的，社會就會是正常的，從這方面來去思考，這也是一些病友給我的一些鼓勵，生這樣的病有他的正面意義存在。(FE-43)

藉由病友團體的相互分享，媽媽更能掌握孩子的情況，也從中得到鼓勵，讓失落的情緒得以暫時平復。

3. 調降原本期望

家屬在面對先天障礙的孩子時，會透過調整自己的想法，修正對自我及對孩子的期望，學習與孩子和平共存。調降對孩子的期望如下：

個案 B：

我覺得他會認識字就都好了，所以功課上我就不會要求他，我都想說我兒子喔我對他沒有什麼期望，因為他身體不好所以只要他健健康康的就好，所以說我對他沒有什麼期待，只要他健健康康的就好。(FB-37)

個案 C：

我是一個追求完美的人，我的孩子雖然不完美，但是在我心中他就是最完美的，人不是說只看他的外表，他有缺陷，而是看他的心，到底他的心能不能想要去幫助別人，我只要求他要有一顆善良的心，其他的都不重要了。(FC-13)

個案 D：

為了他，小學寫名字，寫的亂七八糟，差點被我掐死，要掐死的那剎那，我醒過來，我說你只要活的好好的，從今天開始我不再逼你唸書。(FD-12)

個案 E：

他也要學會去愛人家，基本上也要有這樣子的能力，就是他還是要具備一些基本的能力，他不要變成社會的負擔，不要有一些犯罪的一些行為，還有比較積極的，就是他可以去照顧一些比他更弱勢的人，因為他們很有愛心，這是他們的優點，其他我別無所求。(FE-45)

調降家屬對自我的期望如下：

個案 C：

再沒有我來帶的話你覺得他們會變成什麼樣子？那我賺錢要幹麻？所以後來我放棄了，所以我就停掉工作全心全力照顧他們。(FC-32)

個案 D：

有時候我有一些才幹，市政府要把我掉到升主管的部門，我說：我不要去，我說我沒有興致，而且我也沒有那個門路去負擔那個責任。ㄟ！到市政府常常加班加到 8-9 點，我總不能帶著孩子一起上班，所以，我兒子這樣，我就要找那個盡量不負責任的，可以翹班的工作。(FD-42)

個案 F：

我們都是做業務的，對阿，因為我們想說有時候要帶他上醫院什麼的啊，就選做這個工作比較彈性這樣子，至於其前途已經無法列入考量了。
(FF-35)

家屬總把孩子當成生活的重心，改變自己得失的想法，修正過高的期待，讓孩子及自我的壓力得以減輕，只要孩子能夠健康，心存善念，其他也就別無所求。

4. 盡人事順天命

家屬在面臨孩子無法治癒的情境，只有竭盡所能的付

出，對於孩子的未來只能交託命運。

個案 D：

我說我不成為社會的負擔，因為我把他顧的好好的，盡量努力的顧，我說這就是在幫助社會，也是盡我一個國民的本分，否則的話我二十五年公務人員，我也繳了很多稅耶，我說該是國家社會回饋我一點的時候了，我說我都不做義工，我就做我孩子的義工，所以有時間的話，我還是會很樂意去參與不管智障者家長協會，或者是小胖威利協會，把福報給兒子，讓他少受些苦。(FD-33)

個案 F：

現在他主要都是由我老婆照顧，我幫忙，我老婆是認為現在能照顧的就照顧這樣子，那像我們為了小孩，覺得說他可能睡覺的時候，血氧會掉，還有肌肉張力較低什麼的，我們就會去買呼吸器讓他戴，能做的就儘量做。(FF-15)

個案 E：

我現在只能盡力照顧他，到有一天我老了，我只希望人家不要打他打到殘廢，打到死掉，哪天打到威脅到他生命，我就不知道該怎麼辦了！因為那些我真的沒有辦法控制，我只能說我交託出去，交給上帝，然後教他能教多少是多少，其他我真的無能為力了，只能祈禱他會遇到很多愛心天使！（FE-58）

家屬盡力的養育孩子，拼命的累積福報，只希望有一天孩子能領受上天的回饋，遇到善良的人，減少一些苦難。

第四節 概念架構

根據研究資料分析的結果，本研究的概念架構圖如圖4-1。醫療是病患終身需要頻繁應用的資源，因此，研究者將醫療資源歸類為正式支持網絡；除醫療資源之外，病患不同成長階段，將面臨不同問題，需要得到各種不同生活資源的支持，因此，研究者將生活處境坎坷，歸類為非正式支持網絡；而疾病進展難料則歸類為孩子的病程；正式支持網絡、非正式支持網絡與孩子的病程，三者是相互牽動且深深影響父親或母親對自身天職的感受，因此，研究者運用「圓形」及「雙箭頭」表示轉動與相互牽動；並將自身天職難為置於核心，以「單箭頭」表示正式支持網絡、非正式支持網絡與孩子的病程對自身天職難為的影響。

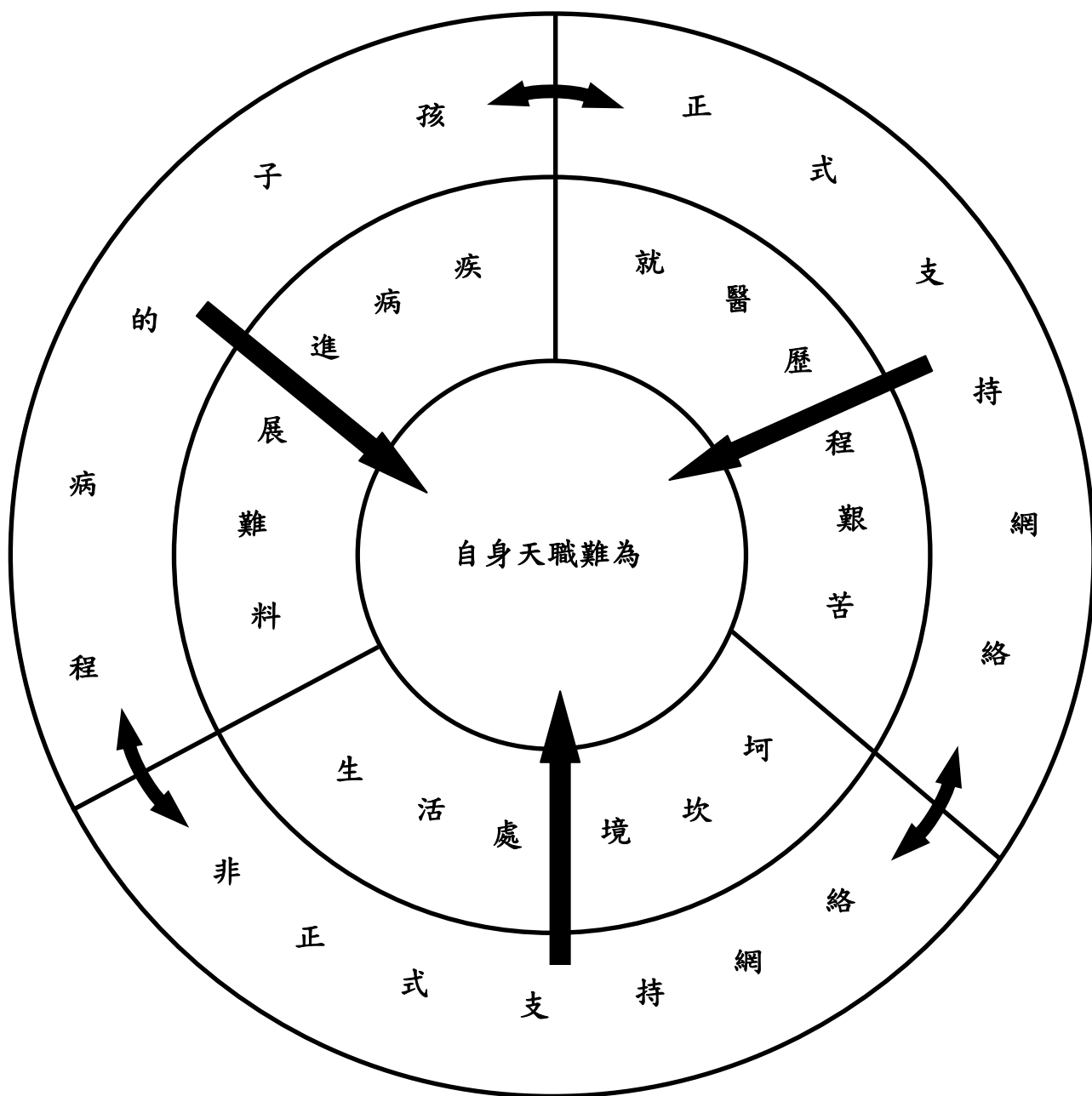


圖 4-1 普瑞德威利氏症候群病患家屬照護經驗概念構圖

第五章 討論

第一節 家屬照護經驗產生的議題

根據本研究中家屬的照護經驗，將分成「症狀難捉摸，照顧路艱辛」、「坎坷就醫路，痛苦的經驗」、「社會的孤兒，貧瘠的支援」及「照顧者的無奈，女性的悲歌」等四個議題進行討論。

一．症狀難捉摸，照顧路艱辛

一般人對普瑞德威利氏症候群病患的第一印象往往就是「吃不停」，然而從家屬的照護經驗中顯示，普瑞德威利氏症候群，是一種症狀變化萬千的遺傳性及內分泌性疾病，「愛吃」雖是疾病的主要特徵，也是疾病最難以掌控的一部份，但是，家屬在照顧歷程中所碰上的難題卻不只是應付「吃不停」就能一言以蔽之的。侯（2000）指出新生兒的餵食困難、異常微弱的哭聲及低肌肉張力，是造成生長失敗的主因，本研究之家屬從孩子出生的那一刻開始，擔心的也是為什麼我的孩子不哭、不吃也不動，對家屬而言第一個艱難的挑戰就是如何讓我的孩子活下去？這群深怕孩子會餓死、病死的父母親除了竭盡所能的照顧孩子，卻只能束手無策的期待奇蹟出現，其中的辛苦折磨非外人所能理解。先天性心臟病也是一種可能危及新生兒生命的疾患，與罹患先天性心臟病兒童的家屬相比較，家屬對病患生理需求與生存之關注，與李、陳（2001）、郭（2003）、盧（1986）及 D' Antonio（1976）等之研究發現母親養育先天性心臟病兒童時非常注意病患的生理功能，擔心生理

功能的一點偏離會影響生命相符合，亦與 Maslow 生理需求階層理論，以生理需求為最底層，即生理需求滿足了才有可能往人生更高層努力等論述相符合，但不同的是先天性心臟病有可能因為治療及成功的手術，而減輕了父母對子女生命之擔憂，然而，小胖威利氏症是一種永遠無法痊癒的基因異常疾病，即使嬰兒期的孩子活下來了，但是煩憂卻沒有因此而停止，死亡的陰影也未隨之散去，因為接下來要面對的是詭變的生理對生命可能產生的威脅。Van Vliet et al. (2004)的研究結果指出病態性肥胖所產生心血管的合併症，及急性腸胃道擴張是部份小胖威利個案致死的原因。「胖死」、「撐死」在正常人的世界中或許是個不折不扣的笑話，但對小胖威利的家屬而言卻是個令人顫抖的事實，從擔心「餓死」到害怕「胖死」、「撐死」是兩種截然不同的感受，也需要尋找不同的策略來因應，而因為肥胖引起種種複雜的合併症，都讓家屬終究無法擺脫「孩子隨時可能會死亡」的恐懼，於是只能盡其所能在死亡的威脅中努力尋找讓孩子繼續生存下去的方式。黃（1995）之研究結果指出，先天性缺陷兒的父母會擔心孩子突然死亡，與本研究家屬因為種種複雜的生理狀況，而恐懼孩子隨時可能死亡的結果相符合。

在疾病症狀方面，除了「死亡」的威脅，孩子成長的過程中種種複雜的失序行為經常讓家屬措手不及，防不勝防，總是壓的家屬無法喘息；而在動作、語言、情緒、性、智力及學習上各項殘缺的發展，也總讓家屬停不下憂慮，

家庭生活更因此受到動盪，簡（2003）指出伴隨著特殊兒童之教養，出現的問題經常是多面性與持續性的，對家庭是一股巨大的壓力與挫折，正是本研究中家屬養護與教育孩子的最佳寫照。孩子動作發展上的遲緩，總使得家屬擔心孩子隨時可能會跌倒受傷，經濟能力許可的家屬，可以僱請菲傭隨時注意孩子安全，但是大部份的家屬除了積極的陪伴孩子接受復健外，也只能默默期待孩子能一步走的比一步穩健；溝通有障礙的孩子，家屬往往會因為親子互動上的困擾及無法與孩子建立親密的依附關係而感到悵然與失落；個性固著，不論場所或地點，孩子隨時可能引爆的情緒，不但重創了孩子的人際關係，也讓家屬感到束手無策，有時甚至會讓學校老師或路人認為是家屬疏於管教；智力障礙學習遲緩的孩子在學習上，總是無法達到家屬或社會期待的標準，於是家屬開始懷疑自己管教無方，是個失敗者，家屬努力的付出與孩子的表現往往不成比例，這些發現與周，卓（2003）、張（2002）及許（1999）探討特殊兒童家長親職經驗之研究結果相符。在性發展上，孩子較小的生殖器及第二性徵的延遲，讓家屬擔心未來孩子在兩性關係上會受挫；仍期盼孩子能結婚生子過正常生活的家屬，則非常憂心孩子是否具有傳宗接代的能力。Schulze et al.（2000）指出 PWS 病患由於性腺功能低下，生殖系統發育不全，通常沒有生育能力，至今僅有兩名女性患者有生育的紀錄。殘酷的事實更加深了父母的痛；劉（2003）針對同樣有著性徵問題的透納氏症候群青

少女的家庭關注內容進行研究，指出青少年與異性的互動及未知之生育能力，都讓家庭陷入擔憂，與本研究有一樣的發現。小胖威利氏症的家屬其照護壓力如排山倒海而來，照顧的路程也就更為艱辛。

二．坎坷就醫路，痛苦的經驗

普瑞德威利氏症候群病患層出不窮的症狀及難以掌控的疾病徵像都讓家屬必須經常往返於醫院尋求協助，企盼能得到醫療人員的支持，來增加自我照顧孩子的能力。在疾病診斷初期，家屬除了必須面對脆弱的孩子不知能否存活的壓力外，無法確定的診斷更讓家屬感到莫大的焦慮，心情總是隨著醫師的各種猜測不斷起伏，為了證實醫師在診斷上種種的臆測，家屬只能忍受著心中的不捨，眼睜睜看著孩子反覆接受各種折騰的檢查，能早期確立診斷的孩子是幸運的一群，部份家屬甚至經歷漫長的歲月，才知道孩子罹患的是罕見基因疾病，是另一種絕症。郭、邱(1999)指出在診斷初期家屬因為病患身體症狀持續在變化，對懷疑的疾病感到陌生，對安排的檢查不熟悉，或檢查結果不一致且難懂，對目前的治療感到質疑，或對診斷結果的期待沒有時間上的保證等，都是造成家屬不確定感與增加心理壓力的原因，也是醫護人員容易忽略之處。本研究之結果也顯示家屬在崎嶇的診斷過程中，承受著許多未知的壓力，慌亂與焦慮雖是心情的最佳寫照，但卻有二分之一的家屬得不到醫療人員的支持與鼓勵。Doherty(1988)指出，家中育有長期慢性疾病或失能孩子的父母，經常需要不斷

的在病患疾病治療的過程中與醫療人員互動，醫護人員是家屬支持的一股重要力量。然而本研究顯示在陪伴病患接受診斷及治療的歷程中，與醫療體系的互動對家屬而言卻是一段痛苦的路程，醫療人員對於家屬的問題總是輕鬆帶過，甚至回以殘酷的語言或答非所問，冷漠與不負責任的態度，讓家屬感到心寒與無助；在資訊提供方面，也常常無法滿足家屬在照顧上的基本需要，造成家屬必須奔走於不同的醫院間，尋求最好的醫療庇護。黃(1995)及呂(2003)之研究顯示，在先天性缺陷兒生長的過程中，家屬與醫療人員的接觸非常的頻繁，但醫護人員的支持卻稍嫌不足，能與本研究結果相互呼應。隨著環境的變遷，障礙者的家庭與專業人員之間，不再是一種階級或對立的關係，取而代之的是合作與協同的緊密結合(黃，2003)，家屬與病患的醫療照護需求，醫療人員應責無旁貸的給予協助；而面對家屬在陪伴孩子的就醫過程中所經歷的煎熬，醫療人員更應該深切的反省，因為，醫療工作終究是一份良心的事業！

在醫療資源方面，本研究結果顯示家屬對早期療育方面透露出迫切的期待。早期介入可以減緩特殊嬰幼兒發展遲緩的現象及預防再度傷害，促進嬰幼兒之潛能發展並減少社會負擔(周、鄭、林，2000；Majnemer, 1998)，本研究結果顯示罹患普瑞德威利氏症候群的孩子，各項發展遲緩都需要早療服務的積極介入，然而早療師資的人數不但相當缺乏也分佈不均，導致孩子在接受早療之前必須經歷

漫長的等待，快則一年半載，慢則 2 年左右，讓部份孩子錯過了治療的黃金時期。Meisels(1998)指出發展遲緩兒童需要早期介入的理由，是基於嬰兒的智能和發展能力是動態的，並且會受環境的影響，可經由一連串持續性及系統性的努力，協助兒童及家庭發揮最大的潛能，促進親子的互動。面對家屬的困境，相關主管機關應該正視，並且重整早療資源，提供整合性的服務，讓病患能獲得充分的早療支持，以促進病患及家庭達到最理想的健康狀態。

三．社會的孤兒，貧瘠的支援

普瑞德威利氏症候群是一種罕為人知的遺傳性疾病，從出生的那一刻起，就註定了病患與家屬跌跌撞撞的命運。學校往往是孩子踏出家庭第一個接觸的小型社會，首先就學方面，部份家屬遭遇到的問題是情緒障礙及學習遲緩的孩子，無法受到老師公平合理的對待，對學校及安親班的老師來說，這些孩子簡直如同一顆不定時炸彈，老師們都不願意選擇這樣的孩子成為自己的導生，孩子遭到老師遺棄的事實讓家屬感到椎心之痛，本研究中育有就學年齡孩子的家屬，最擔心的就是孩子能不能被學校老師接納，尤其是在老師必須重新分派的時候，自己的孩子會不會再一次受到排斥，經常是家屬相當關心與在意的議題，洪（2000）針對具有衝動、情緒障礙及特殊學習障礙特質之過動兒母親的壓力與因應的研究指出，換老師及老師烙印的言行是母親來自學校方面的主要壓力，與本研究可相印證。徐（2003）提及影響自閉症兒童母親調適歷程的關

鍵因素為家人的支持及孩子能否在求學的中遇見接納孩子且具融合理念的老師，這也是本研究中家屬所殷切期盼的。學校是小型社會，也是殘障者與家庭一項重要的社會資源與支持系統，如果孩子在學校無法被接納，想見在大社會中也會受到排擠（徐，2003；簡，2003），因此，如何強化特殊教育師資之培訓，讓老師具備正確的心態及專業的素養，以減輕家屬的擔心與壓力，是教育體系急需努力的方向。

一般大眾對罕見疾病的認知有限，無形中也壓縮了病患及家屬的生存空間，讓外表看似正常，實際上則有先天缺陷的孩子在求學、就業、申請補助、購買保險及融入社會的路程中，步步難行，孩子受限的身心發展雖然是家屬疼惜與遺憾的主因，但讓家屬更為難忍的是，自己的孩子無法受到公平合理的對待，快樂而有尊嚴的活在這個社會中。蘇（2003）在身心障礙兒母親的生命經驗研究中指出，主流社會對於障礙兒的歧視與偏見，是障礙兒母親最難排遣的痛苦根源，與本研究家屬的感受不謀而合。在研究過程中家屬曾經語重心長的提及：「沒有政府與社會的協助，像我們這樣的家庭根本走不下去！」。社會支持是協助家屬認清事實與堅強向前走的一股重要力量，Powers(1993)也指出社會給予家庭的資源與支持不足時將會造成特殊兒童家屬的次級失落，因此，如何解構社會加諸於病患身上的負面標籤與貶抑形象，提供家屬與病患實質的協助，以減輕家屬單打獨鬥的感受，是政府與醫療專業人員需要積

極思考的重要課題。柯（2003）及 Manalo & Meezan(2000)提及特殊兒童家庭支持的服務方式包括生活津貼、輔具設計、物質支援、親職教育、親職訓練、支持團體、喘息服務及社會福利資源服務等，可以提供作為規劃家庭支持之參考。

普瑞德威利氏病患及其家屬在不同的生命週期，會有不同的服務需求，政府不能以偏蓋全的給予與其他殘障孩子一樣的社會補助，個案 B 曾提及，唯一請領過的補助是孩子就學時的交通費與便當，對於應該進行嚴格飲食控制的孩子而言，便當的補助簡直令其啼笑皆非。本研究多數家屬認為簡化繁瑣的社會補助程序、推廣疾病的知識、打造專屬的家園、加強疾病協會的功能與建立個別化的教育制度，才是他們所需要的協助，因此，與此疾病相關的專業人士應該針對處於不同生命週期的病患了解其特質，建構包括教育、就業、保險、福利機構的完善資源服務體系，才能有效幫助家屬。

四．照顧者的無奈，女性的悲歌

本研究受訪的七位家屬中，有六位為病患的母親，也是病患的主要照顧者，只有一位是病患的父親，與母親共同照護孩子，研究結果的第四個主題為「自身天職難為」，多為六位母親所提及的關注內容。在男尊女卑及重男輕女的中國傳統文化影響之下，許多女性視生育與教養孩子為自己的天職，田（2001）指出生育正常健康的孩子是社會對母親的期待，因此，在缺陷兒誕生時會將責任歸咎於母

親，高（1997）在裘馨型肌肉失養症患孩父母親的社會支持與照顧負荷的研究中也指出母親整體的照顧負荷高於父親。在本研究中部份的母親也面臨了同樣的境遇，雖然普瑞德威利氏症候群異常的基因片段多來自於父親，但社會對男人的批判總是少之又少，多數的父親以賺錢為由逃避面對孩子殘障的事實，而母親除了包容體諒父親的心理，還必須承受起許多來自家人的非難，與無情的對待及刻意的疏離。孩子殘障所帶來的事實，可能使得夫妻彼此指責、懷疑，造成關係惡化（張，2002；Patterson, 1988），本研究中個案 C 及 D，都因為孩子的殘缺，導致婚姻破碎；來自親人不懷善意的回應會加深母親角色的失落（張，2002），如同個案 C 描述到他的婆婆將孩子貼上「故障兒」的標籤，認為不需要太認真養育，讓個案倍感不平與痛苦。面臨種種的窘境，母親依然選擇獨自肩負起照顧孩子的責任，並處在時時歸罪於自我的泥沼中，如同個案 A 將孩子現在不喜歡喝水，歸咎於自己在孩子嬰兒時期只著重於餵奶增加孩子的食量，而忽略了給孩子喝水的重要所導致；個案 C 也因為食物不見痛打孩子一頓至今仍深深自責。

育有特殊兒童的家庭，父母通常需要花較多的時間與精力在特殊兒童身上，因此對於其他孩子的資源與注意就會相對減少，常會讓正常的孩子感到不平，也會讓父母感到無奈（簡，2003），個案 B、C、D 都是育有兩位子女以上的母親，在訪談過程中，他們難過的表示雖然也想努力照顧好正常的孩子，但往往卻感到力不從心，深深承受著親

職重任無法兼顧的痛處，因而對正常的孩子懷有愧疚。

經濟的重擔是本研究個案所面臨的另一個問題，治療及輔具如矯正鞋所帶來的龐大支出，常使得母親感到不勝負荷 Archbold 等學者（1990）指出經濟的負擔是造成照顧者角色緊張的重要原因之一；程（1994）及黃（1995）的研究也顯示缺陷兒會使母親覺得經濟負擔沉重，本研究的母親也有上述的情形，為克服經濟難題，因此，放棄為孩子量身訂做合適的矯正鞋，退而求其次的選擇讓孩子穿別人穿過的鞋子，他們也深刻體驗到沒有錢日子就過得苦，因此，個案 B 寧願暫時將孩子託付別人照顧也要努力掙錢，在健保未給付生長激素治療費用之前，龐大的治療費用更讓媽媽感到憂心。在缺乏支持，不停自我責難，對健康的孩子懷著愧疚及承受著經濟重擔的情況之下，母親照顧孩子的過程有如一趟孤獨的旅程。

簡（2003）之研究發現，特殊兒童的家屬在經歷種種打擊與考驗後，唯一擔心的往往是往後他們不在的日子裡，誰來關心照顧殘障兒？！本研究也有相同研究結果，多數的母親都相當憂心自己死後孩子的未來，一方面不知身負殘疾的孩子該歸向何處，另一方面也擔心殘障的孩子會變成正常孩子的負累，因此，這些母親會透過將買不到保險的孩子列為自己保險的受益人、修和自己與前夫家人的關係、將孩子的財產信託來增加孩子未來的保障，另外他們也期待社會能夠出現更多的善心人士，才能在孩子跌倒的時候給予扶持。

另一方面母親還要面對的遺傳的不確定性，尤其是頭胎就生下小胖威利病患的母親，因為必須花相當時間照顧孩子，也害怕生出類似的孩子，因著心中的矛盾與惶恐，讓母親對生育下一胎較趨謹慎，此與林(1999)及簡(2003)的研究指出先天缺陷兒之母親因為遺傳的不確定性，而影響生育之計劃有相同發現。個案 B 甚至擔心正常的女兒未來也會因為遺傳生下不正常的孩子，所幸，普瑞德威利氏症除了第三型-基因銘記控制中心突變，遺傳的機率約為 50% 之外，其他兩型的遺傳機率都小於 1%，遺傳之機率較低(Buiting et al., 1998)，因此，個案 A 在醫師的鼓勵之下終於有勇氣準備再生第二胎，個案 B 也對女兒的未來稍稍放心。總之，孩子的未來及遺傳的壓力都讓母親陷入無止盡的擔憂中。

本研究中母親在經歷孤獨的承擔與無止盡的擔憂後，為達成照顧病患與穩固家庭的目的，終究需要透過各種方式來維持自我的衡定。簡(2003)指出家中有殘障兒的父母經常會去參加同質性高的病友會之類的團體，從中尋找心靈的支援與相互打氣；郭(2002)指出自閉症兒童之家長，因為信仰而找到力量，以受苦帶來成長合理化自己的苦難，Hinds 等學者(1996)指出癌症病患的父母經常選擇尋找生命的替代意義來面對孩子無法治癒的情境；本研究與上述研究也有相同的研究發現，母親藉由運用宗教及心靈成長課程的方式他們找到支持的力量，透過病友團體中家屬彼此的鼓勵，他們得以勇敢向前。此外，與前述研

究不同之處是本研究的母親還以調降對自我及對孩子的期待與盡人事順天命來達到維持自我的衡定。

女性在整個社會化的過程中被賦予較多育兒的知識與期待（蔡，1997），也逐漸把「母親是女人的天職」內化成自己的信念（張，1999），本研究中的母親也深信照顧罹病的孩子，發現孩子的問題尋找解決的策略，是自己義無反顧的天職，因此，雖然有時會覺得疲憊想逃，但卻難以卸下自身沉重的包袱，對女性來說依附在傳統社會文化下加諸於自身的負荷，或許可稱之為女性的悲歌，也是母親無法擺脫的宿命。

第二節 與國內相關研究之比較

以普瑞德威氏症候群家屬之照護經驗作為主軸的研究，本篇論文是國內的第一篇，在國外也無相似的研究，國內僅有一篇談論小胖威利家庭壓力經驗的護理研究，本研究將與其進行比較如表 4-3。

表 5-1 與國內相關研究之比較

	陳怡如（2004）	本研究（2006）
研究主題	小胖威利家庭之生命述說研究	普瑞德威利氏症候群病患家屬 照護經驗之研究
研究方法	敘說研究，以「整體-內容」與 「類別-內容」方式分析資料。	現象學研究，以 Giorgi 之分析 法分析資料。
選樣標準	經由理論性選樣選取居住於台 北縣市境內，至少有一位成員經 醫師確認為小胖威利氏症患者的 家庭共六個。	採立意取樣，選取普瑞德威利氏 症候群病患之成年家屬共七位 為研究對象，個案居住於中部以 北。
研究結果	PWS 家庭之生命歷程 家庭之壓力與因應 · 複雜多重的健康狀況 · 治療養育的艱辛過程 · 防不勝防的食物壓力 · 個別照護模式的衍生 · 同儕團體的排擠拒絕 · 難以確認的醫療診斷 · 百般無奈的醫療經驗 · 未盡責任的醫療人員 · 未經篩選的就業安排	疾病進展難料： · 詭變的生理特徵：異常微弱的哭聲、低效的吸吮、失調的體溫、浮動的血氧值、無厭的食慾、不勝負荷的體重、危機重重的睡眠、不堪一擊的抵抗力、威脅生命的合併症、稀疏的毛髮、遲鈍的痛覺、偏離的脊柱。 · 失序的行為表現：惱人的偷吃、失控的自殘、驚悚的自損皮膚、伺機逃離不悅情境、為達目的欺騙說謊、無知的模仿。 · 殘缺的發展情境：失衡的動作、謎樣的呢喃、蟄伏的情緒、變調的性徵、孤單的人際、臨界的智力、遲緩的學習 就醫歷程艱苦： · 慌亂波折的診斷過程 · 緩不濟急的醫療資源 · 難以認同的醫療服務 生活處境坎坷： · 孩子遭受排擠：被老師遺棄、保險業者拒保、遭老闆排斥、遭路人嫌惡

· 社會大眾認知不足

· 社會支持貧瘠：疾病推廣不足、缺乏專屬家園、社會補助欠周全、未落實有教無類、期待疾病協會功能多元化

· 關係緊張的家庭成員
· 資源的尋求與應用
· 反覆不斷的重新定位
· 後續照護的費用負擔
· 生活上的調整與學習
· 徬徨未知的茫茫未來
· 令人惶恐的再次懷孕

自身天職難為：

· 孤獨的承擔：孤立無援、教養重任、經濟壓力
· 無盡的擔憂：不確定性遺傳、憂心孩子未來
· 維持自我衡定：尋求宗教慰藉、病友相互扶持、調降原本期望、盡人事順天命

研究比較

1. 研究主題方面：

陳（2004）之研究係以敘說家庭生命歷程為研究之主軸，而本研究旨在探討家屬之照護經驗，完整呈現家屬的照護經驗與主觀感受。

2. 研究方法與資料分析

陳（2004）所採用的敘說研究是用一組故事型態，來描述人類行為的質化研究，重視個體性，其研究對象包含六個家庭，以「整體-內容」分析資料方式完整訴說其中一個家庭的生命歷程，另外則採「類別-內容」分析資料方式，確定家庭之壓力與因應；本研究採用「現象學研究法」，以 Giorgi 之分析法分析資料，將多位個案之文本資料進行釋義，於脈絡中透視個案，逐步詮釋研究之現象，將隱藏在內在具有意義的體認展現，真實瞭解普瑞德威利氏症候群病患家屬之照護經驗。

3. 選樣方面：

陳（2004）之研究對象居住地限於台北縣市；本研究則擴展到中部以北，此外，本研究中個案的孩子年齡層包含了從嬰幼兒期到成年期中的每一個發展階段，家庭型態也不同，因此，在研究對象的選擇上較為廣泛。

4. 研究結果方面：

雖然兩研究之研究結果有許多相似之處可以相互印證，但陳（2004）之研究對其中一個家庭的生命歷程有完整詳盡的描述，著重在家庭的壓力與因應；本研究則深入展現家屬在疾病症狀、就醫歷程、生活處境與自身天職的經驗與感受。

第六章 結論、研究限制與建議

第一節 結論

本研究係採用現象學研究法，以深入訪談方式探討普瑞德－威利氏症候群病患家屬之照護經驗與感受。7位家屬的平均年齡為41.3歲，病患平均年齡為10.3歲，家屬皆從病患出生時就開始照顧病患，照護經驗至少達一年半以上，正式訪談前，研究者以中華民國小胖威利病友關懷協會會員身分，主動參與協會活動達3次以上，從中選取個案並做初步的互動，與個案建立互信的關係後，即邀請個案參與研究，取得研究同意書後開始以電話約定時間進行訪談，訪談次數為1-2次，訪談總時數最少為1個小時40分鐘，最多為7個小時，平均為3.1小時，共彙整成7篇訪談逐字稿，約161,394字，以Giorgi現象學資料分析步驟，進行資料分析。

研究結果顯示家屬之照護經驗可分為疾病進展難料、就醫歷程艱苦、生活處境坎坷及自身天職難為等四個主題；在疾病進展難料的主題中包含詭變的生理特徵、失序的行為表現及殘缺的發展情境等三個次主題；在就醫歷程艱苦的主題中包含慌亂波折的診斷過程、緩不濟急的醫療資源及難以認同的醫療服務等三個次主題；在生活處境坎坷的主題中包含孩子遭受排擠及社會支持貧瘠等兩個次主題；在自身天職難為的主題中則包含孤獨的承擔、無盡的擔憂與維持自我衡定等三個次主題。

本研究之結果真實呈現家屬之照顧經驗，使醫護人員

瞭解家屬之照護困境與需求並協助之，將可提昇護理人員及家屬的照護品質，亦可作為醫療團隊落實「以家庭為中心」及「本土化」的家庭照顧之參考。

第二節 研究限制

一．在研究對象方面

本研究乃採立意取樣，選取符合收案條件的父親或母親作為研究對象，以探討家屬在照護上的經驗與感受，不同的家庭成員角色，在照護上承載著不同的責任與義務，再加上研究對象皆居住在中部以北，文化及環境上的差異也可能影響研究對象的照護經驗，故研究結果難以推論到父母以外的其他家屬，也無法推論到南部及東部的家屬是本研究限制之一。

二．在研究者方面

研究者本身雖受過嚴謹完整的教育訓練，也頻繁參與中華民國小胖威利病友關懷協會所舉辦的活動，甚至多次單獨與病患出遊，肩負起暫時性的照顧的責任，但終究不是與病患時時相處的家屬，故在做資料分析的時候很難真正進入家屬的內心世界，此為洞悉研究對象所表達經驗本質的限制，雖已透過反覆閱讀文本資料，及將研究資料分析結果交給同儕、指導教授與家屬進行檢驗，但研究者認為若能長期擔任協會之義工，平日就深入研究對象之家庭則更能提高研究者對研究資料之敏感度。

三．在研究資料方面

本研究中受訪的研究對象，都有個人非常特殊的家庭背景，雖然文本內容已經過編碼，但從其中之對話仍可窺探及猜測出個案的身份，為維護個案隱私，因此未將分析過程附錄於本研究中，研究者仍將保存所有研究資料，作

為日後檢覈之依據。

第三節 建議

根據本研究的結果，研究者擬對社會政策、醫療、護理等三方面提出建議。

一．社會政策方面

（一） 早期療育服務

本研究結果突顯了病患對於早期療育之需求，尤其在物理治療與語言治療方面，病患往往需要經歷漫長的等待，有時甚至錯過了治療的黃金時期，因此，如何改善早療師資的人力與結構，提升早期療育的時效性，是政府部門制定相關政策時可納入考量的方向。在 95 年 4 月 30 日的新聞報導中看見立法委員預備刪減早期療育之經費預算，如此，對於原本需求量大而資源卻非常短缺的早療服務來說無疑是雪上加霜，需要深思熟慮。

（二） 社會補助與保險制度

從本研究結果中窺探出不易申請的社會補助，與無法購得的保險，對家屬而言是一項沉重的壓力來源，為落實社會公平與正義，及政府原本良善的美意，因此，相關主管部門若能考慮重新檢視補助與保險的制度，則更能提供病患與家屬適當的協助。

（三） 疾病推廣政策

社會大眾對於疾病的認知不足，加深家屬的照護困難，主管部門及疾病協會若能制定一系列疾病推廣的宣傳策略，應用媒體的力量，強力宣導，將可以增進一般大眾對疾病的瞭解，進而減少家屬與病患在就學、就業及社會

適應上的困境。

二．醫療方面

小胖威利病患在身心上經常會出現許多症狀，需要醫療措施介入，隨著醫療科技的進步，專業的分科也日益精細，這是社會大眾之福，但卻也導致病患家屬在就醫歷程中需要奔波於不同科別的門診，甚至不同的醫院以尋求協助，對疾病症狀複雜的小胖威利病患家屬而言，無形中是一種困擾與壓力，因此，若能評估個案與家屬之需要，建立跨專業團隊合作的服務模式例如：成立聯合門診，對家屬及病患而言將會是一大協助。

三．護理方面

（一） 護理實務方面

從診斷、治療到居家的照顧歷程中，家屬需要面對許多無法掌控的狀況，情緒常常是複雜而找不到出口，本研究結果顯示面臨龐大的照護壓力，家屬經常會透過尋求宗教慰藉、病友相互支持、調降對自我與孩子的期待及盡人事順天命等方式，重新累積能量，維持自我的穩定，臨床護理人員可以將這些經驗，提供給其他普瑞德威利氏症病患的家屬作為參考，以增加家屬調適的能力，早日適應疾病所帶來的改變。

（二） 護理行政方面

1. 建立電訪制度

病房中的主護護理人員，往往是與病患及家屬接觸時間最長，也最容易建立信任護病關係的醫療人員，因此，

如果能考慮在病患出院後延續護理服務，依據病患及家屬的情況，定時進行電訪，了解家屬居家照護的狀況，主動提供諮詢，將可以減輕家屬在照護上的壓力。

2. 製作護理指導手冊與網頁

疾病進展難以預料是家屬照護壓力之一，若能以研究結果中家屬在疾病症狀方面的照護經驗作為參考，製作護理指導手冊，將可增加家屬對疾病之認識，減輕家屬對於未知的恐懼，此外，因為照顧的過程中需要不斷尋找策略，解決各式各樣的問題，所以若能考量設計互動式的網頁，家屬則能夠得到即時的協助。

3. 定期舉辦家屬座談會

病患家屬之間的經驗交流是家屬穩定自我的一大力量，因此，病房若能定期舉辦家屬座談會，提供家屬與病友及醫療人員間交流的機會，必能有效給予家屬支持，減輕其照護壓力。

（三）護理教育方面

罕見疾病的推廣，應該從醫護人員本身做起，因此，建議將罕見疾病的相關議題納入正規護理課程及在職教育課程中，並且定時更新，以提升護理人員對於罕見疾病的瞭解，豐厚照護的實力。

（四）護理研究方面

依據研究歷程之經驗及研究結果，對於未來的研究方向做出下列之建議：

1. 探討不同家庭成員角色的家屬在照顧歷程中關注經驗之差異。
2. 探討北、中、南及東部家屬，在照護經驗上的差異。
3. 對於因為罹患普瑞德威利氏症候群而產生的種種失序的行為，常常讓家屬憂心重重卻又莫可奈何，因此未來研究可針對病患的行為進行觀察性的研究，深入剖析誘發行為的情境及頻率，提供家屬作為防範之參考。
4. 研究歷程中部分家屬能夠成功的讓孩子用運自己的長處來克服學習上的障礙，以及對吃的慾望，建議未來研究可朝此方面進行深入之探討。
5. 普瑞德威利氏症候群異常的基因片段多源自於父親，在本研究中多位家屬提及病患之父親較難面對子女罹病的事實，因此，未來研究可朝父職之經驗與感受進行探討。

參考資料

- 小胖威利症候群聯誼會 (2005): 什麼是 PWS。
- 牛道明 (2005): 普瑞德－威利氏症候群病患之健康照護守則。取自：<http://www.taconet.com.tw/twpws>
- 王天苗 (2003)· 障礙者家庭研究與實務· 於師範大學特殊教育學系主辦，身心障礙教育研討會· 台北：師範大學。
- 王振德 (1989)· 殘障兒的教養· 台北：時報文化。
- 王湘栗 (1997)· 國民小學教師關注與教師效能感之研究· 未發表之碩士論文· 台北市立師範學院。
- 田開瑋、黃美淑、黃崢芬、許蕙美、黃美智 (1999)· 氣喘兒童家庭的評估與調適· 護理雜誌，46 (4)，81-85。
- 田聖芳 (2001)· 先天性缺陷兒母子互動關係與影響因素· 護理雜誌，48 (2)，65-69。
- 行政院衛生署 (94 年 3 月 2)· 罕見疾病防治及藥物法· 取自 <Http://www.kungtai.org.tw>
- 吳淑如 (1998)· 居家照護病患家屬照護問題及照顧者的壓力· 照顧者季刊，創刊號，1-6。
- 呂淑華 (2003)· 視覺障礙學生家庭需求之研究· 未發表之碩士論文· 屏東師範學院。
- 李淑麗、陳月枝 (2000)· 兒童經歷開心手術過程母親的壓力源與因應行為· 護理研究，9 (2)，172-182。
- 李絳桃 (2004)· 文獻查證· 於李選總校閱護理研究與應用· 台北：華杏。

- 周文麗、鄭麗珍、林惠芳 (2000)·台灣早期療育的發展與未來的展望·文教新潮，5，7-12。
- 周清月 (1995)·殘障者及其家庭在家或社區照護需求之研究-「以家庭為中心」或「社區照護」福利服務模式可行之探討·國科會專題研究計畫成果報告。
- 周榮萍、卓妙如 (2003)·運用依附概念於發展遲緩兒之親子互動·身心障礙研究，1 (2)，12-21。
- 林天佑 (1996)·認識研究倫理·教育資料與研究，12，57-63。
- 林佑樺 (1999)·一位懷有染色體異常胎兒高齡初孕婦之不確定感行為·護理新象，9 (2)，32-39。
- 林寶貴 (1998)·從社會生態學觀點談殘障兒童的親職教育·特殊教育，10，9-16。
- 侯家瑋 (2000)·普拉德-威利二氏症之臨床表現及基因診斷·台灣醫界，43 (7)，13-16。
- 柯桂美 (2003)·從生態觀點談影響特殊兒童的家庭因素及其因應之道·國教輔導，34，11760-11763。
- 柯識鴻 (2001)·苯酮尿症患儿母親之壓力源與因應行為及其相關因素之探討·未發表碩士論文·台北：國立臺灣大學。
- 洪珮婷 (2000)·過動兒的母親壓力與因應策略之探討·未發表碩士論文·台北：私立東吳大學。
- 洪梓淵、張川陽、蔡佩芬、呂孟家、邱宏仁、許修銘 (2004)·普瑞德威利氏症候群：病例報告及文獻回顧·台灣兒

童牙醫學雜誌，4（3），142-148。

唐先梅（2004，九月）．罕見疾病家庭之壓力．於輔仁大學兒童與家庭學系主辦，健康婚姻與家庭國際研討會．台北：輔仁大學。

徐美蓮（2003）．永不停止的拔河-一個自閉兒母親形塑生命調適歷程之故事敘說．未發表碩士論文．屏東：國立師範學院。

財團法人罕見疾病基金會（2005）：疾病分類及介紹。

財團法人罕見疾病基金會（2005）：基金會簡介。

高寶蓮（1997）．裘馨型肌肉失養症患孩父母親的社會支持照顧負荷與生活品質的探討．未發表碩士論文．高雄：高雄醫學大學。

張英熙（2002）．特殊兒童家長的失落經驗．特殊教育季刊，82，16-22。

張素貞（1999）．「智障手足」自我概念與生活經驗之研究．未發表碩士論文．高雄：國立高雄師範學院。

張靜文（1999）．母親們的學習經驗在讀書會中的觀點轉換．兩性平等教育季刊，9，85-92。

許晉禕（1999）．學習障礙兒童母親之困擾問題及其社會支持．未發表之碩士論文．彰化：國立師範大學。

許瑛珣（2001）．身心障礙兒童母親憤怒情緒諮商之治療因素、諮商技術與改變歷程之研究．未發表之博士論文．彰化：國立師範大學。

郭屏萍（2002）．自閉症兒童家長經驗學習歷程之研究．

未發表之碩士論文。嘉義：國立中正大學。

郭美穗(2003)·一位先天性心臟病手術後病嬰母親關注行為之護理·**新台北護理期刊**，5(1)，117-125。

郭素娥、邱飄逸(1999)·不確定感的分析與應用-照顧兩位疾病診斷期病患之護理經驗·**榮總護理**，16(3)，275-285。

陳志昇(2000)·**醫界孤兒--罕見疾病患者權益之探討**·未發表碩士論文·台北：國立臺灣大學。

陳怡如(2003)·**鐵達尼歷險記：小胖威利家庭之生命敘說研究**·未發表碩士論文·台北：國立陽明大學。

程子芸(1994)·一位生下來先天性缺陷的母親其壓力源及克服行為·**護理雜誌**，41(4)，39-48。

黃己娥、王天苗(1999)·智障學生家長決定子女教育安置之研究·**特殊教育研究學刊**，17，85-105。

黃志雄(2003)·特殊兒童的親職教育問題及其社會支持·**國教世紀**，204，81-88。

黃璉華(1995)·生育先天缺陷兒對家庭的影響·**中華衛誌**，14(4)，299-313。

詹珮宜(2000)·**智障學生之正常手足關係的親子互動關係、手足關係社會支持與生活適應之相關研究**·未發表碩士論文·新竹：國立新竹師範學院。

劉文琪(2003)·**透納氏症候群青少年家庭參與疾病照護之關注內容及因應行為**·未發表碩士論文·台北：國立陽明大學。

- 劉明麗 (1997)· 台北市國小智能障礙學童父母心理調適歷程之研究· 特殊教育研究學刊, 15, 237-256。
- 蔡怡如 (2001)· 膽道閉鎖患孩主要照顧者的生活品質及相關因素之探討· 未發表之碩士論文· 台北：國立台灣大學。
- 蔡阿鶴 (1988)· 父母如何幫助智障兒成長與學習· 特教園丁, 4, 1-5。
- 蔡麗芳 (1997)· 女性母親角色的省思及諮商上的涵義· 輔導季刊, 33 (1), 14-20
- 盧惠文 (1986)· 母親養育先天性心臟病兒童之行為反應· 未發表之碩士論文· 台北：國立台灣大學。
- 穆佩芬 (1996)· 現象學研究法· 護理研究, 4, 195-202。
- 蕭淑貞、邱淑貞、楊秋月、黃瑞媛、吳麗萊、陳美雲 (1995)· 家庭健康護理評估量表之建立及應用於精神病患之初步探討結果· 護理雜誌, 42 (1), 25-37。
- 簡淑玲 (2003)· 特殊兒童的親職教育問題及其社會支持· 國教世紀, 204, 81-88。
- 羅一中 (2002)· 華人母親的人際義務-以罕見疾病兒童的家庭為例· 未發表碩士論文· 嘉義：國立中正大學。
- 蘇建文主編 (1991)· 發展心理學· 台北：心理。
- 蘇慧玲 (2003)· 身心障礙兒母親生命經驗初探· 未發表碩士論文· 花蓮：國立花蓮師範學院。
- Archbold, P., Stewrt, B., Greenlick, M., & Harvatch, T. (1990). Mutuality and preparedness as

- predictors of caregiver role strain. *research in nursing & Health*, 13, 375-384.
- Akefeldt, A., & Gillberg, C. (1999). Behavior and personality characteristics of children and young adults with Prader-Willi syndrome: a controlled study. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 38(6), 761-769.
- ASHG, & ACMG. (1996). Diagnostic testing for Prader-willi and Angelman syndromes. *American Journal of Human Genet*, 58, 1085-1088.
- Bagenholm, A., & Gillberg, C. (1991). Psychosocial effects on siblings of children with autism and mental retardation: A population-based study. *Journal of Mental Deficiency Research*, 35, 291-307.
- Becker, K. L. (2001). Indications for growth hormone treatment in patients without growth hormone deficiency, *Principles and Practice of Endocrinology & Metabolism* (pp. 1796). Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
- Brambilla, P., Bosio, L., Manzoni, P., Pietrobelli, A., Beccaria, L., & Chiumello, G. (1997). Peculiar body composition in patients with

- Prader-Willi syndrome. *Am J Clin Nutr*, 65, 1369-1374.
- Bray, G. A., Dahms, W. T., Swerdloff, R. S., Fiser, R. H., Atkinson, R. L., & Carrel, R. E. (1982). The Prader-Willi syndrome: A study of 40 patients and a review of the literature. *Medicine*, 62, 59-80.
- Bristor, M. W. (1984). The birth of a handicapped child: A wholistic model for grieving. *Family Relations*, 33(1), 25-32.
- Brown, R. T., Eckmen, J., Sharpe, J. N., & Tompson, N. J. (1994). Predictors of coping with pain in mother and their children with sickle cell syndrome. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 33, 1246-1255.
- Buiting, K., Dittrich, B., Gross, S., Lich, C., Farber, C., Buchholz, T., Smith, E., Reis, A., Burger, J., Nothen, M., Barthwitte, U., Janssen, B., Abeliovich, D., Lerner, I., Schrandt-Stumpel, C., Smeets, H., Meinecke, P., Malcolm, S., Gardner, A., Lalande, M., Nicholls, R., Tommerup, N., Matthijs, G., Kokkonen, H., Hilbert, P., Van Maldergem, L., Glover, G., Carbonell, P., Willems, P., Gillessen-Kaesbach, G., &

- Horsthemke, B. (1998). Sporadic imprinting defect in Prader-Wili syndrome and Angelman syndrome: Implications for imprint switching, genetic counselling and prenatal diagnosis. *American Journal of Human Genet*, 63, 170-180.
- Bulter, M. G., & Meaney, F. J. (1991). Standars for selected anthropometric measurements in Prader-Willi syndrome. *Padiatrics*, 88, 853-860.
- Carrel, A. L., Moerchen, V., Myers, S. E., Bekx, M. T., Whitman, B. Y., & Allen, D. B. (2004). Groth hormone improves mobility and body composition in infants and toddlers with Prader-Willi syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 145(6), 744-749.
- Clubb, R. L. (1991). Adaptation pattern of parents with chronically ill children. *Pediatric Nursing*, 17(5), 461-466.
- Corre, V. L., Silberman, R. K., & Trusty, S. (1986). Silbling of disabled children: A literature review. *Education of The Visually Handicapped*, 18(1), 5-13.
- D' Antonio, I. J. (1976). Mother' s reponse to the functioning and behavior of cardia children in child-rearing situation. *Maternal Child*

- Nursing*, (5), 207-261.
- Doherty, W. J. (1988). Implication of chronic illness for family treatment, E. Nunnally, & F. Cox (Eds.), *Chronic illness and disability*. Newbury Park, CA: Sage.
- Damrosch, S. P., & Perry, L. A. (1989). Children with down syndrome. *Nursing Research*, 38(1), 25-29.
- DeMarle, D. J., & Roux, P. (2001). The life cycle and disability: Experiences of discontinuity in child and family development. *Journal of Loss and Trauma*, 6, 29-43.
- Descheemaeker, M., Swillen, A., Plissart, L., Borghgraef, M., Rasenberg, S., Curfs, L., & Fryns, J. (1994). The Prader-Willi syndrome: A self supporting program for children, youngsters and adults. *Genetic Counseling*, 5(2), 199-205.
- Durst, R., Rubin-Jabotinsky, K., Raskin, S., Katz, G., & Zislin, J. (2000). Risperidone in Prader-Willi syndrome. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 39(5), 545-546.
- Dyson, L., & Edgar, E. (1987). Psychological predictors of adjustment by sibling of developmentally disabled children. *American Journal of Mental Retardation*, 94(3), 292-302.

- Eiholzer, U., L'Allemand, D., Schlumpf, M., Rousson, V., Gasser, T., & Fusch, C. (2004). Growth hormone and body composition in children younger than 2 years with Prader-Willi syndrome. *Journal of Pediatrics*, 144(6), 753-758.
- Esidorfer, C. (1996). Families in distress: Caring is more than love. *Psychiatri Annals*, 26, 285-288.
- Geotting, A. (1986). The developmental tasks of siblingship over the life cycle. *Journal of Marriage and The Family*, 48, 703-714.
- Giorgi, A. (1985). Sketch of a psychological phenomenological method. In Giorgi A (Ed.), *Phenomenology and Psychological Research* (pp. 8-22). Pittsburgh, PA: Duquesne University Press.
- Gunay-Aygun, M., schwartz, S., Heeger, S., O'Riordan, M. A., & Cassidy, S. B. (2001). The changing purpose of Prader-Willi syndrome clinical diagnostic criteria and purposed revised criteria. *pediatrics*, 108, E92.
- Hansen, B. D. (1989). Prader-Willi syndrome. *Journal of Obstetric, Gynecologic, & Neonatal Nursing*, 18(5), 392-394.
- Hashimoto, T., Mori, K., Yoneda, Y., yamaue, T.,

- Miyazaki, M., harada, M., Miyoshi, H., & Kuroda, Y. (1998). Porton magneticresonance spectroscopy of the brain in patients with Prader-Willi syndrome. *Pediatric Neurology*, 18(1), 30-35.
- Holland, A. J., Whittington, J. E., Butler, J., Webb, T., Boer, H., & Clarke, D. (2003). Behavioural phenotypes associated with specific genetic disorders: evidence from a population-based study of people with Prader-Willi syndrome. *Psychological Medicine*, 33(1), 141-153.
- Howlin, P. (1988). Living with impairment: The effects on children of having an autistic sibling. *Child, Care, Health and Development*, 14(6), 395-408.
- Hinds, P. S., Birenbaum L. K., Clarke-Steffen, L., Quargnenti, A., Kreissman, S., Kanak, A., Meyer, W., Mulhern, R., Pratt, C., & Willimas, J. (1996). Coming to terms: Parents' response to a first cancer recurrence in their child. *Nurssing Research*, 45(3), 48-53
- Jeanne Hanchett, M. D., & Greenswag, L. (2005. 4 .25). *Health care guidelines for individuals with Prader-Willi Syndrome*. The Scientific Advisory

Board of the Prader-Willi syndrome Association (USA).

King, B. H., Hodapp, R. M., & Dykens, E. M. (2000). Mental retardation. In B. J. Sadock, Sadock, Virginia A. (Ed.), *Kaplan & Sadock's Comprehensive Textbook of Psychiatry* (7th ed., pp. 2596-2598). Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.

Laurence, B. J., Brito, A., & Wilkinson, J. (1981). Prader-Willi syndrome after age 15 years. *Arch Dis Child*, 56, 181-186.

Ledbetter, D. H., & Engel, E. (1995). Uneprenatal disomy in humans: Development of an imprinting map and it implications for prenatal diagnosis. *Hum Mol Genet*, 4, 1757-1764.

Ledbetter, D. H., Riccardi, V. M., & Youngbloom, S. A. (1980). Deletion (15q) as a case of the Prader-Willi syndrome (PWS). *American Journal of Humen Genet*, 32, 77.

Lincoln, Y.S., & Cuba, E.G..(1985.) Naturalistic Inquiry. Beverly Hills: Sage.

Lobato, D. (1983). Siblings of handicapped Children: A review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 13(4), 347-364.

- Mayer, R., & Goodchild, F. (1990). *The critical thinker*. New York: Wm. C. Brown.
- Majnemer, A. (1998). A benefits of early intervention for children with developmental disability. *Semina Pediatric Neurology*, 5, 62-69.
- Meisels, S. J. (1998). Early childhood intervention in the nineties. *American Journal of Orthopsychiatry*, 59(3), 451-460.
- Manalo, V., & Meezan, W. (2000). Toward building a typology for the evaluation of service in family support programs. *Child Welfare*, 79 (4), 405-429.
- Myers, S. E., Carrel, A. L., Whitman, B. Y., & Allen, D. B. (2000). Sustained benefit after 2 years of growth hormone on body composition, fat utilization, physical strength and agility, and growth in Prader-Willi syndrome. *Journal of Pediatrics*, 137(1), 42-49.
- Ohta, T., Gray, T. A., Rogan, P. K., Buiting, K., Gabriel, J. M., Saitho, S., Muralidhar, B., Bilienska, B., Krajewska-Walasek, M., Driscoll, D. J., Horsthemke, B., Butler, M. G., & Nicholls, R. D. (1999). Imprinting-mutation mechanism in Prader-Willi syndrome. *American Journal of Human*

- Genet*, 54, 741-747.
- Paterson, J. M. (1988). Chronic illness in children and the impact on family. In C. S. Chilman, E. W. Nunnally, & F. M. Cox, (Eds.), *Chronic illness and disability* (pp.69-107). Newbury Park, CA: Sage publications, Inc.
- Paterson, W. F., & Donaldson, M. D. (2003). Growth hormone therapy in the Prader-Willi syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 88(4), 283-285.
- Patton, M. Q. (1990). *Qualitative Evaluation and Research Method*. Newbury Park: Sage.
- Powers, L. E. (1993). Disability and grief: From tragedy to challenge. In G. H. S. Singer, & L. E. Powers (Eds.), *Families, disability, and empowerment: Active coping skills and strategies for family interventions* (pp.119-150). Baltimore: Paul Brookes Publishing Co.
- Reske-Nielsen, E., & Lund, E. (1992). Prader-Willi syndrome and central nervous system Calcifications: Chance or fundamentally related finding? *Clinical neuropathol*, 11, 6-10.
- Roberts, S. E., & Thomas, N. S. (2003). A quantitative polymerase chain reaction method for determining

- copy number within Prader-willli syndrome / Angelman syndrome critical region. *Clin Genet*, 64, 76-78.
- Schoeller, D. A., Levitsky, L. L., Bandini, L. G., Dietz, W. W., & Walczak, A. (1988). Energy expenditure and body composition in Prader-Willi syndrome. *Metabolism*, 37, 115-120.
- Schrander-Stumpel, C. T., Curfs, L. M., Sastrowijoto, P., Cassidy, S. B., Schrander, J. J., & Fryns, J. P. (2004). Prader-Willi syndrome: Causes of death in an international series of 27 cases. *American Journal of Medical Genetics*, 124A(4), 333-338.
- Schulze, A., Mogensen, H., Graem, N., Vesterby, A., Ostergaard, J. R., & Brondum-Nielsen, K. (2000). *A woman with Prader-Willi syndrome gives birth to a girl with Angelman syndrome*. Paper presented at the Conference of the European Society of human Genetics, Amsterdam.
- Seligman, M., & Darling, R. B. (1989). *Ordinary families, special children-A systems approach to children disability*. New York: the Guilford Press.
- Shapira, N. A., Lessig, M. C., He, A. G., James, G.

- A., Driscoll, D. J., & Liu, Y. (2005). Satiety dysfunction in Prader-Willi syndrome demonstrated by fMRI. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 76(2), 260-262.
- Shea, T. M., & Bauer, A. M. (1985). *Parents and teachers of exceptional students: A handbook for involvement*. Boston, MA: Allyn and Bacon.
- Smith, A., Loughnan, G., & Steinbeck, K. (2003). Death in adults with Prader-Willi syndrome may be correlated with maternal uniparental disomy. *Journal of Medical Genetics*, 40(5).
- Van Vliet, G., Deal, C. L., Crock, P. A., Robitaille, Y., & Oligny, L. L. (2004). Sudden death in growth hormone-treated children with prader-willi syndrome. *Journal of Pediatrics*, 144(1), 129-131.
- Vestergaard, P., Kristensen, K., Bruun, J. M., Ostergaars, J. R., Heickendorff, L., Mosekilde, L., & Richelsen, B. (2004). Reduced bone mineral density and increased bone turnover in Prader-Willi syndrome compared with controls matched for sex and body mass index-a cross-sectional study. *Journal of Pediatrics*, 144(5), 614-619.

- Victor, Maurice, Ropper, & Allan, H. (2001). *Adams & Victor's Principles of Neurology* (7 ed., pp. 1068). New York: McGraw-Hill.
- Waters, J., Clarke, D., & Corbett, J. (1990). Educational and occupational outcome in Prader-Willi syndrome. *Child: Care, Health & Development*, 16(5), 271-282.
- Whittington, J., Holland, A., Webb, T., Butler, J., Clarke, D., & Boer, H. (2002). Relationship between clinical and genetic diagnosis of Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 39, 926-932.
- Wigren, M., & Hansen, S. (2003). Prader-Willi syndrome: clinical picture, psychosocial support and current management. *Child: Care, Health & Development*, 29(6), 449-456.
- Yoshii, A., Krishnamoorthy, K., & P.E., G. (2002). Abnormal cortical development shown by 3D MRI in Prader-Willi syndrome. *Neurology*, 59, 644-645.

附錄一：研究同意書

親愛的家屬您好：

我是輔仁大學護理學系碩士班兒科組的研究生，也是輔仁大學護理學系兒科組的臨床實習指導老師。從多年的護理實務工作中，我能了解照顧普瑞德－威利氏症候群的孩子對您來說是非常辛苦的歷程，更深刻領悟到護理領域中對於普瑞德－威利氏症候群的認知實在非常有限。為了能夠幫助護理人員更了解您撫育孩子的經驗，及您在疾病照顧過程中所關心在意的內容，以提供更完整的護理服務給您及相同的病患與家屬，因此，希望能有機會聽聽您的經驗與感受。

本研究將尊重您的決定來選擇訪談地點，每次訪談的時間不限，訪談過程全程錄音，對於您提供的所有資料及訪談內容皆會嚴格保密，絕不洩漏，研究過程中您有絕對的自主權選擇是否繼續參與研究。訪談期間若您有需要，對於您的孩子我會安排專業的護理人員提供照顧。

若您同意參與這個研究請填妥同意書，我將與您聯絡。對於研究您有任何疑問可隨時與我（姜月桃）連絡，電話：0916-781361，不論您能否參與，都非常感謝您！

姓名：_____與病患之關係：_____

電話：_____電子郵件信箱：_____

方便聯繫之時間：_____日期：_____

附錄二：研究對象基本資料問卷

一． 病患基本資料

病患姓名： 身高： 體重：

出生日期：

住址： 電話：

診斷年齡： 類型：

最初之症狀：

目前之症狀：

曾經接受哪些治療：

生長激素治療之年齡： 劑量：

住院次數與原因：

二． 受訪者基本資料

姓名： 年齡： 教育程度：

與病患之關係： 照顧時間：

婚姻狀況： 子女數：

經濟狀況： 宗教信仰：

籍貫：

附錄三：訪談指引

1. 孩子有哪些現象讓您警覺到不太正常？
2. 是在什麼情況下讓您覺得孩子該看醫生？
3. 照顧孩子的過程中您遇到哪些困擾？
4. 您擔心的是什麼？
5. 這些擔心的問題與困擾的排序如何？為什麼呢？
6. 您如何面對這些問題與困擾？
7. 您希望得到什麼樣的幫助？
8. 您認為應該如何幫助其他家有小胖威利的家屬？