



病痛挑战基金会
ILLNESS CHALLENGE
FOUNDATION

中国罕见病社会心理 质性研究报告

(2026)



出品方：北京科技大学社会学系 / 北京病痛挑战公益基金会

二〇二六年七月

前言

近年来，罕见病议题受到政府、社会和学界极大的关注。2025 年 5 月 27 日，世界卫生大会通过决议《罕见病：全球卫生公平和包容的优先事项》，进一步将对罕见病的关注提升到公共卫生的优先事项级别^[1]。

在各方的关注下，在罕见病患者组织的努力下，最近几年国内涌现出了一批以大样本量和翔实的数据为特征的患者生存状况调研报告。其中，既包括以整体罕见病群体为对象的调研报告，如《2020 中国罕见病综合社会调研》，也包括许多单病种的报告。这些报告通常基于专门设计的问卷，对患者的基本特征、疾病症状、诊疗历程、心理状态进行调查。绝大多数报告采用描述性的量化分析，图文并茂地对患者进行全方位地描绘，仅有少数报告嵌入访谈资料，尝试对患者的境况进行具象化描绘，希望读者能真切地了解患者的生活。发表于罕见病领域著名国际期刊《Orphanet Journal of Rare Diseases》的一项系统综述表明，超过 99% 的罕见病领域调研采用问卷进行^[2]。虽然问卷调研能够反映患者的总体状况，为政府、医疗机构、科研机构提供极具参考价值的数据，但这一方法对患者主体性的体现不足，在深入描绘患者的真实生活方面存在局限性。此外，国内绝大多数相关调研的对象是患者，较少涉及患者照顾者、患者组织及其工作人员。

本次综合调研尝试弥补前述局限，以患者、患者照顾者、患者组织、患者组织工作人员为调研对象，以深入访谈为研究方法，对这四类对象的整体状况进行深度描绘。在北京病痛挑战公益基金会的协调下，北京科技大学社会学系张宇迪副教授团队在全国范围内开展了广泛调研。调研的结果呈现的不是单个故事，而是基于扎根理论的分析方法，对质性数据进行编码和归纳，形成若干主题，进而描绘群像。我们希望，对这四类对象群像的描绘能推动公众对国内罕见病整体状况的理解，进而能够成为疏通一些堵点、解决一些痛点的参考依据。我们衷心地期盼，也坚定地相信，罕见病领域的发展会受到越来越多的重视，患者和患者家庭虽然面临着诸多重大挑战，但也必将迎来更有希望的美好明天。

[1] World Health Organization. Rare diseases: a priority for global health equity and inclusion: resolution WHA78.11[R/OL]. (2025-05-27)[2026-05-06]. https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/A78_R11-en.pdf.
[2] YOON S, LEE M, JUNG HI, et al. Prioritization of research engaged with rare disease stakeholders: a systematic review and thematic analysis[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2023, 18: 363.

目录

报告一：中国罕见病患者组织的生存与发展	1
1 引言	2
2 文献综述	3
2.1 概念界定：罕见病	3
2.2 罕见病患者组织的属性	3
2.3 患者组织的功能	4
2.3.1 推动疾病研究	4
2.3.2 倡导医保政策	4
2.3.3 提供心理支持	4
2.3.4 整合医疗资源	5
2.4 患者组织面临的挑战	5
2.4.1 资金短缺	5
2.4.2 人才匮乏	6
2.4.3 影响力弱	6
3 调研方法	8
4 患者组织的生存及发展状况	12
4.1 创立初衷	12
4.1.1 抱团取暖	12
4.1.2 帮助患者就医	12
4.1.3 宣传和倡导	12
4.2 工作原则	13
4.2.1 以患者为中心	13
4.2.2 保护患者隐私	13
4.2.3 坚守公益初心	13
4.3 发展优势	14
4.3.1 复合型服务团队	14
4.3.2 精准化服务体系	14
4.3.3 有力的支持资源	15
4.4 发展困境	16
4.4.1 筹资困难	16
4.4.2 组织影响力小	16
4.4.3 内部管理困境	17
4.5 工作成效	19
4.5.1 患者层面	19
4.5.2 组织层面	21
4.5.3 行业层面	22

4.5.4 社会层面	24
4.6 经验总结	25
4.6.1 患者服务方面	25
4.6.2 组织运营方面	26
4.7 未来期望	29
4.7.1 完善教育支持体系	29
4.7.2 扶持草根患者组织	30
4.7.3 丰富患者服务项目	30
4.7.4 建设信息管理系统	30
5 患者组织工作人员的状况	31
5.1 服务初衷	31
5.1.1 利益回报	31
5.1.2 心理需求	32
5.1.3 价值认同	33
5.2 工作动力	35
5.2.1 坚守个人信念	35
5.2.2 得到正向反馈	35
5.2.3 融入工作团队	35
5.2.4 看到行业进步	36
5.3 工作难点	36
5.3.1 源自自身的难点	36
5.3.2 源自外界的难点	37
5.4 心理状态	39
5.4.1 积极情绪	40
5.4.2 消极情绪	40
6 来自患者及家属的建议	41
6.1 提升患者服务的专业性	41
6.1.1 积极链接医疗专家资源	41
6.1.2 提升服务的系统性和针对性	41
6.1.3 重视患者间经验共享的价值	42
6.1.4 以心理疏导缓解情绪压力	43
6.1.5 帮助患者打通经济援助通道	43
6.2 规范组织管理与服务	43
6.3 扩大服务范围 and 影响力	44
6.4 提升公众对罕见病的认知	44
6.5 推动政策改革与社会倡导	45
7 来自调研团队的建议	46
7.1 制定罕见病患者组织伦理共识	46

7.2 利用人工智能助力组织发展和患者服务	46
7.3 促进患者组织间的合作与交流	47
7.4 根据组织特点确定主要工作内容	48
7.5 积极善用理事会或顾问资源	49
8 结语	50
报告二：中国罕见病患者心理韧性的发展历程	51
1 引言	52
2 文献综述	53
2.1 概念界定：心理韧性	53
2.2 罕见病患者心理韧性的状况	53
2.3 罕见病患者心理韧性的影响因素	54
2.4 罕见病患者心理韧性的作用	54
3 调研方法	56
4 罕见病患者心理韧性的发展阶段	58
4.1 心理韧性瓦解阶段	58
4.1.1 自卑心态	58
4.1.2 回避倾向	59
4.1.3 对人生的迷茫	59
4.1.4 对疾病的困惑	59
4.1.5 对未来的绝望	60
4.2 心理韧性调适阶段	60
4.2.1 信心被消磨	60
4.2.2 无奈妥协	61
4.2.3 对未知的恐惧	61
4.2.4 独自承担	61
4.2.5 不放弃希望	62
4.3 心理韧性重构阶段	62
4.3.1 对生活感到知足	62
4.3.2 自我管理能力提高	63
4.3.3 学会与疾病相处	64
4.3.4 心态更加平和	64
4.3.5 更加独立和勇敢	65
5 罕见病患者心理韧性的影响因素	66
5.1 疾病压力	66
5.1.1 诊疗的困境	66
5.1.2 对病程的担忧	67
5.1.3 社会排斥的痛苦	67

5.1.4 社会政策不完善	69
5.2 应对资源	70
5.2.1 周围人的关怀	70
5.2.2 各类组织的支持	70
5.2.3 疾病的科学信息	71
5.2.4 精神层面的寄托	72
6 罕见病患者心理韧性建构的策略	73
6.1 厘清患者心理韧性建构的需求	73
6.1.1 缓解疾病带来的压力	73
6.1.2 增强疾病的应对能力	74
6.2 助力罕见病患者减轻疾病压力	75
6.2.1 畅通就医渠道，缓解诊疗压力	75
6.2.2 关注疾病进程，重视健康管理	76
6.2.3 链接社会资源，增强社会参与	76
6.2.4 完善社会政策，优化生存空间	78
6.3 助力罕见病患者增强疾病应对能力	78
6.3.1 搭建桥梁，促进人际支持	78
6.3.2 积极行动，凝聚各方力量	79
6.3.3 推进患教，科普疾病信息	80
6.3.4 精准施策，开展精神调适	81
7 促进患者心理韧性发展的延伸讨论	83
7.1 罕见病患者需要差异化的服务	83
7.2 推动罕见病议题进入中小学课堂	84
7.3 接纳与抗争的平衡促进患者的心理韧性	84
8 结语	85
报告三：中国罕见病患者照顾者的身份认同	86
1 引言	87
2 文献综述	88
2.1 概念界定：身份认同	88
2.2 罕见病对患者生活的影响	88
2.3 罕见病对患者家庭的影响	89
2.4 罕见病患者的特殊需求——持续依存	90
2.5 罕见病患者家属的特殊挑战——身份认同	91
3 调研方法	93
4 罕见病患者照顾者身份认同的演变	95
4.1 冲突阶段	95
4.1.1 母职神圣化与道德绑架	95

4.1.2 存在性焦虑与心理失衡	96
4.1.3 家庭关系危机与情感孤立	98
4.2 适应阶段	100
4.2.1 多元社会支持体系的协同运作	100
4.2.2 时间管理与身份优先级调整	102
4.2.3 家庭责任共担与照顾协作	103
4.3 重构阶段	104
4.3.1 主体性觉醒与创伤后成长	105
4.3.2 身份升华与生命意义重构	106
5 照顾者身份认同的影响因素	107
5.1 资源匮乏的消极影响	107
5.2 社会关系的双重作用	108
6 对患者照顾者的社会保障建议	109
6.1 阶段化的社会服务措施	109
6.2 多层次的社会支持体系	109
7 对患者照顾者的心理调适建议	111
7.1 梳理并总结照顾历程中的获益	111
7.2 看到并满足自身的合理需要	111
8 结语	113
报告四：中国罕见病患者组织工作人员的情感劳动	114
1 引言	115
2 文献综述	116
2.1 概念界定：情感劳动	116
2.2 罕见病患者组织相关研究	116
2.2.1 罕见病患者组织的功能	116
2.2.2 罕见病患者组织的工作特点	117
2.3 情感劳动相关研究	118
2.3.1 情感劳动的特点	118
2.3.2 情感劳动的后果	119
2.3.3 情感劳动的影响因素	121
3 调研方法	123
4 罕见病患者组织工作人员的情感劳动表现	125
4.1 表层情感劳动	125
4.1.1 外在情绪掩饰	125
4.1.2 常规化语言沟通	125
4.1.3 流程化服务操作	126
4.2 深层情感劳动	127

4.2.1 深度情感共鸣	127
4.2.2 主动情感投入	127
4.2.3 价值内化行动	128
5 罕见病患者组织工作人员情感劳动的影响因素	129
5.1 个人层面	129
5.1.1 工作经验	129
5.1.2 节奏调控	129
5.1.3 任务适应	130
5.2 组织层面	131
5.2.1 身份合法性	131
5.2.2 权责清晰性	131
5.2.3 资金充足性	131
5.2.4 人才资源配置	132
5.2.5 资源链接能力	133
5.2.6 组织文化氛围	133
5.3 社会层面	134
5.3.1 政策保障的完善性	134
5.3.2 医疗资源的可及性	134
5.3.3 协作网络的紧密性	135
5.3.4 社会公众的理解度	135
6 罕见病患者组织工作人员的情感劳动调适路径	137
6.1 个人层面	137
6.1.1 自我提醒	137
6.1.2 保持界限	137
6.2 组织层面	138
6.2.1 团队成员互助	138
6.2.2 业务能力培训	138
6.2.3 专业心理支持	139
6.3 社会层面	139
6.3.1 优化政策环境	139
6.3.2 扩大机构影响	140
6.3.3 改善公众认知	140
7 改善患者组织工作人员情感劳动状况的策略	141
7.1 核心理念与原则	141
7.1.1 系统视角	141
7.1.2 优势视角	141
7.1.3 赋权与参与	142
7.2 具体路径与实务策略	142

7.2.1 个人情感建设	142
7.2.2 组织生态优化	143
7.2.3 社会环境改善	144
8 特殊议题的处理	146
8.1 共情疲劳	146
8.2 创伤与哀伤	146
9 结语	148

中国罕见病社会心理质性研究报告(2026)

报告一

中国罕见病 患者组织的生存与发展



1 引言

在医学的复杂图景中，罕见病如同散落的拼图碎片，每一片看似微不足道，但汇聚而成的却是关乎亿万生命的重大公共卫生议题。全球范围内，罕见病的数量超过 1 万种^[1]，累计影响人群达 2.6 亿至 4.5 亿^[2]。中国的罕见病患者群体规模保守估计已突破 2000 万^[3]，相当于每 70 人中即有 1 人承受着罕见病的困扰。如果再加上背后的家庭，受罕见病影响的中国人数有数千万之多。

党的十九大将健康中国战略确立为国家发展的重要战略。对罕见病的某一单病种而言，虽然患者的人数不多，但秉持健康中国战略“一个都不能少”的理念，仍然是需要被关注的；从罕见病整体来讲，患者数量众多，其医疗保障和服务问题的重要性凸显。构建系统化、规范化的罕见病患者服务体系，不仅是提升患者健康福利水平的现实诉求，更是推动健康中国战略向纵深发展、实现全民健康目标的核心路径，同时也对促进社会公平、推动高质量发展具有深远意义^[4]。

目前，罕见病病友及其家庭在医疗、教育、社会融入等方面仍面临诸多挑战。罕见病患者组织作为连接患者、医疗机构、政府及社会各界的桥梁，通过多元化服务模式造福于罕见病患者。本研究通过对全国 52 家罕见病患者组织的深度调研，综合剖析患者组织的成长经历、发展瓶颈和经验教训。

[1] HAENDEL M, VASILEVSKY N, UNNI D, et al. How many rare diseases are there?[J]. Nature Reviews Drug Discovery, 2020, 19(2): 77-78.

[2] NGUENGANG WAKAP S, LAMBERT D M, OLRAY A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database[J]. European Journal of Human Genetics, 2020, 28(2): 165-173.

[3] 沙利文, 北京病痛挑战公益基金会. 中国罕见病行业趋势观察报告（2026）[R]. 北京, 2026.

[4] 张连雪, 刘远立. 中国罕见病多重保障机制的现状与对策[J]. 罕见病研究, 2025, 4(1): 7-13.

2 文献综述

2.1 概念界定：罕见病

罕见病是对一类患病率低、患者总数少的疾病的统称。全球目前已知的罕见病超过 1 万种^[1]，受罕见病影响的人数有 2.6 亿~4.5 亿^[2]。在我国，已知的罕见病有 4000 余种^[3]，罕见病患者人数超过 2000 万^[4]。目前，全球对罕见病的定义尚不统一。2021 年，中国罕见病第三次多学科专家研讨会提出了“中国罕见病定义”，将新生儿发病率、患病率小于 1/10000 或患病人数小于 14 万的疾病列入罕见病。在政策层面，我国对罕见病的管理以目录为重要依据。2018 年发布的《第一批罕见病目录》涵盖 121 种罕见病，2023 年的《第二批罕见病目录》涵盖 86 种罕见病，两批目录共涵盖 207 种罕见病^{[5][6]}。罕见病的学科分布广泛，涉及血液科、皮肤科、儿科、内分泌科、神经内科、风湿免疫科、消化科等。其中，遗传因素在罕见病中占据重要地位，约 70% 的罕见病与基因紧密关联，且大多数在儿童期发病，给患者家庭和社会带来沉重的负担与挑战^[7]。

2.2 罕见病患者组织的属性

由于每一种罕见病的患者人数相对较少，与其他发病率较高的疾病相比，罕见病患者更容易被忽视。在资源有限的情况下，为了谋求更高的生活质量，罕见病患者自发地集合在一起形成了罕见病患者组织（Rare Disease Patient Organizations, RDPOs）。患者组织通常是由一种或一类罕见病的患者或家属自发成立的非营利性组织，最早出现在 20 世纪 80 年代中期的美国，此后在欧美国家逐渐发展并成为罕见病生态系统的重要驱动力^{[8][9]}。罕见病患者组织构建起以自

[1] HAENDEL M, VASILEVSKY N, UNNI D, et al. How many rare diseases are there?[J]. Nature Reviews Drug Discovery, 2020, 19(2): 77-78.

[2] NGUENGANG WAKAP S, LAMBERT D M, OLR Y A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database[J]. European Journal of Human Genetics, 2020, 28(2): 165-173.

[3] 华东师范大学. “罕见”日，华东师大重磅发布中国人群罕见病名录[EB/OL]. (2024-02-29)[2026-06-25]. <https://www.ecnu.edu.cn/info/1094/65660.htm>.

[4] 沙利文，北京病痛挑战公益基金会. 中国罕见病行业趋势观察报告（2026）[R]. 北京, 2026.

[5] 国家卫生健康委员会，科学技术部，工业和信息化部，等. 关于公布第一批罕见病目录的通知[EB/OL]. (2018-05-11) [2026-05-06]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2018-12/31/content_5435167.htm.

[6] 国家卫生健康委员会，科学技术部，工业和信息化部，等. 关于公布第二批罕见病目录的通知[EB/OL]. (2023-09-18) [2026-05-06]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/202309/content_6905273.htm.

[7] BAVISETTY S, GRODY W W, YAZDANI S. Emergence of pediatric rare diseases: review of present policies and opportunities for improvement[J]. Rare Diseases, 2013, 1(1): e23579.

[8] KOAY P P, SHARP R R. The role of patient advocacy organizations in shaping genomic science[J]. Annual Review of Genomics and Human Genetics, 2013, 14: 579-595.

[9] TERRY S F, TERRY P F, RAUEN K A, et al. Advocacy groups as research organizations: the PXE

愿参与为基础、以民间力量为根基、运作形式灵活多样的患者支持体系，通过成员间的相互协作与经验共享，为患者提供关怀与帮助。国内的罕见病患者组织超过 200 家（数据来源：豌豆 sir），其中的一小部分在民政部门注册。有相当一部分患者组织没有正式注册，仅以非正式民间互助团体的形式活动。亦有一部分患者组织依托于综合型罕见病服务机构（通常是基金会）的项目，以项目运作的形式开展工作。还有极少数患者组织在无法民政注册的情况下，转而寻求工商注册。

2.3 患者组织的功能

2.3.1 推动疾病研究

患者组织凭借与患者的紧密联系，在研究对象招募方面具有天然优势。它们能够深入患者群体，宣传研究项目的意义和价值，提高患者参与研究的积极性，以往的研究表明，患者组织的参与使得研究招募工作得以高效完成，加快了研究进程^[1]。除招募研究对象这一核心优势外，患者组织能够在药物研发的全生命周期发挥作用，包括但不限于提供资金、共同设计临床试验、上市后监测等^[2]。由于患者组织本质上代表患者的利益，而非追求商业价值，因此，在推动疾病研究上和药企的商业逻辑形成互补，有助于药物研发工作的良性推进。

2.3.2 倡导医保政策

在医保政策倡导方面，患者组织积极向政府部门呼吁，推动罕见病药物纳入医保报销目录，以及纳入门诊慢特病保障范围，提高患者的用药可及性。通过组织患者联名提出政策建议、与医保部门直接沟通等方式，患者组织在医保政策调整中发挥了重要作用^{[3][4]}。例如，在我国，部分罕见病患者组织通过长期的努力，成功推动了部分罕见病药物进入医保目录，减轻了患者的经济负担。

2.3.3 提供心理支持

罕见病往往给患者带来巨大的心理压力，患者组织通过组织病友交流活动、

International example[J]. Nature Reviews Genetics, 2007, 8(2): 157-164.

[1] PINTO D, MARTIN D, CHENHALL R. The involvement of patient organisations in rare disease research: a mixed methods study in Australia[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2016, doi: 10.1186/s13023-016-0382-6.

[2] 黄如方. 患者社群组织如何推动药物研发[R]. 上海: 蔻德罕见病中心, 2025.

[3] PUTKOWSKI S. The National Organization for Rare Disorders (NORD) providing advocacy for people with rare disorders[J]. NASN School Nurse, 2010, 25(1): 38-41.

[4] 吴洁. 从互助到行动: 罕见病患者组织何以参与政策倡导?[J]. 复旦政治学评论, 2024, (1): 100-133.

一对一心理疏导等方式，帮助患者缓解心理负担，增强战胜疾病的信心^[1]。患者组织还通过举办健康讲座、发放宣传资料、开展线上科普课程等方式，向患者及其家属普及疾病的预防、治疗、康复知识，提高患者的健康管理能力^[2]。一些有能力的患者组织探索了专项心理支持服务，如脱髓鞘疾病患者支持项目开通了我国首条罕见病单病种脱髓鞘心理热线（该热线现已停线），太阳语罕见病心理关怀中心提供专业心理咨询服务，北京爱力重症肌无力罕见病关爱中心探索了患者同侪情感支持服务等^[3]。

2.3.4 整合医疗资源

患者组织凭借掌握的医疗资源，为患者提供就医指导，推荐合适的医疗机构和医生。在患者需要转诊时，患者组织协助患者办理相关手续，协调医疗机构之间的沟通与合作，确保患者得到及时、有效的治疗^[4]。作为医患之间的桥梁，患者组织将患者的需求和意见反馈给医疗机构，同时将医疗机构的疾病管理方案和建议传达给患者，促进医患之间的有效沟通与信任建立^[5]。一些患者组织会在大型医院或线上组织医患交流会，促进医患双方的理解与合作。

2.4 患者组织面临的挑战

2.4.1 资金短缺

大部分患者组织的资金来源主要依赖社会捐赠（包括企业和个人）、政府资助（包括政府购买项目）以及少量的服务收费^{[6][7]}。据《2020 中国罕见病综合社会调研》，85%的患者组织没有固定的资金来源，41%的患者组织完全没有筹款，所有组织年筹款额的中位数为 2 万元^[8]。另外，社会捐赠受经济形势、社会热点

[1] HALL J G. The role of patient advocacy/parent support groups[J]. South African Medical Journal, 2013, 103(12): 1020-1022.

[2] DUNKLE M, PINES W, SALTONSTALL P L. Advocacy groups and their role in rare diseases research[J]. Advances in Experimental Medicine and Biology, 2010, 686: 515-525.

[3] 张宇迪. 同侪情感关怀改善重症肌无力患者情绪状况的社工介入研究[J]. 社会福利, 2025, (9): 24-30.

[4] DONG T, XIE D. Exploring the path for patient organizations to participate in medical security for rare diseases[J]. Frontiers in Public Health, 2025, 13: 1484286.

[5] DOMARADZKI J. "We are ambassadors, we are advocates": rare disease patient advocacy groups as knowledge brokers across health and social systems-a qualitative study from Poland[J]. Frontiers in Public Health, 2026, 14: 1743598.

[6] HUANG R, WEI Y, HU J, et al. The progress of, challenges faced by, and future of rare disease patient organizations in China[J]. Intractable & Rare Diseases Research, 2019, 8(2): 158-160.

[7] LI X, LU Z, ZHANG J, et al. The urgent need to empower rare disease organizations in China: an interview-based study[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2020, 15(1): 282.

[8] 张抒扬, 董咚, 等. 2020 中国罕见病综合社会调研[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.

事件等因素影响较大，具有不稳定性；政府资助通常有限且申请流程繁琐；服务收费则难以成为主要的资金支柱。资金短缺导致患者组织在项目开展、人员配备、办公场地租赁等方面面临诸多困难，限制了组织的发展与服务能力提升。

2.4.2 人才匮乏

患者组织的工作涉及医学、社会学、心理学、管理学等多个领域，需要具备专业知识和技能的人才。但目前，专业人才匮乏是患者组织面临的普遍问题。我国绝大部分的罕见病患者组织由患者或患者家属发起，他们通常对疾病及组织运营相关的专业知识了解不足，同时还要面对来自家庭和经济上的压力，以及自身健康对组织的持续运营造成的严重影响。在疾病研究支持方面，缺乏专业的医学研究人才，难以与科研机构进行深入的合作与交流；在政策倡导方面，缺乏懂政策法规、具备游说能力的专业人士，难以充分发挥在政策制定中的影响力；在日常运营方面，缺乏专业的管理人才，导致组织的运作效率不高^[1]。

2.4.3 影响力弱

除少数大型综合型患者组织外，国内大多数患者组织的影响力较弱，主要体现在药物研发、政策倡导和公众宣传三方面。

在药物研发方面，患者组织深度参与罕见病药物研发的比例不高。究其原因，一方面是因为缺少参与的政策指引，患者只能承担受试者的角色，而患者组织最常承担的功能是招募受试者。国家药监局药审中心于2024年发布的《以患者为中心的罕见疾病药物研发试点工作计划（“关爱计划”）》对如何在药物研发过程中纳入患者参与提供了详细意见^[2]，未来的相关情况或有改善。另一方面是医疗机构和医药企业等研发组织纳入患者参与的意愿不足，部分药物研发组织对患者缺乏信任，患者及患者组织也缺乏参与的专业对话能力。

在政策倡导方面，国内患者组织的影响力和话语权也相对较弱^[3]。造成这一状况的原因首先是罕见病患者散落在全国各地，大多数患者组织的形式较为松散，难以形成合力，难以组织患者集中行动，发出有力呼声。其次，大多数患者组织

[1] LI X, LU Z, ZHANG J, et al. The urgent need to empower rare disease organizations in China: an interview-based study[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2020, 15(1): 282.

[2] 国家药监局药审中心. 国家药监局药审中心关于发布《以患者为中心的罕见疾病药物研发试点工作计划（“关爱计划”）》的通知[EB/OL]. (2024-09-13)[2026-06-25].
<https://www.cde.org.cn/main/news/viewInfoCommon/244dc3661a418359aa12d7cba9bacf5d>.

[3] 韩朦, 陈永法. 我国罕见病患者组织社会功能发挥状况研究[J]. 医学与社会, 2023, 36(11): 65-70.

没有注册，缺乏正式身份成为与政府沟通并提出政策呼吁的障碍。

在公众宣传方面，如前文所述，资金和人才的欠缺使得患者组织难以链接到优质的资源，例如邀请到有公众影响力的人物为自己发声。并且，大多数患者组织缺乏策划有影响力的项目或热点事件的能力。此外，由于资金和技术短缺，一些患者组织在制作内容科学、形式有趣的宣传材料方面也存在困难。

3 调研方法

本次调研采用半结构化访谈法，于 2024 年 1~7 月，对 52 家罕见病患者组织的负责人或核心成员进行了深度访谈。访谈提纲采用开放式问题框架，重点涵盖机构发展历程、主要服务范围、运营管理模式、当前面临的挑战及未来发展诉求等核心维度。在北京病痛挑战公益基金会的协调下，本次调研共涵盖 52 家罕见病患者组织，其中的 48 家为单病种组织，4 家为服务多病种患者的组织。被访患者组织分布在 21 个省级行政区，以北京（14 家）、上海（7 家）、天津（5 家）等一二线城市为主，其中的 25 家（48%）在民政机构注册。

表 1 参与访谈的患者组织基本情况

编号	组织名称	关注病种
N1	北京病痛挑战公益基金会	多种罕见病
N2	天使综合征之家	天使综合征
N3	皮质醇增多症联盟	库欣综合征
N4	特纳之家	特纳综合征
N5	北京至爱 MD 关爱中心	杜氏肌营养不良
N6	北京蝴蝶结结节性硬化症罕见病关爱中心	结节性硬化症
N7	北京爱力重症肌无力罕见病关爱中心	重症肌无力
N8	上海浦东新区蒲公英渐冻人罕见病关爱中心	肌萎缩侧索硬化
N9	亮点连接罕见病关爱之家	肾上腺脑白质营养不良
N10	雪莲花关爱中心	CSF1R 基因相关性脑白质病
N11	上海德博蝴蝶宝贝关爱中心	大疱性表皮松解症
N12	北京企鹅之家小脑萎缩症病患关爱中心	小脑萎缩症
N13	MMA & PA 之家	丙酸血症、甲基丙二酸血症
N14	武汉市东西湖区血友之家罕见病助残关爱中心	血友病
N15	遗传性鱼鳞病宝贝成长互助之家	鱼鳞病
N16	武汉市武昌区同馨肝豆病患信息服务中心	肝豆状核变性
N17	卓蔚宝贝支持中心	Dravet 综合征
N18	垂体瘤 GH 病友会	肢端肥大症
N19	红米粒 FH 病友服务中心	家族性高胆固醇血症
N20	北京东方丝雨渐冻人罕见病关爱中心	肌萎缩侧索硬化
N21	天津合众罕见病关爱帮扶中心	克氏综合征和性腺发育异常
N22	法布雷病友会	法布雷病

中国罕见病社会心理质性研究报告（2026）

N23	天津市友爱罕见病关爱服务中心	多病种（以血友病为主，也关注并服务其他罕见病病友）
N24	天津同呼吸罕见病患者帮扶中心	肺动脉高压
N25	北京白兰鸽白塞病罕见病关爱中心	白塞病
N26	LSM 互助会	脂质沉积性肌病
N27	腹膜假性黏液瘤互助联盟	腹膜假性黏液瘤
N28	疱病之家	天疱疮、类天疱疮
N29	美儿 SMA 关爱中心	脊髓性肌萎缩症
N30	蚕宝儿 LNS 罕见病关爱之家	自毁容貌综合征
N31	成都紫贝壳公益服务中心	硬皮病
N32	铜娃娃罕见病关爱中心	肝豆状核变性
N33	着色性干皮病关爱中心	着色性干皮病
N34	戈谢病关爱中心	戈谢病
N35	中国尼曼匹克关爱中心	尼曼-匹克病
N36	深圳市泡泡家园神经纤维瘤病关爱中心	神经纤维瘤病
N37	老 K 之家	卡尔曼综合征
N38	觉主家发作性睡病关爱中心	发作性睡病
N39	蓝梅淋巴管肌瘤罕见病关爱中心	淋巴管肌瘤病
N40	千里行 CMT 互助之家	腓骨肌萎缩症
N41	深圳市冻力宝贝进行性肌营养不良症关爱中心	进行性肌营养不良
N42	视网膜母细胞瘤关爱联盟	视网膜母细胞瘤
N43	PNH 病友之家	阵发性睡眠性血红蛋白尿症
N44	庞贝氏罕见病关爱中心	庞贝病
N45	袖珍人之家	生长激素缺乏症
N46	你并不孤单 FSHD 患者关爱中心	面肩肱型肌营养不良
N47	糖原累积病关爱中心	糖原累积病
N48	月亮孩子之家	白化病
N49	追光少年	Leber 遗传性视神经病变
N50	肯尼迪罕见病关爱中心	脊髓延髓肌萎缩症
N51	太原市安健儿公益服务中心	苯丙酮尿症及 7 岁以上心智障碍者
N52	天津市太阳语罕见病心理关怀中心	成骨不全症及其他罕见病群体

为通过患者家庭的实际感受来评估患者组织的服务效能，本研究同时对 42 名罕见病患者/照顾者进行了访谈，其中包括 27 名患者和 15 名照顾者。患者中男性 13 人、女性 14 人，年龄 17~61 岁，涉及 16 种罕见病，患病年限 3~38 年；照顾者中包括患者母亲 8 人、患者父亲 6 人、患者子女 1 人，年龄 29~54

岁，照顾年限 0.5~14 年。患者及照顾者均没有患者组织工作人员的身份。

表 2 参与访谈的患者/照顾者基本信息

编号	性别	年龄	所患病种/所照顾患者的病种	患病年限	照顾年限	身份
M1	女	40	肢端肥大症	15	/	患者
M2	男	40	肢端肥大症	20	/	患者
M3	女	46	肺动脉高压	10	/	患者
M4	女	61	肺动脉高压	3	/	患者
M5	男	34	面肩肱型肌营养不良	7	/	患者
M6	男	21	糖原累积病 II 型	8	/	患者
M7	女	17	糖原累积病 II 型	12	/	患者
M8	女	41	库欣综合征	10	/	患者
M9	女	28	重症肌无力	14	/	患者
M10	女	57	硬皮病	14	/	患者
M11	男	35	脊髓性肌萎缩症	35	/	患者
M12	男	39	糖原累积病 II 型	5	/	患者
M13	女	39	糖原累积病 II 型	16	/	患者
M14	男	36	法布雷病	35	/	患者
M15	男	32	法布雷病	20	/	患者
M16	男	21	白塞病	4	/	患者
M17	女	40	库欣综合征	9	/	患者
M18	女	53	腹膜假性黏液瘤	11	/	患者
M19	女	47	淋巴管肌瘤病	13	/	患者
M20	女	45	肌萎缩侧索硬化	6	/	患者
M21	女	38	白化病	38	/	患者
M22	男	31	Leber 遗传性视神经病变	11	/	患者
M23	男	24	Leber 遗传性视神经病变	3	/	患者
M24	男	35	脊髓延髓肌萎缩症	20	/	患者
M25	女	21	白化病	21	/	患者
M26	男	34	白化病	34	/	患者
M27	男	30	脊髓性肌萎缩症	30	/	患者
M28	男	29	腹膜假性黏液瘤	/	2	照顾者（儿子）
M29	男	43	结节性硬化症	/	10	照顾者（父亲）
M30	男	48	Dravet 综合征	/	8	照顾者（父亲）
M31	男	40	杜氏肌营养不良	/	0.5	照顾者（父亲）

中国罕见病社会心理质性研究报告（2026）

M32	男	42	糖原累积病 II 型	/	12	照顾者（父亲）
M33	男	40	丙酸血症	/	4	照顾者（父亲）
M34	男	42	视网膜母细胞瘤	/	7	照顾者（父亲）
M35	女	41	丙酸血症	/	11	照顾者（母亲）
M36	女	41	杜氏肌营养不良	/	8	照顾者（母亲）
M37	女	54	重症肌无力	/	14	照顾者（母亲）
M38	女	30	脊髓性肌萎缩症	/	7	照顾者（母亲）
M39	女	49	天疱疮	/	4	照顾者（母亲）
M40	女	39	神经纤维瘤病	/	12	照顾者（母亲）
M41	女	42	Leber 遗传性视神经病变	/	7	照顾者（母亲）
M42	女	39	杜氏肌营养不良	/	10	照顾者（母亲）

访谈以线上线下相结合的方式进行。访谈者严格遵循中立、积极倾听的原则，避免先入为主的引导和提示。通过开放性提问鼓励访谈对象分享真实的想法和感受。访谈时长为 1~2 小时。访谈前获得访谈对象的知情同意。访谈结束后，研究者将访谈录音转录为逐字稿，并遵循扎根理论的分析原则，对转录稿进行编码和逐级归纳，在结果呈现时引用被访者的典型话语。

4 患者组织的生存及发展状况

4.1 创立初衷

4.1.1 抱团取暖

患者抱团取暖是创立患者组织最主要的驱动力。罕见病患者面临着疾病带来的身体痛苦、社会歧视以及高昂的医疗费用等多重压力，在患者组织的帮助下相聚，能够相互扶持、分享经验、共同应对困难，在情感上彼此支持和慰藉。

“我们正式组成是在 2018 年 12 月底，当时我们虽然找到了彼此，但是没有任何可以做的事情，大家相当于相互安慰，对，相互安慰，然后因为没有治疗方法，什么都没有，大家反正就抱着一起哭。后来慢慢意识到，哪怕只是聚在一起说说病情、交换一些就医信息，也比一个人硬扛着好。”

4.1.2 帮助患者就医

罕见病的复杂性导致患者就医常陷入“挂号难、专家少、信息闭塞”的三重困境，而患者组织通过帮助患者精准对接医疗资源，成为连接患者与诊疗体系的关键纽带。这种桥梁作用不仅体现在对一个个患者提供就医路径指引等信息支持，更在于通过患者组织的力量填补医疗服务体系的结构性缺口。

“我们最初的工作很简单：当本地医院无法诊治时，我们帮患者推荐到北京的专科去。如果没有我们这样的组织，谁来做这些对接的事情？很多患者自己根本找不到方向，只能在各个科室之间盲目奔波。”

4.1.3 宣传和倡导

罕见病的“罕见性”往往导致公众认知空白，进而滋生误解与歧视。患者组织通过多元传播载体，构建起连接“小众疾病”与“大众认知”的对话通道，其核心目标不仅是传递疾病知识，更在于推动社会观念的包容性变革。

“我们最初的想法很简单：用视频记录真实的患者故事，剪辑后发布到公众平台。这样一来，更多人能直观看到罕见病家庭的真实状态，他们面临的治疗困境、社会融入障碍，以及那些被忽视的情感需求。这既是让公众了解什么是罕见病，也是让社会看见罕见病群体需要什么。”

患者组织的宣传与倡导职能不仅限于公众认知层面，更延伸至政策倡导与国

际协作维度：一方面通过集体发声将患者诉求传递给相关政府机构，推动保障性政策出台；另一方面以组织的身份对接国际资源，推动本土诊疗的升级。

“因为我们没有药，药都在国外，我们想要跟一些药企讲，让他们来我们国内上市，我们当时就是联系了国外的一个患者组织，然后他是要求说如果我们要跟他对接，他们的法规规定说他们不能够直接对接患者，必须是以组织的身份，所以我们当时就创立了一个患者组织。”

4.2 工作原则

4.2.1 以患者为中心

许多罕见病患者组织将“患者利益最大化”确立为不可动摇的核心准则，所有工作均围绕“解决患者实际困境、推动系统性变革”展开。这种以患者为中心的理念不仅体现在具体服务中，更渗透于组织决策的底层逻辑，当内部出现分歧时，“是否让病友获益”往往成为优先级最高的判断标准。

“我们的所有工作都遵循一条底层逻辑：通过政策倡导和制度创新，推动根本性问题的解决。例如，当团队就项目方向产生分歧时，我们始终以‘病友获益’为决策标尺——什么能切实改善患者的诊疗环境、减轻经济负担，就优先做什么。哪怕我们现在团队人很少，我们也坚持在新人加入时明确：患者利益是我们的核心，任何可能伤害患者或家属的事情，我们绝对不做。”

4.2.2 保护患者隐私

许多患者组织将保护患者隐私视为服务过程中不容逾越的红线，他们建立严格的信息管理方式与合作筛选机制，确保患者的隐私信息安全。

“我们这个患者组织有一条铁律：绝不向外部直接提供患者数据。即便是一些大型机构想要收集更多的信息，然后去为整个（罕见病）群体发声，我们也认为有一些风险要防范，我不认可‘你必须把你的照片给我，我才能把钱给你。’我觉得我们希望的是想要真正的帮助，而不是从我们这里获取什么东西。”

4.2.3 坚守公益初心

患者组织将公益性（即代表患者的利益）视为存续的根基，拒绝将患者资源异化为盈利筹码，坚持以病友自主发起为组织属性的核心标识。这种对商业逻辑

的主动疏离，不仅维护了患者群体的利益，更奠定了组织的公信力基础。

“我觉得首先它的中立性和公益性是很重要的，它真的是站在病友的角度，不利用患者信息或需求谋取利益，我觉得这件事挺重要的。这个是底层的价值观，你说能力好坏、做的快慢，那都另说了，但是不能对病友有损伤、不能对病友有伤害。我们看到的一些商业性机构虽然雇佣病友员工，但创始初衷并不是源于患者的真实需求，这类组织与我们的区别在于：我们的出发点不是‘经营’，而是‘解决病友的痛’。哪怕发展速度慢，也要确保每一步都不偏离轨道。”

4.3 发展优势

4.3.1 复合型服务团队

一些患者组织通过吸纳医学、心理学、社会工作等领域的专业人才，构建起复合型服务团队。这些人才不仅具备解读医疗政策、设计心理干预方案的能力，更擅长搭建跨部门合作网络——从对接药企争取药物可及性，到联动媒体提升公众认知，其专业化运作显著提升了组织在资源整合与社会倡导中的效能。

“我印象也是挺深刻的。因为有了他们这些能力强的人，在他们的帮忙下，病友们才能够去接触到更多方方面面的……包括企业、政府机构、基金会、媒体等等，帮助我们去做好这些事（指联动各方共同行动）。 ”

一些患者组织通过搭建线上线下一体化服务网络，形成高效的资源整合能力。线上交流平台突破地理限制，构建起跨区域的患者互助网络，便于患者之间共享病情动态、交流治疗经验；线下提供健康科普讲座、义诊等服务。

“平常的社群维护的话，主要是我们的管理员负责，因为我们群比较多，所以我们需要两个人去做这个事，同时我们还设有三人专项小组，定期走访患者家庭，深度了解需求。我个人负责网站和公众号的内容运营，通过线上平台同步更新资讯、科普内容及线下活动预告，形成线上沟通、线下落地的服务模式。”

4.3.2 精准化服务体系

一些组织根据患者的个体特点，构建精准化服务。如对经济困难的患者提供医疗资源对接与资金援助，对具备特殊才能的患者进行定向培养和赋能。

“我们会关注到我们有一些非常积极向上，或者是他有一些能力想去发展的

患者，我们会有一对一的帮助。比如说，我们有的患者在音乐方面非常有天赋，或者在绘画方面非常有天赋，或者是在其他领域。我们如果发现有这样的患者，我们希望去进行定向的培养，我们希望患者群体里面能出来更多的人才。因为他们作为患者本身，当他们成才之后，他们会回馈、反哺这个群体。”

一些患者组织通过“康复档案+动态反馈”的立体化服务模式，实现对患者需求的精准捕捉。康复档案不仅记录病情进展、治疗方案等医疗数据，更追踪患者社会支持需求（如就业、婚恋、生育）；通过不定期询问形成动态的反馈，确保服务方案随患者生命周期阶段灵活调整，避免“一刀切”式帮扶。

“我们有一个 Excel 表格，如果遇到特别年轻的这种小孩家长，都会隔几个月去问一下‘你家小孩怎么样了？’，记录一下他到底在哪几家医院辗转过，目前用药的效果怎么样，康复的效果怎么样。然后他随着年龄的增大，十几年以后要结婚生子，因为这个病它会影响到第二性征的发育，所以说那就会有怎么怀孕这样的困扰。然后如果年纪大了复发怎么办，我们也能及时给到建议。”

4.3.3 有力的支持资源

通过与药企、医疗机构、公益基金会、企业及其他社会组织的多方协作，一些患者组织构建起稳定的资源支持网络。这种合作覆盖药物可及性、医疗服务、资金保障等核心需求，有利于搭建较为全面的患者帮扶体系。

“我们与多方都建立了长期且深入的合作关系。在资金与物资方面，××商学院提供战略支持，××公益机构每年定向捐赠走访所需善款和物资；在患者服务保障方面，××雷锋车队与××俱乐部长期提供交通支援，保障病友参与活动及走访需求；设备支持方面，××公司不仅提供设备使用的线上指导，还承担回收设备的消毒、安装工作，确保资源循环利用。这些合作方的持续助力，使我们能够为患者提供更全面、更可持续的服务。”

知名人物的参与为罕见病议题赋予了强传播属性。这些公众人物不仅吸引媒体的关注，更通过引发公众的情感共鸣打破罕见病认知壁垒。

“在罕见病的许多病种里面，渐冻人应该算是在媒体曝光率相对比较高的，从霍金到蔡磊，跟其他的病种相比，走进公众视野会比较多一些。它知名度应该在罕见病里面算是最响的，当然这也得益于当年的冰桶挑战，带动更多公众关注

罕见病群体的生存困境，也为患者组织争取到更多社会资源和政策支持。”

4.4 发展困境

4.4.1 筹资困难

资金短缺是组织面临的核心瓶颈，表现为筹款速度慢和渠道单一。由于绝大多数罕见病患者组织没有公募资质，需通过具备公募资质的合作方（一般是公益基金会）的协助来募集资金，扣除管理费后实际可用资金缩水。

“现在筹资的情况跟不上机构的需求，而且差距非常大！因为从我们来讲，本身没有公募资质，我们要跟相关机构去合作，我们还要交管理费，咱们国家本身就规定了善款的10%是管理费，筹到的钱到我们机构就非常少。”

在当前市场经济环境下，企业和投资者更倾向于投资回报快、收益高的项目，企业捐赠更倾向于选择“短平快”且可见效的病种，罕见病因治疗周期长、效果难以量化，常被视为“低效公益”，难以吸引到足够的资金支持。

“以前我们有捐赠人给我们提出来过，说我们还是想帮那种先心病的孩子，想帮那种白血病的孩子，我们的钱捐出去，就能知道它有效果。他就觉得像 SMA（脊髓性肌萎缩症）的这种小孩，我捐了明年他还是躺在床上，那我们捐的钱价值在哪？”

此外，在筹资方面，部分罕见病患者组织面临“患者信息保护与资金获取”的伦理困境：有的企业会以获取患者信息为捐赠条件，但这有悖于患者组织的公益初心，使组织陷入“生存需求”与“伦理责任”的两难困境。

“但是像我们这些患者组织怎么来得到赞助，现在在怪圈里还一直在旋转，也是让我们苦恼的一个事。因为我们其实就是患者，说白了患者是厂家最希望得到的一手信息，但是我们又不能把患者信息给厂家，站在我们的角度，你相当于倒卖这些信息了，这是不对的，所以我们对患者又得保护，又想拿到资金上的支持，所以有时候这个事就是矛盾的，特别难！”

4.4.2 组织影响力小

组织影响力小、公信力弱使得组织在争取社会资源、吸引志愿者和患者参与方面面临困难，在开展活动时，参与人数较少，社会关注度不高。

“大多数企业都是不愿意资助患者，如果非得让他挑一个患者组织资助的话，绝大多数企业更愿意资助头部的患者组织，因为它的号召力太强了。小组织几乎得不到资助，只能依赖合作来获取资源，像我们这些组织就是一些小组织，影响力很小，公信力也弱，想得到这种资助太困难了，基本上没有。”

“所以这个我觉得是最大的一个屏障，我们是罕见病领域的患者，我们可能只能去做一些小而精的东西，包括帮扶也是一样，我们在宣传的时候也只是针对非常精准的一部分人群，但是最大的问题就是我们怎么能把它做大，怎么去提高影响力。因为影响力起来了，可能受重视的程度就会提高。”

由于大部分患者组织都没有在民政部门注册，在与企业合作的时候容易被对方认为缺乏公信力，这成为了患者组织在工作中面临的一大困境。

“资金方面，如果我们注册成民非（指民办非企业单位）的话，在我们跟企业去谈资助这一方面，他们可能会觉得你注册下来了，他们就会相对信任一些。如果你只是一个没注册的非正式团队的话，就不会特别（有公信力），包括病友他们可能也会觉得你会不会有其他方面的目的，可能他们就不会特别信任你。”

4.4.3 内部管理困境

（1）专业化转型困难

组织规模扩大与管理能力不匹配的矛盾日益突出。在初创期，“志愿者主导+松散协作”模式尚能维持运转，但随着服务体量增加，数字化管理、项目评估、财务监管等专业需求凸显。然而，兼职志愿者受限于时间与能力，难以承担专业化任务，而全职团队又面临专业门槛和用人成本的双重压力。

“之前我们一起做，我们都是志愿者，无分别，大家就是一个随意的状态。那个时候刚起来，没关系，现在体量大了，需要专业化和数字化去管理了，但是这里边兼职的志愿者可能身份就不行了，因为他需要的专业的东西和精力方面可能跟兼职志愿者就不匹配了。所以我们就面临很大的一个挑战，其实我们现在是一个发展的瓶颈期，它确实需要一个转型的东西，但是很难转，因为往上需要的东西很高，专业也好，学历也好，都是很高的一个东西。”

（2）创新动力不足

长期从事患者援助、政策倡导等重复性工作，导致成员对服务模式迭代缺乏动力，陷入“路径依赖”。部分组织负责人坦言，团队面临“做一天算一天”的

疲惫感，难以推出契合新需求、具有创新性的服务项目。

“人干到一定阶段之后，很多东西都已经厌倦和疲惫了，没有创新的东西和后续的东西。我们其实也差不多是这样，我现在面临的也是同样的一些问题，其实都是发展瓶颈带来的一些东西。”

（3）组织与患者的目标分歧

组织与患者的目标分歧削弱凝聚力。尽管长期目标均指向“有药可用”，但短期层面存在矛盾：组织需通过筹款、科研推动系统性改变，而患者更关注即时救助（如生活帮扶）。这种差异导致资源分配争议，例如某组织因未致力于满足部分患者的短期需求，被一些患者质疑“脱离实际”。

“患者们的诉求点跟组织的诉求点没有达成一致，患者现阶段需要具体帮助，而组织要筹钱做科研、搞宣传，短期目标不一致。我们没明确‘能做什么’，患者诉求又多样，导致目标模糊。组织的目标跟患者的目标从长远看是一致的，但是短期目标它是不一致的。长远目标都是为了有药能用上，对吧？但是现阶段没有药，所以我们现在没有做什么具体的事情。患者现在的诉求也是各种各样的，患者短期想要的我们解决不了，这样的话其实组织的目标就干不下去。”

（4）人才短缺

“招不到专业人员”“留不住人才”，导致组织专业能力不足，无法满足患者日益增长的需求。罕见病领域的专业性要求工作人员具备一定的医学知识、丰富的实践经验和高度的社会责任感，但目前这类专业人才在患者组织中较为稀缺。由于组织资金有限，无法提供具有竞争力的薪酬待遇和良好的职业发展空间，加之一些专业人才个人的原因（如厌恶某些症状表现），导致组织中人才短缺。

“我们组织很幸运的是，有这个能力。你要留住这些人也需要很多客观的条件，大家也需要工资。比如有的组织他看上人家了，他没有钱给人发工资怎么办？没有办法，那就是要熬，要经历那个阶段，经历没有人分担的阶段。”

“我们其实中间找过一个社工的毕业生，她工作了几个月，最后放弃了，她放弃的原因是，她说我一瞅见这帮孩子我就心里难受，我受不了。这些年比较好了，在我们最初的时候，有些孩子你表面看起来就很（症状明显），那个社工专业的年轻小姑娘接触之后，感官可能接受不了，她就慢慢地从心里有排斥，排斥就干不下去……她后来不干了之后，也没有什么合适的人。”

（5）资源分配矛盾

稀缺资源与庞大服务需求的矛盾导致服务公平性难以保障，帮扶筛选标准的制定也面临争议。组织需在“病情严重程度”“家庭经济状况”“地域分布”等多重维度之间权衡，而任何选择都可能引发患者群体内部的不满。

“我们大多数家庭，其实你说，什么叫困境啊？大家都很难。申请轮椅的有 300 人，你就按四千块钱一台，也够四五十个人，你给谁、不给谁，都不合适，这没办法做到特别客观，筛选条件怎么定都会有争议。”

4.5 工作成效

4.5.1 患者层面

罕见病患者组织围绕患者全生命周期需求，构建了多层次服务体系，覆盖经济支持、医疗服务、教育保障、心理关怀、患者赋能等多个维度。也有的患者组织根据所服务病种的特殊性，或在特殊时期开展针对性服务。

（1）经济支持

有患者组织针对罕见病患者家庭普遍面临的医疗支出高、收入能力受限等问题，建立“应急补贴+长期减负”的支持体系。通过社会捐赠、公益项目等渠道，为贫困家庭提供生活物资定向发放、医疗费用阶段性补助等经济支持。

“我们除了发放敷料，我们还有跟他们治疗相关的报销政策。像我们护理培训班，我们会有一个名单，可能会涉及到 40 个家庭，我们是以家庭为单位进行全额报销的。这个其实是非常大的一笔费用，因为有非常远的地方来的人，他的路费和住宿是很大的一部分，当然我们的报销也是为了鼓励他们来多参与这些东西、能走出来。还有我们的多学科门诊，因为我们的挂号费非常贵，我们光挂号费就 1000 多。价格高是因为它涉及的科室和专家太多了，因为每一个来的患者情况不一样，他有的时候可能会涉及到皮肤科、护理、血液科，甚至是整形科都会涉及到，我们也会帮他们承担一些费用。”

（2）医疗服务

针对罕见病诊疗跨学科需求高、地域资源不均的特点，患者组织以“线上社群联动+线下网络搭建”为核心策略，优化患者的就医路径。线上通过病友群及时回应患者的疾病相关咨询，线下与一线城市医疗机构合作建立专家预约绿色通道

道，并向县域下沉远程会诊、基层培训等服务，同时还为有需要的患者提供协助购买药品的服务，缩小不同地区医疗资源可及性的差距。

“国内的医疗条件每个城市相差巨大，你在北上广是没问题的，你在县城里的话，我估计整个县里没有一个人知道这个病的县都很多，所以说患者既然能加入到我们群体，对他的患教非常重要，要指导、引导。我们很多病友之后到医院去，医生都会说你怎么知道这么多？患教能提高治疗水平，及时接受到有效的治疗很重要，因此我们每年都会召开病友大会，给病友做患教。”

“很多患者你去了以后，不是说你当天就能挂上号的，你需要在群里给这些专家们先预约的……比如说在北京，我们就在北京建了一个群，把当地的专家拉进来，就是说专家你什么时候有号，我们可以去找你。我们建立这么一个机制，相当于给患者开了一个绿色通道，不是让他瞎往那里撞，因为他本身的经济就比较有压力，不想让他们白跑一趟。这是我们长期一直在做的事。”

（3）教育保障

儿童助学服务保障了患儿的受教育权利。由于罕见病通常伴随长期治疗及身体机能受限，患儿普遍存在因频繁就医导致缺课、家庭经济负担过重等影响学业发展的问题。该服务为患儿创造持续学习的条件，促进其教育权益的保障。

“助学覆盖孩子从幼儿园到大学的全学段教育周期。像我们的助学项目，由理事牵头负责，她积极对接企业、基金会和爱心人士，获得助学赞助。还积极帮患者家庭联系学校，倡导教育公平。”

（4）心理关怀

疾病对患者及家属的心理冲击具有长期性与复杂性，组织通过链接专业心理咨询师或社会工作者介入，开展团体辅导活动等，帮助患者疏导因疾病产生的自卑、焦虑情绪，应对社会歧视带来的心理创伤。

“我们每一年举办活动，邀请心理专家来参与，去帮他们尽可能地释怀……这种痛真的不是两句话就能说透的，他需要整个社会大家庭的理解。我们真的有患者因为受到了单位的歧视（导致心理困扰），我们也在积极地帮扶。”

（5）患者赋能

患者赋能活动通过举办疾病管理讲座、康复技能培训等，帮助患者提升自我管理和应对疾病的能力，增强他们应对疾病的信心。疾病普及和经验分享活动帮

助患者及其家属、社会公众了解罕见病的病因、症状、治疗方法等知识，提高了大家对罕见病的认知水平，也为患者搭建了交流平台，让他们能够分享治疗经验、生活心得，互相鼓励、互相支持。

“我们平时会把护理孩子的经验、治病过程中摸索出的办法，都分享出来，家长们看了就能照着做，心里也更有底，遇到问题不至于慌神，还能提前琢磨怎么应对。我们有个专门的交流群，不管什么时候，只要有人碰到问题，比如孩子突然脚裂了、不小心磕伤起了大泡，在群里一说，马上就有过来人分享自己的解决办法，有时候志愿者里的医护人员也会跟着支招。这种及时的互动特别有用，要是等去医院问医生，可能得排队好久，可孩子的情况又等不起，在群里几分钟就能得到回应。一来二去，大家慢慢就学会自己处理常见问题了，不再像刚开始那样事事都得靠别人。甚至有些家长把自己学会的护理知识再分享给新来的人，你帮我、我帮你，每个人都能从中学到本事，也更有信心面对孩子的病了。”

（6）其他针对性服务

此外，有些组织还根据患者需求提供异地就医住宿、照顾者喘息服务、特殊时期帮扶等多元化服务，针对性满足患者及其家庭在治疗、生活、心理等方面的需求，为患者的康复和生活质量提升提供有力保障。

“这个项目本身是匹配了我们一个喘息病房的项目。我们这么多年一直提倡的是让病人居家护理，因为这个也是迫不得已的，所以说我们考虑到在长期的护理当中，家属的压力、家属的劳动强度非常大，这跟护理其他人是不一样，大多数人都理解不了，所以我们通过喘息病房的项目为长期护理的家属提供短期托管服务，减轻身心负荷，组织家属互助小组促进经验交流与情感支持。”

“疫情期间也还有一些特别个性化的，比如说一些罕见病的患者，有生命危险的那种，他有急症期，然后需要紧急地去联络当地的指挥部（指新冠疫情流行期间的疫情防控指挥部），也特别多，你像之前也还有在长春，不是也封控很长时间，然后在长春那边也有一些急症期的患者，让志愿者给他们送药，或者帮助他们去就医，这样的事也挺多的。”

4.5.2 组织层面

经过持续深耕，罕见病患者组织实现了从服务提供者到行业推动者的跨越，在组织建设、资源整合、专业发展等多维度取得显著突破。

（1）号召力增强

一些患者组织通过大型活动与长期服务，持续吸引社会各界力量的加入。例如通过全国病友大会汇聚数百名患者及家属，通过专家讲座、经验分享等形式，不仅重塑了患者对疾病的认知，更吸引了企业、志愿者主动参与罕见病患者服务，形成“患者主导、社会协同”的良性发展格局。

“我觉得 2019 年的病友大会召开也是一个里程碑的事件。我们一直在酝酿这个事情。然后一直到 2019 年才正式在北京召开了病友大会。这一次病友大会改变了不少患者的一些……这几年走的路。不能说改变了命运，只能说这几年走的路和方向改变了很多。会让他们觉得生活并不是像以前他们觉得的那么无趣和悲观，从那以后，越来越多的企业、志愿者主动加入我们。”

（2）运营规范化

完善组织管理制度、加强团队建设，提升管理效能和团队协作能力。

“我们现在团队分工很清晰，一线同事有事找部门主管，我主要和几位核心成员沟通机构决策、发展规划。这两年团队也渐渐完备起来，具备了在成熟的团队状态下，在一个相对来说成熟的社会议题（指罕见病议题）中去推动工作，不断地去累积我们的经验和影响力，工作迈向正轨，不用担心出现大问题。”

（3）专业度提升

在服务过程中，组织不断积累经验、提升专业能力，在行业内树立了良好的形象，为进一步发展奠定了坚实的基础。

“整个医疗援助开始转向多方共付，我觉得这个挺关键的。这个事儿代表着我们开始从简单的服务转向我们的服务怎么样成为政策推动的一个手法。它以前只是个单纯的服务手法，现在它在服务的基础上有了更重要的意义。然后还有一个挺关键的事，就是 2021 年的时候我们开始用自己的资源，去把整个这种互动和交流的平台搭起来，开始自己有能力办一场交流大会。然后整个研究团队来了以后，开始对外去输出一些这种更加专业性的报告，这些报告也提供给各行各业的人参考，我们也开始以这种更专业的形象在行业里面出现。”

4.5.3 行业层面

（1）医疗能力建设

开展医务人员培训、推动医院建立专科诊室和特殊病房，促进医疗专业水平的提升和医疗服务设施的完善，为患者提供更专业、便捷的医疗服务。

“我们跟××医院有了紧密的联系之后，所有到他们医院规培的医生都会上这样一堂课，就是‘什么是××（罕见病病名）’。从源头上给医生做教育。现在不光是我们最常接触的神经内科跟康复科，还有儿科，包括妇幼保健院，产科这些医生。只要我们能够接触到的地方，我们都会进行大力的宣传。”

“从最初跟医生做这方面的沟通，然后再传递患者的一些需求，再逐步推动专科门诊建设。现在病友看病更有针对性，能获得更专业的诊疗服务。”

（2）推进临床科研

组织患者参与临床试验、协助科研机构收集数据等。

“像美国的医生和英国的医生，我们一直每个季度都会跟他们联系，看一下有没有什么可以一起分享的，我们今年会跟××医院合作，做一个国际的医生科研人员交流会议，我们准备跟××医院去筹划这件事情，第三季度让这些专家坐在一起讨论一下，说不定会出现什么火花，然后去推进科研进展。”

（3）开展疾病宣教

一些头部组织深耕专业领域，形成多项具有影响力的研究成果。以运动神经元病为例，某患者组织自2013年便持续开展科普与康复培训，2016年获中国残联连续8年支持，出版国内首本《运动神经元病康复护理指导手册》。该手册不仅成为患者家庭的实用指南，更被纳入基层医生培训教材。

“我们一直就在做运动神经元病的科普，还有运动神经元病的康复护理的培训，我们自己有一贯的坚持，在组织成立之前其实我们已经在做这个事，中国残联关注到我们病种这个群体，关注我们组织，中国残联连续8年支持我们，在他们的支持下，我们出版了咱们国内第一本《运动神经元病康复护理指导手册》，以这本手册为教材，现在我们在全国除了培训患者、家属，也培训基层医生。”

（4）搭建罕见病综合服务体系

针对罕见病群体诊疗流程复杂、医疗资源分散、支持体系缺失的困境，整合医疗、科研、社会等各方资源，搭建罕见病综合服务体系，打破医疗、科研、社会资源间的壁垒，形成从疾病诊疗、技术研发到社会关怀的完整闭环。

“我们现在搭建罕见病综合服务体系，整合了医疗、科研、社会各个方面的

资源,我们这个团队大家从一开始搭建这个体系,然后到这个体系能够运作起来,从筹备到落地用了三年的时间,这个其实让我挺自豪的。”

4.5.4 社会层面

在社会层面,罕见病患者组织运用多种创新方式,系统地提升社会对罕见病的认知水平,推动形成更加包容的社会氛围。

（1）提升公众认知

一些患者组织通过讲述病友故事引起了社会各界对罕见病患者权益的关注,促进社会公平的实现。例如,通过拍摄短片或微电影,借助新媒体平台广泛传播,让更多人了解罕见病群体。还有的患者组织走进高校做宣导,向青年学生普及罕见病知识,培养未来的社会中坚力量对罕见病群体的关爱和支持。

“我们给大家印刷期刊,每个季度征集大家写自己的小故事,发现病友的倾诉欲还挺强的。还有各种关于罕见病和残障相关的电影,就周末给大家放电影,这样就吸引了好多人来看电影。”

患者组织联合专业团队拍摄罕见病主题纪录短片,通过真实生动的影像展现罕见病群体的生活状态与精神风貌,让更多人了解罕见病群体的真实处境。

“这个只是记录短片,还有导演想给我们拍一个长片,上院线的。这就是音视频艺术带来的宣传效果,我们未来可以用它去推动很多事情。”

通过长期持续的努力,社会对罕见病的认知度得到大幅提升,公众对罕见病的理解与接纳程度不断加深,为政策制定、社会支持营造了良好的社会环境。

“对于罕见病的社会认知是大大提高了的。今年罕见病几乎每一两个月都会上一次微博热搜,所以我觉得基础的土壤算是完备了,社会公众也逐渐有理解和了解,政策相对来说也是处在一个高度关注的状态。”

（2）推动政策落地

在推动罕见病患者就医保障的进程中,一些患者组织通过系统性、策略性的行动路径,成功推动政策落地。

“这个过程我们经历了差不多三年的时间。我们探寻了省内有多少个患者,他们现在的问题是缺药还是缺报销政策?这个确定了以后,我们所做的第一步就是做一个调研,了解现在湖北省血友病患者的生存质量,能够用客观的数据来说

话。这个做完了以后，我们又做了一个纪录片，通过拍摄走访患者的实际情况，了解他们目前的痛点，然后展示出来。我们理解这就是一个理性、一个感性。另外的话，我们会把同类型的城市来做对标，其他的省份政策好的有哪些？我们会把他们的数据做一个收集，后面的话就是轮班制，我们会一周2次，一个月8次，通过不同的人反映同一个诉求，我们先从市医保，然后到省医保，来做这样的一个（政策）影响。在这样不懈的努力下，政府感受到我们的问题是很迫切的，也了解到我们说的东西也都是很客观的，所以在去年4月份就出来文件了。”

“最难的时候是我们两个人去做倡导，后来2020年12月份国家医保局出文件了，把我们这个病纳入国家医保目录，又过了两年，把我们的药纳入了特药管理，这一共经历了6年的时间，不容易。包括现在很多人也是因为看到了希望，觉得倡导是有效果的，才加入了我们。”

4.6 经验总结

4.6.1 患者服务方面

（1）重视心理支持

在服务患者的过程中，组织深刻认识到心理支持的重要性。罕见病患者往往面临着巨大的心理压力，除了提供物质援助外，更要关注他们的心理健康。患者组织开展心理疏导活动，帮助患者缓解心理负担，树立积极的治疗心态。

“心理上的支持很重要，我们反复在社群中强调家庭氛围对患儿的重要性，即便在治疗手段有限的情况下，心理支持也能帮助家庭维持正向照顾动力。比如通过线上互助群的日常互动，很多家长从‘绝望无助’逐渐转变为‘主动学习护理知识’，这种心态转变本身就是重要的支持成效。”

“我们专门为患者家属开展了心理援助，也在病友大会请了老师，教给他们压力管理、沟通技巧和情绪急救。有位妈妈上次告诉我，她现在敢在家里人面前哭出来了，之前总觉得自己必须坚强，她跟家里人也会坦然地说出自己的焦虑了，现在状态比以前好了很多，对孩子的改变也很大。”

（2）提供个性化服务

一些患者组织通过走访患者家庭，深入了解患者的病情变化、生活状况和需求，为患者提供精准化、个性化的服务，提高服务质量和效果。

“因为我们其实有一个理念，还是希望能够第一时间回应社群的一个需求。但是罕见病患者的需求实在太多了，每个病种甚至每个家庭的情况都不一样，所以我们会先做需求调研，了解我们服务的病友的需求，然后判断哪些是我们能立刻解决的，哪些需要联动医院、企业等外部资源，还有哪些可能需要长期跟进。提供个性化的服务才能真正做好服务。”

（3）资源分配透明化

一些患者组织会根据患者的实际需求和困难程度，制定合理的资源分配方案，例如通过公众号公开申请渠道，严格审核，确保资源流向最急需帮助的群体。

“我们让各个地方的联络人来选他们那里家庭条件最差的，还得保证这个患者他能用上，另一个是他的身体确实是所有病人认可的（比较差），那么需要大家把数值全都拿出来，近期的数值，医院的检查数值，我们全都公示，在我们公众号上可以看到。这个东西放在以后大家都会认可，我们办的每一件事都是完全公正公开的。我感觉这几年至少干了这些事儿，还是获得患友的认可。”

4.6.2 组织运营方面

（1）明晰机构定位

组织应首先明晰自己的定位，确定核心方向，清晰的定位是获取资源、机会和捐赠的前提。患者组织需明确服务对象、服务内容和服务特色。

“还有一个就是机构的方向，比如确认你这个机构是救助类的，还是倡导类的，救助类的组织建立药品援助通道、辅具适配库；倡导类的组织则深耕政策研究、推动科研转化。所以说对大多数组织来讲，应该从一开始就明确自己的位置，我们首先是要给自己有一个合理的定位，别人怎么看你其实不重要，重要的是我们在社会上真正能扮演哪些角色。”

（2）组建权责清晰的核心团队

选拔具有专业能力、奉献精神和团队协作意识的人员，吸纳医学、社工、公益项目管理等专业人才。核心团队的品质对组织的发展至关重要。

“我觉得最重要的是核心团队的建立和组织架构……团队的建立是需要有资金做基础的，因为你公开地去招募一个专职人员来进入社工领域，你也是要给人家工资啊、各种待遇的。所以我觉得，要想到你这个组织的核心成员，然后大

家怎么把工作做好分工，就是这个核心团队的建立非常重要。”

此外，要建立精细化分工机制，设立权责分明的部门，明确内部分工，制定详细的岗位职责说明书，让每一位工作人员清楚自己的职责和任务。

“我们组织的工作人员有的负责病友的资料管理，有的负责组织内部的宣教，因为我们有成熟的一套关于喂养、医疗的经验分享给大家。还有对外的一些联络，对外的宣传，我们都有自己的这个助理在做，什么微博、小红书、抖音，所有的地方都有负责的人。”

（3）将资金用于机构能力建设

组织在资金管理上秉持效率优先的原则，将有限资源聚焦于机构核心能力建设，实现“以专业能力提升驱动服务质量升级”的良性发展，既提高了资金使用效率，也为长效服务供给奠定了结构性基础。

“如果是做个案的这种资助，你是救不了所有人的，你甚至连一个人都救不了，所以我就意识到我们有限的资金应该用于我们机构能力的建设，比如说我们现在会去订阅一些学术的账号，然后我们还会去参加一些学术会议，等等。这些差旅费用我们都会正常上报。之前我有一个想法，觉得机构的钱不应该花在这些上面，但其实这种想法是不对的。”

（4）大力宣传患者的需求

组织将宣传视为链接患者需求与社会资源的核心纽带。在药物研发方面，宣传患者需求是撬动药物研发的关键杠杆，使组织从被动等待药物突破转向主动创造研发机遇，在血友病、脊髓性肌萎缩症等病种中已取得积极成效。

“没有药的组织也大有可为，比如做宣传。举个例子，没有药你是不是想找人研发？你不宣传谁给你研发？我作为一个科学家，我都不知道你的需求，我怎么帮助你研发，你得把你想要研发的需求让医生知道，让公司知道，公司科学家的工作方向是你的需求，你的痛点是他的起点，你得把你的痛点宣传出来，否则的话你这个药永远都出不来，药物发展到今天，不是一下子所有药都有了，它是患者的需求一步一步促使科学家去研究的。”

（5）具备风险防范意识

风险与机遇并存，组织在面临机会时也要提前制定应对各类突发情况的预案，如公众舆情、资金短缺、政策变化等，确保组织能够稳定发展。

“当一个特别大的机会来了，也不一定是好事，比如说像冰桶挑战这样的事，看起来是一个特别好的机会，或者是能够筹到很多钱，但是当这样的事来的时候，也一定意味着有很大的危机。当时我们后来花了很大精力去处理那些投诉，如果处理不好，可能这个机构就被关停了，所以可能是一些机会来了，也需要有一些危机预防的意识和机制建立。”

（6）重视创新的价值

患者组织重视创新在服务效能提升中的关键作用，激发工作人员主动探索适应罕见病患者需求的新服务模式，推动内部团队突破传统公益服务框架，更积极地联动外部资源，创新实践，不断探索更有效的服务路径。

“目前的服务肯定是跟不上病友们日益增长的需求的，所以我们会开始关注怎么样去做创新，怎么能够更跨界的去链接更多资源，就开始做这一块探索，现在也有了更多新的项目，能更好地服务于病友们。”

（7）积累项目经验

组织将项目实施视为经验沉淀与能力建设的核心载体，通过全流程参与各类项目来积累专业化运营经验，为组织走向专业化打下坚实基础。

“所以我觉得，一个机构如果要想发展起来成熟起来，可能需要经过类似政府购买服务项目的历练，从一开始的策划、写项目书、执行、最后还要总结这一全流程，同时自己还要去发公众号等等，我觉得会得到一个锻炼。”

（8）培育新生力量

患者组织应为有潜力的工作人员提供培训和职业发展机会，打造一支高素质、专业化的团队，同时要注意总结经验教训，组织内部交流和分享活动，促进工作人员互相学习、共同进步，并为新员工创造适当的锻炼机会。

“我觉得我现在也在有意识去做这些工作，让他们走到前台来去分享，锻炼他们，有一些活我也会分配出去，能让他们做的就让他们做，这个方面还是非常想培养新人，让他们来接班。这个总是得要做下去，不可能说你做完了事情后边就断了。我刚才给你讲的这个病人是我们去年最小的患者，9个月大。就是总会有新病人，有新病人就意味着什么，有新的服务需求，对吧？如果组织不存在了，这种服务需求就没办法匹配了，对吧？所以培养新人是特别重要的。”

（9）稳步推进组织发展

借鉴其他优秀组织的成功经验，结合自身实际情况稳步推进组织发展。这个过程贵在坚持，即便初期反响有限，只要持续解决患者的真实需求，组织便会逐渐被外界感知，进而吸引到患者和其他各相关方的主动关注。

“我觉得还是坚持，其实我们前面也是挺难的，但是坚持，实打实地去做这些事情，自然而然地就有人看到了，会过来找我们。当时找到我们的时候，我们也很欣喜是在哪里看到的我们，然后他说在百度上或者是搜索到了我们关爱中心，看到我们做了一些事情，然后我们就觉得我们做的很有意义。我们在做的时候，可能我们觉得这个事情或者这个项目没有说特别大的反响或者反馈，但是其实一些人、一些公益团体、一些单位，他们找到我们的时候，我们觉得我们原来做的这些事情，其实也是有一些人可以看到。”

（10）重视研究工作

患者组织要重视研究，关注罕见病领域的最新研究成果和行业动态，为服务决策提供科学依据。有的患者组织会自己开展研究，推动行业发展和政策优化。这里的研究不是指药物研发的临床科研，而是指对罕见病行业的研究。

“我们渐渐开始觉得不能只做服务，不能只做病友的工作，你做再多的这个东西，你如果不指向政策的转变，它始终只是边边角角和缝缝补补的工作。我们意识到必须去到一种更常态化的东西中，思考怎么样能够更加引起一些机制化的变化，所以后来就开始重视研究，开始有了全职研究人员，开始常态化的去做一些专业内容的输出，也获得了更多的机会。”

4.7 未来期望

4.7.1 完善教育支持体系

虽然近几年融合教育在学术界得到了较多讨论，但还未真正在大多数罕见病患者身上实现。应当构建覆盖全生命周期的罕见病患者教育支持体系，保障患儿的受教育权利，让他们能像普通孩子一样正常接受教育。

“现在我孩子到了要上学的年龄，我们就非常苦恼。我们这个病比较特殊，特殊学校说你孩子不是特殊人群，人家不接收。但是走普通学校的话，人家怕你出事儿，也不愿意要我们这样的孩子，让我们去特殊学校。所以我就不知道该怎么办。我们那个组织的负责人还帮我到处去问上学的事儿。”

4.7.2 扶持草根患者组织

大多数罕见病患者组织是草根性的，他们非常缺乏资源，有的仅有一两名全职工作人员，还有很多患者组织甚至没有全职工作人员。对草根患者组织的帮扶可以整合更多社会力量，共同为更广大的罕见病患者服务。

“所以说，我的困难其实也许是你的困难，也许是他的困难，我认为资深组织应该帮扶一下草根组织，通过项目合作、分享管理经验等方式，应该把更多的资源给到草根组织，比帮助我们这个老一点的组织更有价值。”

4.7.3 丰富患者服务项目

随着组织的发展，对患者群体越来越了解，想开展的服务项目也越来越多。应当建立长效机制，致力于满足患者多样化的需求，既保障各项已有的、有必要坚持的服务项目能够继续稳定开展，又适时开发新的服务项目。

“最根本的期待是我希望我们能做的事儿越来越多，能够帮病人做更多的事儿，因为对我们这个群体来讲空白太多了，你每做一件事其实都是在填补空白，确实应该担起责任来。比如我们在做的一些事情，包括我们现在建护理站，建喘息病房，其实我们都想把能够服务的点再多一点，在每一个点都夯实的基础上，能做的越多越好。”

4.7.4 建设信息管理系统

随着社会信息化进程加快，信息管理系统成为社会组织运营的得力助手。建立健全患者资料的信息管理系统，便于对患者的病情进行跟踪和分析，为组织提供的服务、患者自己的健康管理和医生的治疗性干预提供依据。

“我们希望是能够做一个小程序来管理，帮助大家记录自己的病例，我们也跟医生做沟通，希望能够提高病友的就诊效率……这样的话，患者对自己的一些情况就更了解，而且不仅患者自己了解，医生也能一目了然。”

5 患者组织工作人员的状况

患者组织开展的各项工作都是由具体的工作人员来推动的，他们的工作动机和工作状态对组织的发展和服务质量有至关重要的影响。

5.1 服务初衷

5.1.1 利益回报

利益回报主要是指个体期望从工作中获取的物质或信息层面的回报，以此满足自身生存和发展的需要。在本研究中，受访者提到的利益回报主要包括一份较为稳定的工作、一份收入和方便接触到与疾病相关的资源。

（1）就业需求

很多患者组织的工作人员本身就是罕见病患者，在当前就业市场竞争激烈的情况下，罕见病患者求职面临着前所未有的难度：体检不通过，症状外显等都让他们很难具备像普通人一样的职场竞争力，因此，患者组织的工作一方面可以让他们拥有基本的工作权利，另一方面可以在工作岗位上实现自我价值。

“在来这之前，我一直四处奔波找工作，但是岗前体检都过不了，而且我也不能隐瞒我有这个病，但是人家一听就说让我再看看别的机会，可能人家也不想担这个责任吧，我也理解。还好我来了这儿，现在这份工作对我来说太重要了，我也感觉自己之后还能做很多事。”

“之前找工作的时候真的太难了。我这个病从皮肤上就能看出来，每次去面试，人家一看到我这个样子，就找各种理由拒绝我。我那段时间特别绝望，感觉自己好像被这个社会抛弃了，甚至开始怀疑自己是不是真的什么都做不了……后来我听说能去患者组织上班，后来我就真的在这上班了，因为大家都一样，也不存在歧视，我在这就挺开心的。”

（2）收入需求

大部分患者组织筹资能力有限，只能为工作人员提供较低的薪酬，但这对于患者组织的工作人员来说，也是维持生活的重要保障。许多患者组织的工作人员出于对公益事业的热爱，愿意在收入不高的情况下坚守岗位。

“我知道在这没什么工资，但是省一省也足够我基本的生活开销了，既能有一份工作，也帮着家里稍微减轻点压力。”

（3）资源需求

患者组织工作人员的从业动机（包括创立患者组织的动机）还包括可以获取疾病相关信息和资源，在帮助其他患者的同时也能实现自救，这些信息和资源包括疾病的治疗方法、最新的研究成果、临床试验的进展等。

“起初，我们内心最直接的想法，其实就是寻找能控制病情或者实现有效治疗的医院。说实在的，这背后藏着为自己考虑的心思，毕竟谁不想让自己先好起来呢？我觉得这种‘自私’是很正常的，它就像是一颗种子，只有先种下这颗‘自私’的种子，才有可能萌发出后续的情怀、责任，以及对相关事业、工作的热情。”

5.1.2 心理需求

心理需求也是患者组织工作人员选择进入这一行业的重要因素。在物质条件往往并不优渥的情况下，精神层面的满足能给予他们内心极大的滋养。这种心理需求涵盖多个方面，包括在组织中找到归属感、获得心理上的慰藉，以及建立起有意义的社交联结等。

（1）归属感

归属感是指个体在特定群体中感受到被接纳、认同，从而产生一种属于这个群体的情感体验。在患者组织中，工作人员有着共同的目标，即帮助罕见病患者及其家庭，这种共同的使命让他们紧密相连，形成强烈的归属感。

“我之前在其他单位工作时，总感觉自己就是个打工的，和同事之间除了工作交流，没有太多的情感联系。但来到这个罕见病组织后，完全不一样了。大家为了一个共同的目标努力，我觉得自己真正属于这个集体，就像我的家一样。”

“因为这个病，以前在生活中总是觉得自己和别人不一样，有一种深深的孤独感。但在这个组织里，大家都有着相似的经历，能互相理解、互相帮助，这种归属感真的太珍贵了，在这上班我也是快乐的。”

（2）心理慰藉

心理慰藉是指通过他人的理解、支持和鼓励，使个体在心理上获得安慰和舒缓。患者组织工作人员在帮助患者的过程中，自己也常常面临着各种压力和挑战，此时来自组织内部成员的关心、患者的感激以及工作带来的成就感，都能给予他们心理上的慰藉，让他们在工作中保持积极的心态。患者组织工作人员在加入组织之前，可能会对获得心理慰藉有所预期，从而推动其进入这一行业。

“在工作中，难免会遇到一些挫折，比如筹款不顺利，或者患者的病情突然恶化，这些都会让我很沮丧。但是这里的一些人、一些事又经常会感动我，让我觉得很温暖。这能让我很快调整好心态，重新振作起来。”

（3）社交联结

社交联结对患者组织的工作人员而言，是一种突破过往社交困境、收获珍贵情谊的独特体验。与归属感这种情感体验不同的是，社交联结更倾向于行为层面。许多人在加入组织前，由于自身患有罕见病，或因工作、生活圈子的局限，在人际交往中存在一定障碍，朋友寥寥无几。而在患者组织中，大家因共同的目标走到一起，打破了以往的社交壁垒，建立起深厚且真挚的友谊。

“以前因为我这罕见病，我不爱交际，也没什么朋友，来到这上班后，大家都很友善，也都能理解我的情况。在这我有好几个关系很好的朋友。”

“组织经常会举办一些活动，在活动中我认识了很多其他组织的伙伴。我们互相交流经验，分享资源，还一起合作开展了一些项目。通过这些社交，我收获了很多东西，朋友啊、资源啊这些，打开了新世界的大门。”

5.1.3 价值认同

价值认同是工作人员对自身工作价值的深刻认知与肯定，意味着工作人员不仅将工作视为获取物质回报的途径，更看作是实现自我价值、追求更高层次精神满足的方式。价值认同涵盖多个维度，包括对公益事业的坚定信念、与组织价值的高度契合、强烈的个人使命感、基于身份的共情以及对社会的责任感。这些要素相互交织，激励着工作人员在罕见病领域持续付出。

（1）公益信念

公益信念是工作人员内心深处对公益事业的信仰与追求，坚信通过自己的行动可以为社会带来积极的改变。在患者组织的工作中，公益信念表现为对罕见病群体的关怀与帮助，以及推动社会对罕见病议题的关注。

“其实我觉得我跟很多公益人都一样，就是大家对于这种公益事业的一种向往，直接点说的是有情怀在吧，觉得这个事儿是特别有价值的。”

（2）认同组织文化

对组织文化的认同指工作人员认可患者组织的使命、愿景和价值观，认为组织的目标与自身的追求高度一致。组织工作人员共同为改善患者生活、提升罕见

病议题的社会能见度而努力，在理念和行动上相互认同、相互支持。

“对于我个人来说其实是触动比较大的，还是这个团队，因为经历那次活动后，我看到这个团队为一件事情特别凝聚在一起，共同去努力工作的状态，让我觉得这是一个特别向往的一种工作环境和工作文化，那会儿也没有接触过其他的工作团队，所以这个其实对我的吸引力还是很大的。”

（3）个人使命感

在患者组织中，个人使命感体现为工作人员将帮助罕见病患者视为自己人生的重要使命，主动承担起改善患者生活、推动罕见病事业发展的责任。

“我觉得每个人来到这个世界上，都有自己的使命。对我来说，帮助罕见病患者就是我的使命。我看到他们因为疾病遭受痛苦，看到他们家庭的无奈和绝望，我的内心就充满了责任感。我要通过自己的努力，让他们感受到生活的美好，让他们知道这个世界并没有抛弃他们。”

（4）身份共情

身份共情是指工作人员因自身与罕见病群体存在某种关联（如自身或家人患有罕见病，或有相似的经历），而对患者产生深刻的理解与同感，并将这种情感转化为帮助患者的动力。在患者组织工作中，身份共情使得工作人员能够站在患者的角度思考问题，更深入地了解患者的需求，为患者提供更贴心的帮助。

“我自己就是一名罕见病患者，我知道这种疾病给生活带来的痛苦和困扰……我能理解他们的绝望，因为我都经历过。我希望用自己的经历去鼓励他们，告诉他们不要放弃。我会尽我最大的努力让他们少受一些苦。”

（5）社会责任感

社会责任感体现为工作人员致力于推动社会对罕见病的关注，促进社会资源向罕见病患者倾斜。社会资源的分配不均和公众认知的不足，使得罕见病群体在生活、医疗、社会融入等方面面临重重困境。患者组织工作人员作为这个领域的关键力量，期望凭借自己的努力，改善这种不公平的现状。

“我们每个人都是社会的一份子，都应该为社会的发展负责。罕见病群体是社会的一部分，但他们却面临着很多困难和挑战。作为社会的一员，我有责任去帮助他们，让他们也能享受到社会发展的成果。我在这个组织工作，就是希望能通过自己的行动，引起社会对罕见病的关注，让更多的人来关心这个群体。”

5.2 工作动力

5.2.1 坚守个人信念

个人信念是工作动力的核心源泉，它赋予工作超越物质回报的崇高意义。当个人将自身经历、情感诉求与职业追求深度融合，信念便转化为强大的精神支柱，驱动着个体在工作中无畏挑战、执着深耕。

“我是希望可以在某种程度上消除歧视和偏见，因为我的孩子也和我有类似的情况，我觉得会有很多人都有我这样的情况，虽然我们没有受到别人的歧视，但是我也希望可以在这个领域去做一些努力，包括更大范围的罕见病领域，其实这个群体是可以有自己的生活的，而且也可以为社会创造价值……有时候有些话说起来真的是，别人听起来觉得很假很虚，但可能有一些人真的就这么想的，我是希望有一天有人不幸得了这个病，也能够平淡地去看这件事情。”

5.2.2 得到正向反馈

患者在痛苦中坚守希望的顽强不屈的精神成为对工作人员的鞭策。

“看到那些患者即便承受着巨大的痛苦，依然不放弃希望，努力配合治疗，我就觉得自己没有理由不努力，不能懈怠，一定要帮他们争取更好的治疗条件。”

患者组织工作人员常会获得鼓励与认可，这既是对其能力与付出的肯定，更使其深切体会到这份工作的价值，并转化为持续奋进的动力。

“2023 年我们开展护理培训班，护理培训班是我可以接触到患者最多的一个情况了。今年的护理培训班也是往年以来规模最大，参与的人最多的一次，我们有接近 100 个人，今年大概有九十几位患者到现场，我们是跟复旦大学附属儿科医院合作的，因为我们这个病种就是我们的多学科门诊，现在是设在儿科医院。让我感觉比较有意义的是我们的患者他们参与，当你有这样的一个机会提供给他们的时候，你会发现其实有非常多的患者以及患者的家属，他们是非常渴望去主动跟你接触的。患者和家長信任你那种感觉是完全不一样的。”

5.2.3 融入工作团队

融洽的工作氛围是激发工作动力的沃土，将团队成员紧密相连。在和谐互助的环境中，个体不再是孤立无援的奋斗者，而是彼此依靠的队友。成员间的相互

支持、协作不仅能高效推进工作，更是面对困境时的心灵慰藉。

“所以说团队的力量真的特别强大。我跟着先生住院两个多月时间，工作都是他们（同事）在往前推进的。冬至那天，12月22号夜里，我们家病人就出了一次危险，这人从仪器报警到没有呼吸了不到两分钟，你必须马上……你要会抢救这个人，你要不这人就没有了。所以这种情况就决定了我不可能出远门，我就只能在附近，所以大量的工作都是团队在做。对，所以特别感谢他们，这些年……而且我们这些人没有专业的护工，都是靠着情怀在做。”

5.2.4 看到行业进步

行业的发展进步犹如一面明镜，映照出个人工作的价值与意义。当罕见病领域的政策逐步完善、社会关注度不断攀升，这些积极变化不仅代表着行业的整体提升，更为从业者注入强大的精神动能。它让从业者看到努力的成果正在显现，未来充满希望，从而以更饱满的热情和坚定的信念投身于工作中。

“罕见病政策变好了，罕见病议题的关注度提升了。环境的改变其实给我们带来的既是动力也是压力嘛，就还是有一定的挑战性的，其实也让我觉得是持续地、不断地去推进一些工作的一个很重要的动力。”

5.3 工作难点

5.3.1 源自自身的难点

（1）综合能力有限

大多数患者组织的工作并非单一的，而是具有复杂性，需要具备多种能力，并且需要和多个相关方打交道。面对复杂的工作任务，如果缺乏相应的综合能力，即便满怀热情，也难以高效完成。在处理各类工作事务的过程中，能力的欠缺会像一道道关卡，阻碍工作的顺利推进，让工作人员感到力不从心。

“法人就一直没有变。我在中间也提到过，因为我觉得确实是发现自己各方面的能力是有欠缺的。虽然有时候觉得我有热情，我可以做很多，但是当真的有很多的事情来临的时候，你会发现，真的是力不从心，比如说最初的时候要写一个项目书，写不出来，自己没接触过，也不知道怎么写。”

（2）疾病症状困扰

健康状况直接影响患者组织工作人员的状态与工作效率。当身体被病痛纠缠，不仅日常行动受限，工作的方方面面也会受到极大影响。无论是需要频繁外出对接资源，还是处理具体的工作任务，疾病症状带来的限制会消耗大量的精力与时间，即便通过辅助手段勉强克服，也可能使工作的推进困难重重。

“我个人能做一点点，大家也来帮忙做一点，你要我自己做，其实我也做不了，因为我眼睛的问题是一个没办法避开的问题，尤其这两年越来越差，所以我现在对外工作各方面我其实都很困难，因为认不清人，你们坐对面我看不清你们长什么样的，就是一个轮廓。我对外合作上就很差了，你要是人家有求于我的事情无所谓，人家一眼就瞅见我了，我去参会的话，你说我去对接资源，我跟人打招呼非常困难，我不知道谁是谁，这一点其实还是很现实。再加上很多具体化的工作，我想做但是我很难做到。我如果眼睛好，很多东西我都可以，我创造性不缺乏，尽管我动手能力很强，但是这是明显受限的东西。我现在跟你们聊天也好，各方面也好，我手机上会有辅助功能，然后可以放大、语音输入，我也可以在手机上用 Word 文档，然后 Excel 表格，也可以简单来操作，写项目干什么的我也可以，但是这对我来说太难了，消耗我的东西太多了。”

（3）精力难以兼顾

人的精力是有限的，当生活与工作的重担同时压在肩上，精力分配就成了棘手的难题。平衡家庭责任与工作任务，稍有不慎就会顾此失彼。在照顾患者与推进工作之间反复拉扯，不仅导致时间紧张，还造成身心疲惫。

“我在照顾我先生和工作之间真的会有点忙不过来，一个是时间方面顾不过来，更重要的是精力真的有限，然后家属的身份和组织负责人的身份也会有一些冲突，所以我真的特别感谢我们团队，我们团队特别给力。”

5.3.2 源自外界的难点

（1）患者参与不足

在以服务患者为核心目标的工作中，患者的配合程度直接决定着工作成效。若患者对相关工作缺乏积极性、参与度低，即便工作人员精心策划、全力推动，也难以取得预期成果。从活动组织到项目执行，一旦出现分工难以落实、目标不统一等问题，就会导致工作陷入停滞，不仅消耗大量的时间和精力，更可能会让工作人员产生强烈的挫败感，影响工作的持续性与积极性。

“我们组织说实话我一直是没有很大的希望，但是又不得不做，为什么？因为组织其实一开始不是我发起的，是有人发起的，然后每次都拉着我来去参与这件事儿。说白了就是想给患者群体谋点福利，可现实是，一腔热血经常撞了南墙。就拿组织活动来说，刚开始大家凑在一块儿讨论，一到分工落实，问题全来了。分工表发下去就跟石沉大海似的，压根没人主动推进，最后只能不了了之。后来我们吸取教训，前期沟通、任务拆解都做了好几轮，结果还是不行。活动过程中，患者要么敷衍了事，要么直接撂挑子，最后出来的效果和我们设想的差了十万八千里。现在我们工作推进就像蜗牛爬，而且病友们心里就惦记着一件事儿，那就是有药了吗？在他们眼里，其他活动都是虚的，只有解决用药问题才是实打实的，所以对我们组织的活动根本提不起劲儿，不配合，我们再怎么努力都白搭。”

（2）来自外界的质疑

在信息传播迅速的时代，公众舆论如同双刃剑，正面评价能给予工作人员鼓舞，而无端的质疑与误解则会带来巨大压力。当工作人员怀揣善意与热情开展工作时，外界的负面声音不仅会削弱他们的信心，还会干扰正常的工作节奏。即便理性告诉自己无需在意，这种舆论压力仍会在潜移默化中消耗情感与精力。

“就是从外界来讲的话，还是会有一些不同的声音，然后我们做短视频嘛，你也想得到会有一些奇奇怪怪的声音，就是包括有些人会认为我们在消费患者的苦难，但是其实我们，当然对于这些声音的话我们也没有必要太多的理会，对吧？我也会相信理解我们的人慢慢会理解这件事情，但是这种声音听到的多了还是会很影响心态。就是思考我到底为什么要做这些呢？”

（3）无偿或低偿工作

经济基础是维持工作正常运转、保障团队稳定的重要支撑。当机构依赖善款筹集，资金有限，无法为工作人员提供合理的薪资与福利时，会直接影响团队的稳定性与工作的可持续性。有限的经费不仅难以满足机构运营需求，更难以激励工作人员全身心投入。

“因为钱款善款都是筹集来的，钱都给病友用了，现在我们不开工资，没有任何福利。想开工资你得有钱，咱们通过腾讯筹款的这些东西都是专款专用的，只提取管理费，但是这点管理费说实话连机构的运营维持都不够，更别说开工资了，我们虽然不是图钱，但是每次还往里搭钱真的压力还挺大的。”

（4）工作边界模糊

工作与生活的平衡是维持身心健康与工作效率的关键。当外界因素打破这种平衡，将工作的触角过度延伸至个人生活领域时，就会引发一系列问题。患者因自身困境随时寻求帮助，导致工作人员生活节奏被打乱，在这种困境中，工作人员身心俱疲，最终难以兼顾，不得不放弃部分工作。

“大家都是面临同样的一个疾病，比如说对于这个孩子的未来很茫然，医生可能传递的都是一些负面的东西，家长都不知道怎么办，第一次确诊时，我想找一个人了解一下我孩子到底是什么情况，还有没有希望或者什么的，有的时候是医生手里边有我的电话，会给到他们，就让他们来找我，所以这个时候，很多的家长，他不知道你上班不上班，他就随时给你打电话，有的时候你看夜里三点几点的也有人给你打电话，因为孩子比如说突然发作了，他很茫然，他不知道怎么去处理的时候，他就给你打电话。我本职工作的单位那边告诉我，不许接听跟疾病相关的任何电话，我这边手机老响，老强制着自己不接，但是过一会儿心里边又觉着不是滋味，老偷偷摸摸地装着上个厕所，装着下去买个东西。你不能一天到晚老这样，所以这样坚持不下去了，然后就辞职了。”

（5）超负荷工作

合理的工作量是保障工作质量与工作人员身心健康的前提。当工作对专业性、服务质量、应变能力等多方面提出高要求，同时工作人员需承担多项任务、服务大量患者、协调多方资源，容易产生超负荷的工作状态。这种状态下，工作人员不仅难以保证工作的完成度，长期高压还会增加职业倦怠风险。

“工作量确实比较饱满，我认为社工，尤其是一线社工应该得到一个特别优厚的待遇条件才比较合理。这个工作既要求专业性，同时还要求服务质量，虽然我们没数量的 KPI，但实际上因为患者很多，每个人服务的患者人数都不少，同时这个过程中需要大家具备应变能力，还得去协调一些外部的资源，还得组织一些线上、线下的活动。我如果就是单纯的一个社工，我只做个案的话，我就光管个案，但其实我们现在每个人身上都会有不同的项目，包括还得去维护跟合作方的关系，所以我基本上干了两个人、三个人的活，过于饱和了。”

5.4 心理状态

在服务罕见病患者的过程中，工作人员的积极情绪如同春日暖阳，在收获患

者认可、解决实际难题时，为他们带来成就感与满足感；而消极情绪则似阴霾，对政策变化的担忧、工作进展的停滞、患者病情的恶化等，都会引发愤怒、焦虑与困惑。这些复杂多变的情绪构成了工作人员真实又充满挑战的内心世界。

5.4.1 积极情绪

工作中的积极情绪是工作人员前行的动力源泉，当他们凭借专业与努力帮助患者解决实际困难，或是得到患者真诚的认可时，内心便会被成就感与满足感充盈。这种精神上的富足，远超物质回报，让他们在公益之路上找到了自我价值的落脚点，即便面临诸多不理解，也能坚定地走下去。

“我很愿意把我的这种公益服务，看作是对自己的一种回馈，它给我提供了一个发挥价值的舞台，让我不再觉得精力无处安放，不用为了一点微薄收入而委曲求全。当我真正为患者做些事情，从中获得成就感与满足感时，其实就是实现了自我价值，这种感觉真的特别棒！虽然这份工作没办法让我在金钱上富足，但在精神层面，患者的肯定就是最珍贵的回报。有时候，患者只是简单地在微信上留个言，或者打个电话，哪怕只是说买到药了，又或者只是想找个人聊聊，分享罕见病群体同病相怜的感受，让彼此知道在艰难前行的路上并不孤单，这些瞬间都能给我带来满满的满足感。也正是这种满足感，支撑着我在这条路上走了这么多年。说实话，我妈一直不太理解我，觉得没钱赚还这么拼命，但我心里清楚，这里面的价值和意义，远远超过了金钱。”

5.4.2 消极情绪

然而，工作不可能总是一帆风顺，各种难题常会引发工作人员的消极情绪。当工作长期看不到明显进展，患者状况未能得到有效改善时，困惑、怀疑便会如影随形，不断冲击他们的心理防线，让他们对工作的意义或方向产生动摇。

“现在的工作，真的很难看到实质性进展。看着病友们依旧被病痛折磨，生活没有太大改善，我常常陷入迷茫。明明大家都很努力，可为什么好像做了很多，却又感觉什么都没改变呢？这种停滞感特别煎熬，就像在热闹的人群里，自己却被困住了一样。时间久了，困惑就会变成怀疑，我开始不断问自己：我们现在做的这些真的有用吗？到底什么样的方式才能真正帮到他们？更有效的方法我们找到了吗？这些问题在我脑子里不停地打转，找不到答案，真的特别无力。”

6 来自患者及家属的建议

通过对患者的深入访谈和质性编码分析，我们总结出患者及家属对罕见病患者组织未来发展的建议。这些建议不仅反映了患者或家属对组织服务的期望，也揭示了他们在疾病管理、社会支持、心理援助等方面的迫切需求。

6.1 提升患者服务的专业性

罕见病患者在寻医问药、康复治疗的道路上充满艰辛，对专业且精准的服务有强烈渴望。医疗资源的稀缺与疾病的复杂性，让患者迫切需要外界力量为其提供贯穿诊疗全程的专业支持，以及契合个体需求的康复方案。这些诉求不仅关乎患者当下的治疗与康复，更影响着他们对未来生活的信心。

6.1.1 积极链接医疗专家资源

罕见病诊疗高度依赖专业知识与丰富经验，普通医疗资源往往难以满足患者的需求。患者们迫切期望患者组织能发挥纽带作用，链接更多医疗专家，让他们无需长途奔波，在本地就能获得权威诊疗建议与个性化治疗方案。这种对专业医疗资源的渴求，源于罕见病诊治过程中面临的诸多不确定性与风险。

“我觉得我真的要对我们组织竖一个大拇指，各方面真的非常好了！要是说更多期待，具体点，希望能在各个城市多组织专业人士会诊或专家研讨会，让我在本地就能接触到针对我这种病的专家。罕见病领域非得顶尖专家才行，一般专家根本处理不了，我们跑外地找专家，成本太高，要是本地就有专业支持，那可解决大难题了。”

6.1.2 提升服务的系统性和针对性

罕见病的诊疗是一场漫长的马拉松，从确诊时的迷茫，到治疗过程中的艰辛，再到康复阶段的挑战，患者在每个环节都需要专业支持与陪伴。他们期待组织提供的服务不局限于某个阶段，而是覆盖诊断、治疗、康复全流程，形成一套无缝衔接的支持体系。

“我的期待肯定是服务更全面些。前期告诉我们病因、症状、治疗手段和花费这些基础信息；中期建议加强病友间的信息交流，多组织公益活动，让我们能抱团取暖、分享经验；后期更关键，希望有更多帮助康复者、痊愈者融入社会的

活动。现在我们组织可能在后期服务这块相对薄弱，很多病友康复后，因为脱离社会太久，很难重新适应，要是组织能补上这块，对我们意义太大了。”

不同罕见病患者的疾病发展进程与康复需求差异较大，通用的康复方案难以满足患者的个性化需求。患者希望组织能深入了解每位患者的特点，协助患者制定个性化的康复计划，助力患者最大程度恢复健康、回归正常生活。

“像 DMD（杜氏肌营养不良）相关知识，我接触过不少书籍资料，但都是笼统的科普。能不能更有针对性些？比如根据不同患者的病情阶段、身体状况制定专属康复方案，搭配定期康复指导和效果评估。现在很多康复服务都是一刀切，对我们罕见病患者来说不太实用，我们需要贴合自身情况的康复支持。”

6.1.3 重视患者间经验共享的价值

罕见病患者群体往往因疾病的特殊性而处于相对孤立的状态，他们的声音容易被忽视，经验难以流通。患者深度参与患者组织的活动，不仅能共享彼此的应对经验，还能在群体中找到归属感与力量。通过搭建参与和共享的桥梁，患者组织帮助患者从被动接受者转变为积极共建者，这种转变对提升罕见病服务的温度与精准度至关重要。

“希望有更多的病友参与进来。微信群里有 500 个人，实际上真正活跃的就那么几十个人，好多人好像在群里从来不说话。可能自己觉得得了这个病也不想被别人知道，加了群之后也就加了群，一些最新的信息他们也不太愿意去了解，觉得反正也没有药治。我真心希望能有更多病友积极参与，他们的经历和想法才是组织改进服务的关键，只有大家都发声，我们的需求才能被真正看见。”

罕见病的特殊性使得患者之间的经验分享成为宝贵的“生存指南”。从治疗方案的选择到日常生活的护理，从心理调适到社会融入，患者之间的经验传递往往比专业指导更具实操性和共情力。搭建经验共享平台，能让新患者少走弯路，也让整个患者群体在互助中增强应对疾病的信心。

“比如很多病友都去哪里治疗了，反馈回来大部分的病友都有很好的效果，对我来说，这个信息帮助特别大。我们这种病太特殊了，医生的建议有限，病友们亲身实践过的经验才是最靠谱的。要是组织能多搭建些分享平台，比如线上论坛、线下交流会，让大家随时交流治疗、护理的心得，肯定能帮到很多人。”

“大家在群里相互交流这个病在生活中的注意事项，从日常吃喝到用药护理，这种知识分享特别好。要是组织能通过短视频、科普手册等更多形式，系统地普及护理知识，肯定能帮我们在疾病护理这块做得更好。”

6.1.4 以心理疏导缓解情绪压力

罕见病的特殊性，使得患者及其家属在确诊后往往陷入长期的心理困境，焦虑、恐惧、无助等负面情绪如阴霾笼罩着他们的生活。长期处于这样的心理状态，不仅影响患者的康复进程，也会对整个家庭的氛围和生活质量造成严重冲击。专业的心理支持能够帮助他们驱散阴霾，重拾面对生活的信心与勇气。

“我觉得还是得有更多专业的心理服务对接。很多家长在孩子确诊罕见病后，心理防线彻底崩塌，整个人都变得消极低落，这种状态又会影响到孩子。我一直希望能有专业的心理咨询师，定期或不定期地给大家开展心理辅导、鼓劲加油，组织一些心理沙龙，让大家可以倾诉内心的痛苦和压力，互相支持。只有先把心态调整好了，我们才能更有力量去应对疾病。”

6.1.5 帮助患者打通经济援助通道

罕见病的治疗往往需要长期、高额的费用，这对于许多家庭来说是难以承受的重担。尽管政府有一些援助政策，但由于信息不对称、申请流程复杂，以及部分基层部门执行不力等原因，许多有需求的患者难以获得及时的帮助。因此，患者迫切希望患者组织能发挥桥梁作用，为他们打通获取援助的通道。

“我觉得组织可以加强和政府部门的沟通合作，帮助有困难的患者快速申请补助。罕见病的药费太高了，很多病友家庭因病致贫，经济压力巨大。但现在社区对困难认定不够积极，申请流程繁琐，很多病友根本不知道从哪儿入手，或者申请了也石沉大海。就像我之前了解到的一个病友，为了给孩子买药，家里房子都抵押了，要是组织能帮大家对接好援助资源，比如联系慈善基金会、申请医疗救助，协调政府简化流程，真的能拯救很多家庭。”

6.2 规范组织管理与服务

随着罕见病群体对服务需求的不断提升，组织管理的规范化程度成为影响服务质量与行业公信力的关键因素。许多基于情怀成立的患者组织，虽饱含热情，

但在管理架构和运营模式上存在不足，难以保障服务的可持续性与高效性，规范管理势在必行。患者期待组织构建清晰的管理架构，明确职责分工，完善监督机制，提升服务透明度与执行效率，将热情转化为切实有效的服务成果。

“现在很多病友组织，发起人或者工作人员大多凭着热情做事，管理不太规范。这也是行业一直强调赋能的原因，就希望帮我们把组织管理得更正规。规范管理后，就能开展更多高质量活动，而不是只能在网上吐槽不满、简单交流。管理规范了，组织才能发展壮大，更好地为病友服务，吸引更多资源和支持。”

6.3 扩大服务范围 and 影响力

罕见病患者分布广泛，而当前服务资源存在区域不均衡、覆盖群体有限的问题。扩大服务范围、提升组织影响力，不仅能让更多患者受益，还能汇聚社会力量，推动罕见病领域的整体发展。从偏远地区的患者到尚未被关注到的罕见病家庭，每一次服务边界的拓展，都是对生命关怀的延伸。

“我也不是很清楚具体组织还要做哪些工作，不过我觉得肯定得多吸纳一些人。我们这个病的患者肯定不止群里这几百号人，还有很多人根本不知道自己患病了，或者知道了也没找到组织。组织应该多宣传、多拓展，把散落各地的病友都聚起来，让大家都能得到关注和支持。”

线下活动能为患者提供面对面交流的机会，尤其对偏远地区患者而言，这种服务的可及性直接影响他们能否获得有效帮助。受限于资源和人力，许多地区的患者难以参与到活动中，他们迫切期待组织能将温暖传递到更多角落。

“我觉得现有的组织功能，更多在于传授经验、介绍治疗方案，这确实很重要。但不论是医药研发还是病友组织的推荐，单一力量能影响的范围太小了。就像我知道的雷帕霉素、喜宝宁（治疗某罕见病的两种药物），研发和推广都困难重重。要是组织能在更多地区开展线下活动，尤其是偏远地方，让我们在家门口就能交流、获取资源，对患者群体的帮助一定很大。”

6.4 提升公众对罕见病的认知

偏见与误解不仅给患者带来心理压力，还阻碍了医疗资源、社会支持的有效整合。从患者入学与就业受阻，到家庭因社会偏见承受额外压力，罕见病群体面临的歧视无处不在。通过多渠道传播罕见病知识，能让社会真正理解患者群体的

困境，为他们营造包容、友好的生存空间。

“我们这种‘月亮孩子’幼儿园都不愿意接收，人家直白地说怕孩子吓到其他小朋友。我父母生我时受到过惊吓，现在虽然大家的接受度有所提高，但认知还是远远不够。我希望‘月亮孩子之家’能在服务小患者的同时，加大宣传力度，让社会知道我们和其他孩子没有不同，只是需要多一点理解和包容。”

6.5 推动政策改革与社会倡导

罕见病群体的权益保障，在很大程度上依赖于政策的完善与落实。然而，由于罕见病患者群体基数较小，声音分散，个体诉求往往难以引起足够重视。历史经验表明，集体的力量远远大于个体的呼声。只有团结起来，形成强大的合力，通过集体发声推动政策改革，才能从根本上改善罕见病群体的生存状况。当患者群体以团结的姿态共同发声时，不仅能让社会和政府更清晰地了解其面临的困境与需求，还能形成强大的舆论压力，推动政策制定者加快改革步伐。

“我觉得一起发声是非常必要的，就像之前大家联名推动氯巴占临时进口一样。一个人的声音太微弱了，只能代表个人想法，根本不足以引起重视。要是能有号召力的大型机构牵头，联合一众病友组织一起倡导，我们的声音一定能被听到，我们的诉求也一定能得到重视，只有这样，才能真正推动政策改革。”

7 来自调研团队的建议

7.1 制定罕见病患者组织伦理共识

在调研中，许多患者组织的负责人或核心成员提到，“不忘初心”“坚持走正确的道路”“始终把患者的利益放在首位”是患者组织立足的基石，是广大患者对组织产生信任的根源。但在当前，这一基石的稳固性面临三大挑战：其一，决定患者组织是否能健康发展的核心理念主要通过负责人个人的坚守来贯彻，没有外部的约束机制；其二，当前对应该坚守的初心是什么未达成普遍共识；其三，在面临具体的利益冲突或伦理困境时，患者组织缺乏清晰的行动指引。

要应对前述第一个挑战，需要制定患者组织普遍认可的伦理共识。共识的制定过程应有患者组织和患者的充分参与。参与制定并最终签署伦理共识的患者组织认可伦理共识的所有条文，自觉将组织的所有行动置于伦理共识许可的范围内，公示伦理共识并接受患者和公众的监督。要应对前述第二个挑战，需要在伦理共识的制定过程中，通过充分讨论，形成具有纲领性特征的“伦理共识总则”作为伦理共识的第一部分。“伦理共识总则”即患者组织共同遵守的核心价值观，如患者中心、独立性、透明性、专业性、包容性、团结与合作等。总则部分应列出这些核心价值观及其具体释义。要应对前述第三个挑战，可在“伦理共识总则”之后，制定详细的“伦理共识分则”作为伦理共识的第二部分。分则部分阐述罕见病患者组织经常遇到的伦理议题，并提出清晰、明确的行动指引。例如，在调研患者基本状况时，应该采取哪些具体的措施保护患者隐私？患者组织的哪些工作内容应当向患者群体公示，以及如何公示？如果说总则是对核心价值观的概括性描述，分则部分的具体条文则真正能够帮助广大患者组织在各项伦理议题上做出正确的行动，确保患者组织的发展不偏离为患者争取利益的初心。

7.2 利用人工智能助力组织发展和患者服务

当前，患者组织能够利用的人工智能类型主要是大语言模型（Large Language Model, LLM），即普通公众常用的豆包、Kimi、DeepSeek、千问、ChatGPT 等。中国的大多数罕见病患者组织面临资金和人员不足的窘境，大语言模型刚好能够在省钱的前提下对患者组织的日常工作提供极大的助力。具体来说，大语言模型能够帮助组织梳理战略规划、处理日常文书、进行头脑风暴、协助患者故事写作、

帮助回答患者咨询等。在使用大语言模型时，建议患者组织将其视为一个“得力助手”，但方向舵仍然牢牢把握在患者组织手中。例如，在梳理战略规划时，宜在组织负责人的引领下，经过组织内部充分讨论产生出初步方案，必要时可引入大语言模型的协助，如让其分析战略规划的优势和不足，并提出改进建议。在使用大语言模型的过程中，患者组织需要特别警惕大语言模型的“AI 幻觉”，例如，进行文案写作时，编造了不存在的资料；回答患者咨询时，给出了基于幻觉的不适当健康管理建议等。这是人工智能发展过程中很难避免的局限，患者组织不必因噎废食，但应保持警惕。此外，一些患者组织对患者提供初级的人工智能应用培训，希望以此打开患者的视野，赋能患者，亦收获了良好成效。

7.3 促进患者组织间的合作与交流

不同罕见病患者组织的工作内容虽然有差异，但也有较多共性。患者组织间的交流合作可以在三方面帮助组织发展：一是相互借鉴发展的思路，二是利用彼此的资源，三是通过联合行动推动某类罕见病或整个罕见病行业的发展。

第一方面是相互借鉴发展的思路。调研过程中一些患者组织负责人感叹，组织的发展处于瓶颈期，当前工作可以按部就班地开展，但未来的发展方向不明确。据不完全统计，中国有超过 200 家罕见病患者组织（数据来源：豌豆 sir），但患者组织之间的交流有限。如果组织之间能够经常交流、相互借鉴，对梳理组织的发展方向大有裨益。

第二方面是利用彼此的资源。资源有限是中国的罕见病患者组织所普遍面临的难题，但如果能够相互利用资源，则可取长补短、整合优势。这里所说的资源大致可分为通用资源和特殊资源。通用资源是指对大多数患者组织有用的资源，如申请公益创投项目、组织患者大会的经验和相关材料，在不泄露患者隐私的情况下，患者组织间可以相互分享。特殊资源是某些患者组织提供的特定服务。例如，一些患者组织在大城市提供患者就医的临时住所，即“就医小家”，可在床位允许的情况下，在接纳所服务病种的患者入住的同时，适当接纳其他罕见病患者入住。又如，部分患者组织通过心理健康讲座、心理咨询等方式为患者提供心理支持，相关服务可适当对其他罕见病患者开放。再如，有的患者组织为患儿提供远程教育辅导，在有余力的情况下，亦可适当对其他病种的罕见病患儿提供辅导。以前面提及的在线 AI 应用培训为例，在线人数的增多实际上并不会对教学

效果产生明显的干扰，因此对其他罕见病患者开放是完全可行的。

第三方面是通过联合行动来推动行业发展。包括某一类罕见病患者组织的联合，如罕见眼病、骨病、皮肤病、代谢病等，也包括所有罕见病患者组织的大联合。调研发现，中国的患者组织普遍规模小、影响力弱。单个患者组织的发声或行动力量往往有限，但如果彼此联合，则能够放大声量、提升行动成效。具体来说，可联合推动诊疗及医保政策向善、联合开展患者服务或宣传活动、联合推动改善某类罕见病症状的广谱药物研发等。

7.4 根据组织特点确定主要工作内容

不同罕见病都具有“罕见”的特性，基于此，不同罕见病患者组织的工作内容有较多相通之处，例如因公众知晓度低而进行大众宣教、处理患者自感“与众不同”带来的孤独感和病耻感等。然而，不同患者组织也具有差异化的特点，且宜根据自身特点来确定主要工作内容。决定工作的最主要特点是组织的功能定位，这主要由组织负责人或负责团队来确定。例如，有的组织主要做患者就医支持，有的组织致力于患者心理赋能，有的组织投身于行业推动。除功能定位外，组织的以下四方面特点宜被纳入确定工作内容的重要考量：

第一，所服务病种的特点。罕见病的症状表现多种多样，有的发展迅速、有的相对缓慢；有的呈进行性恶化趋势，有的呈现出波动的特点；有的有明显的外观表现，有的无明显外在表现；有的影响智力，有的不影响智力；有的主要在儿童期发病，有的主要在成年期发病；有的发展为残障的可能性大，有的一般不涉及残障；有的对患者饮食有限制，有的对饮食无特殊要求；等等。疾病的症状特点决定了患者的需求，因此也对患者组织的工作内容有较大影响。

第二，所服务病种的治疗可及性。大多数罕见病缺乏有效治疗手段，但近些年随着政策的发力和临床科研的加速，罕见病的治疗可及性明显好转。以药物治疗为例，治疗可及性一般可分为以下几种：全球无药、国外有药但国内无药、国内有药但未纳入医保、国内有药且已纳入医保。根据治疗可及性的差异，患者组织的工作重点应有所不同。例如，在全球无药阶段，组织的工作内容可能更侧重促进药物研发及患者心理支持；而在国内有药且已纳入医保阶段，工作内容则可能更侧重提升疾病的诊断率、确诊患者服药依从性的宣教、患者社会融入等。

第三，患者组织的发展阶段。患者组织的发展阶段一般包括初创期、发展期

和成熟期。根据自身所处的发展阶段，患者组织的工作内容宜有不同侧重。在初创期，患者组织需要摸索自身的发展路径、建立稳定的工作团队；在发展期，患者组织可以创建自身的服务品牌、建立清晰的组织框架和工作任务；在成熟期，患者组织可以深耕已经创建的服务品牌、优化迭代内部管理机制。

第四，患者组织所掌握的资源。俗话说“有多少钱，干多少事”。患者组织的资源除资金以外，还包括人力和关系。人力是指能够投入到患者组织的工作中的人力资源，包括全职工作人员、兼职工作人员和志愿者。关系是指患者组织掌握的关系资源，包括核心团队的私人关系资源，以及在组织运营过程中发展出来的关系资源，如其他患者组织及各相关方。患者组织掌握的资源越丰富，能做的事情也越多。相反，如果资源有限，患者组织则需要思考如何充分利用已有资源，以及如何尽力发展出新的资源。在调研中，我们发现一些“迷你型”的患者组织能够通过发展资源来助力组织建设或提供服务，如通过大型企业的社会责任部门链接到患者参加活动的交通、住宿资源，或争取到免费办公场地等。

7.5 积极善用理事会或顾问资源

资源少是国内罕见病患者组织共同面临的困境。这一困境可以通过善用理事会或顾问资源来部分应对。大约三分之一的患者组织在民政部门注册，绝大部分注册为社会服务机构（民办非企业单位），少数是基金会。这部分患者组织都会按照法律法规的要求成立理事会，但其中的大部分组织仅仅将理事会用于满足形式合规的要求，而忽略理事会的建设和功能发挥。我们在调研中发现，一些患者组织能够充分利用理事会的功能，具体表现为两点：第一，理事会中不仅有患者和家属，还充分吸纳具有社会资源和公益心的人士，包括传媒、法律、医学、社会学、心理学、商业等领域的专家或成功人士；第二，执行团队和理事会充分沟通，理事会充分参与机构发展，包括规划制定、重大活动、日常服务等。

除以上在民政部门注册的患者组织外，中国有超过一半的患者组织处于未注册状态，另有少数以公司形式在工商部门注册。我们首先呼吁民政部门放开罕见病患者组织“直接登记”，助力患者组织取得法律认可的身份。其次，对于暂未进行民政注册的患者组织，仍可以设立“发展顾问”等非正式角色，并邀请关心罕见病且具有社会资源和公益心的人士担任。“理事”或“顾问”的角色有利于激发相关人士的参与动机，为组织争取更多资源。

8 结语

本次调研通过对 52 家中国罕见病患者组织、27 名患者和 15 名照顾者的深度调研，尽可能全面地呈现了患者组织在罕见病服务领域的表现、面临的问题以及未来走向，系统揭示了其在服务提供、资源整合、政策倡导等方面的实践成效与核心挑战，并描绘了患者对患者组织的期待。最终以罕见病患者组织、罕见病患者组织工作人员和患者家庭三个视角分别呈现研究结果。

我们期望这份报告能为相关各方提供参考。对于政策制定者而言，希望报告中的资料和案例能为完善政策体系提供点滴思路，助力制定出更贴合实际需求的政策，为罕见病患者组织营造更好的发展环境；对于学术研究者，希望能为相关研究提供一些启发性的线索，引发更多深入探讨；对于实务工作者，倘若其中的经验和问题分析能为日常工作带来些许启发，帮助提升服务质量和效率，那便是这份报告的价值体现；对于罕见病患者及相关社群，衷心希望报告能传递出社会的关注，共建面对困难的勇气和信心；对于广大关心罕见病的社会公众，也期待报告能成为一扇小小的窗口，让大家对这一特殊领域有更多了解。

我们深知罕见病患者组织的发展任重道远。随着社会各界对罕见病关注度的逐渐提高，我们期待各方携手合作，不断优化政策，加强对罕见病领域的支持，克服目前患者组织面临的重重困难，共同推动罕见病防治从“边缘议题”迈向“系统行动”，最终实现健康中国战略下“一个都不能少”的美好愿景。

中国罕见病社会心理质性研究报告(2026)

报告二

中国罕见病 患者心理韧性的发展历程



1 引言

罕见病是重要的公共卫生议题。罕见病病种繁多、病因复杂、诊治障碍重重，且我国罕见病防治起步较晚，导致罕见病患者成为社会中的极弱势群体^[1]。在2016年的全国卫生与健康大会上，习近平总书记提出“将健康融入所有政策”。“健康中国”战略提出建立优质高效的医疗服务体系。为保障人民健康，提高我国罕见病防治水平，落实《“健康中国2030”规划纲要》，需要完善我国罕见病用药保障政策^[2]。2018年5月，国家卫生健康委员会（以下简称“卫健委”）联合多部门发布《第一批罕见病目录》，共纳入121种罕见病^[3]。2023年，卫健委等部门发布了《第二批罕见病目录》，新增86种罕见病^[4]。两批罕见病目录的先后发布推动着我国罕见病医疗保障制度的建设和完善。越来越多的有志之士和组织进入罕见病领域，尤其是各类患者组织的出现一定程度上保障着罕见病患者的利益，提高了罕见病医疗资源的可及性，并推动了相关政策的落实和完善。

从医疗保障的角度来看，罕见病患者作为社会中的少数群体所能获得的医疗资源十分有限。一方面，我国罕见病医疗保障制度仍处于初步探索阶段。孤儿药的可及性差、研发力度不足、激励机制不完善，以及罕见病社会保障体系的相对缺失，都是亟待解决的重要问题^{[5][6]}。另一方面，加快完善罕见病医疗保障需要协调政府、医疗机构和社会组织等多方力量共同参与，不可一蹴而就。罕见病患者的医疗保障水平和质量一定程度上影响着其心理韧性的建构。从家庭的角度来看，罕见病患者所获得的家庭支持差异较大。罕见病患者家庭的经济收入、医疗负担和照顾能力各有不同，对患者心理韧性发展会产生什么样的影响值得探究。其次，罕见病的确诊和治疗过程漫长而艰辛，罕见病患者家庭承担了巨大的经济和心理压力。部分罕见病患者需要家庭成员在日常生活中提供支持和照顾。当罕见病患者家庭能提供的支持有限时，患者的心理韧性可能会受挫。

[1] 丁若溪, 张蕾, 赵艺皓, 等. 罕见病流行现状——一个极弱势人口的健康危机[J]. 人口与发展, 2018, 24(1): 72-84.

[2] 中共中央, 国务院. 中共中央 国务院印发《“健康中国2030”规划纲要》[EB/OL]. (2016-10-25) [2026-05-11]. https://www.gov.cn/xinwen/2016-10/25/content_5124174.htm.

[3] 国家卫生健康委员会, 科学技术部, 工业和信息化部, 等. 关于公布第一批罕见病目录的通知[EB/OL]. (2018-05-11) [2026-05-11]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2018-12/31/content_5435167.htm.

[4] 国家卫生健康委员会, 科学技术部, 工业和信息化部, 等. 关于公布第二批罕见病目录的通知[EB/OL]. (2023-09-18) [2026-05-11]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/202309/content_6905273.htm.

[5] 步德胜, 钟易明. 我国罕见病医疗保障制度建设现状及完善[J]. 重庆三峡学院学报, 2024, 40(3): 20-29.

[6] ZHAO Z, PEI Z, HU A, et al. Analysis of incentive policies and initiatives on orphan drug development in China: challenges, reforms and implications[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2023, 18(1): 220.

2 文献综述

2.1 概念界定：心理韧性

心理韧性，又可称为心理弹性或抗逆力。其特质型定义将心理韧性看作是人的品质或能力，是个体遭受破坏性变化后表现出的良好适应能力；而结果型定义将心理韧性看作个体经历消极事件后良好适应的结果。随着心理韧性研究不断深化，研究者开始关注心理韧性发展的过程，提出的过程型定义将心理韧性视作一个动态发展的过程，其发展会受到风险性因素和保护性因素的影响^{[1][2]}。罕见病患者的心理韧性受到疾病进程、家庭支持和社会保障等多种因素的影响。保护性因素和风险性因素在罕见病患者心理韧性的发展中发挥着不同作用，患者心理韧性是一个持续建构的过程。因此，本研究采用心理韧性的过程型定义，将患者的心理韧性看作在与疾病共存的生活中持续适应的发展过程。

2.2 罕见病患者心理韧性的状况

目前少有研究涉及罕见病患者的心理韧性的状况。有国内研究以血友病患儿家庭为对象分析其家庭韧性的发展过程，发现在血友病患儿确诊时，家庭进入瓦解期，家庭的脆弱性凸显，表现为“情绪两极体验”“原生家庭介入张力”和“照顾患儿的压力”；而在经历瓦解期后，家庭会长期遭受与疾病相关的社会、经济压力，进入循环往复的挣扎期，此时大部分家庭的抗逆力水平会呈现波动上升的趋势；而调适期的患儿家庭会尝试将疾病整合到日常生活中，虽然风险性因素并未消失，但家庭的应对能力有所提升，家庭关系也相对稳定^[3]。

也有研究不作阶段划分，通过质性资料的梳理，分析罕见病儿童家庭韧性或抗逆力类型。纪文晓回顾并梳理相关文献，制定出罕见病儿童家庭抗逆力评估量表，并结合访谈资料，使用叙述分析的方法，将罕见病儿童家庭抗逆力分为拓展升华型、内部均衡型、动荡型、挣扎型和放弃型五类。不同类型的家庭对抗逆力发展的内部和外部保护性因子的利用程度不同，面对风险的策略也存在差别。纪文晓根据这五个家庭抗逆力类型又总结出了“精英带动型”和“资源/制度制约

[1] RUTTER M. Resilience in the face of adversity: protective factors and resistance to psychiatric disorder[J]. British Journal of Psychiatry, 1985, 147(6): 598-611.

[2] MASTEN A S. Ordinary magic: resilience processes in development[J]. American Psychologist, 2001, 56(3): 227-238.

[3] 杨晶. 血友病患儿家庭抗逆力研究[J]. 兰州学刊, 2019, (2): 145-153.

型”家庭抗逆力发展策略，发现“精英带动型”家庭抗逆力得以发挥的主要动力来自家庭内部精英人物和家庭本身组织结构、行为方式等的调整^[1]。

还有研究对比了罕见与非罕见慢性病患者的心理韧性状况，发现罕见慢性病患者感到更加痛苦，其所承担的独特压力可能导致不良的情绪状态^[2]。

2.3 罕见病患者心理韧性的影响因素

在罕见病患者心理韧性的发展过程中，存在保护性因素和风险性因素。

患者心理韧性的保护性因素主要有：社会保障制度、患者组织、家庭资源、积极认知、病友经验、医保或商保等。下面以患者组织为例来说明其保护性作用。相对常见病而言，罕见病的治疗手段有限，患者的心理韧性容易受到破坏，而患者组织关注罕见病的研究，推进孤儿药或有效治疗手段的开发，为患者带来希望。患者组织在过去的发展中不断调整其角色和目标，希望获得更多疾病信息、有效的治疗手段以及政府对医疗费用的财政支持。一些组织积极与医疗卫生专业人员和研究人员合作，他们的影响力正在增强，并有效保障了患者权益^[3]。

患者心理韧性的风险性因素主要有：歧视和偏见、疾病带来的未知风险、并发症、不良的家庭经济状况和家庭照顾者的压力等。下面以家庭照顾者的压力为例来说明其风险性。罕见病患者父母或其他照顾者的需求难以被满足，包括社交、信息和情感需求，例如关于孩子疾病的信息、情感压力、内疚、对孩子未来医疗需求的不确定性、父母的照顾责任等^[4]。这些未满足的需求带来了压力，增加了患者心理韧性受损的风险。研究发现，患者父母在照顾过程中会感受到更大的负担，父母角色会在其中发生变化，对照顾者角色认同感的建立需要通过爱逐渐克服恐惧^[5]。家庭照顾氛围对罕见病患者的心理韧性有重大影响。

2.4 罕见病患者心理韧性的作用

罕见病患者的心理韧性有助于他们走出内部困境。患者常呈现出较低的心理

[1] 纪文晓. 养育罕见病儿童的青年家庭抗逆力分析[J]. 青年研究, 2015, (5): 69-77+96.

[2] NICOLORO-SANTABARBARA J. Emotional distress, resilience, and physical health in people with rare and non-rare chronic disease[D]. Stony Brook: State University of New York at Stony Brook, 2019.

[3] PULCIANI S, NUTILE E, TARUSCIO D. Patient associations: a driving force for rare diseases research. Resilience: a driving force for patient associations[J]. Annali Di Igiene: Medicina Preventiva e Di Comunità, 2018, 30(4): 307-316.

[4] PELENTSOV L J, LAWS T A, EASTERMAN A. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: a scoping review[J]. Disability and Health Journal, 2015, 8(4): 475-491.

[5] GÓMEZ-ZÚÑIGA B, PULIDO R, POUSADA M, et al. The role of parent/caregiver with children affected by rare diseases: navigating between love and fear[J]. International Journal of Environmental Research and Public Health, 2021, 18(7): 3724.

健康水平。有研究探索负面生活事件与心理健康之间的关系，发现心理韧性在负面生活事件和心理健康之间起到了正向调节作用^[1]。罕见病患者面临与疾病有关的各种负面生活事件的影响，心理韧性有助于提高其心理健康水平，帮助其解决伴随疾病而来的各种问题，勇敢地与疾病共存^[2]。此外，罕见病的诊断和治疗往往需要较长时间。心理韧性能促进患者以积极心态看待疾病诊治^[3]。

罕见病患者的心理韧性也有助于他们走出外部困境。总的来讲，患者面临诸多外部困境，包括社会交往少、寻医问诊难和家庭支持不足等。对罕见病家庭而言，长期的疾病诊治可能会破坏原有家庭结构的稳定性。罕见病患者心理韧性有助于降低疾病给家庭带来的伤害，提升家庭支持水平。患者心理层面的相关研究发现，患者的创伤后成长、心理韧性等积极心理会对其家庭韧性产生正向影响^[4]。从社会交往的角度而言，心理韧性能提高患者走出家门与他人交往的信心，一定程度上增强患者的社会适应力^[5]。对社会而言，罕见病患者心理韧性的建构不仅有利于其自身的发展，也通过改善其身心健康提升了社会的整体福祉。

[1] PENG L, ZHANG J, LI M, et al. Negative life events and mental health of Chinese medical students: the effect of resilience, personality and social support[J]. Psychiatry Research, 2012, 196(1): 138-141.

[2] CHO H E, SHEPHERD W S, COLOMBO G M, et al. Resilience and coping: a qualitative analysis of cognitive and behavioral factors in adults with osteogenesis imperfecta[J]. Disability and Rehabilitation, 2025, 47(3): 709-718.

[3] WANG T, WU N, WANG S, et al. The relationship between psychological resilience, perceived social support, acceptance of illness and mindfulness in patients with hepatolenticular degeneration[J]. Scientific Reports, 2025, 15: 1622.

[4] 叶明明, 周兰姝, 张薇. 患者家庭抗逆力影响因素的研究进展[J]. 中国护理管理, 2021, 21(9): 1423-1427.

[5] CHEN Y T, HASSETT A L, KHANNA D, et al. Resilience partially mediates the association between perceived social isolation and life satisfaction in people with systemic sclerosis[J]. Journal of Scleroderma and Related Disorders, 2024, 9(2): 154-161.

3 调研方法

2024 年 1~7 月，在北京病痛挑战公益基金会的协调下，调研团队与多个患者组织取得联系，在各个罕见病病友群中发布招募海报，共招募到 52 名受访者。其中，男性 22 人，女性 30 人；平均年龄为 38.5 岁，平均病龄为 20.8 岁。对于出生不久即受到疾病影响的遗传性疾病，表中患病年限与年龄相同。

表 3 参与访谈的患者基本信息

序号	性别	年龄	患病年限	所患病种	访谈形式 (线上/线下)	受访者 所在地
N1	男	28	28	遗传性痉挛性截瘫	线下	北京
N2	女	31	31	成骨不全症	线上	北京
N3	女	41	41	成骨不全症	线下	济南
N4	男	33	16	白塞病	线下	北京
N5	男	47	47	克氏综合征	线上	天津
N6	男	58	56	血友病	线下	天津
N7	女	45	10	库欣综合征	线下	上海
N8	女	40	15	肢端肥大症	线下	上海
N9	男	45	45	肾上腺脑白质营养不良	线下	上海
N10	男	40	20	肢端肥大症	线上	上海
N11	女	40	40	特纳综合征	线上	北京
N12	女	73	19	肢端肥大症	线下	上海
N13	男	46	14	肢端肥大症	线下	武汉
N14	女	54	28	肝豆状核变性	线下	武汉
N15	女	38	8	重症肌无力	线下	北京
N16	女	48	22	重症肌无力	线上	烟台
N17	女	40	16	发作性睡病	线下	北京
N18	女	44	44	生长激素缺乏症	线上	北京
N19	女	35	10	庞贝病	线上	保定
N20	女	46	10	肺动脉高压	线上	天津
N21	男	29	24	面肩肱型肌营养不良	线上	牡丹江
N22	女	61	3	肺动脉高压	线上	天津
N23	男	28	28	中性脂肪沉积症伴鱼鳞病	线上	重庆
N24	男	34	7	面肩肱型肌营养不良	线上	上海
N25	男	36	36	卡尔曼综合征	线上	广州
N26	男	21	8	庞贝病	线上	天津
N27	女	17	12	庞贝病	线上	巴中
N28	女	42	18	淋巴管肌瘤病	线下	北京
N29	女	41	10	库欣综合征	线下	深圳

中国罕见病社会心理质性研究报告（2026）

N30	女	28	14	重症肌无力	线上	威海
N31	女	37	37	神经纤维瘤病	线下	深圳
N32	女	34	18	阵发性睡眠性血红蛋白尿症	线下	深圳
N33	女	34	10	肢带型肌营养不良	线下	深圳
N34	女	57	14	硬皮病	线下	成都
N35	男	35	35	脊髓性肌萎缩症	线上	邯郸
N36	男	39	5	庞贝病	线上	榆林
N37	女	39	16	庞贝病	线上	西安
N38	男	36	35	法布雷病	线上	上海
N39	男	32	20	法布雷病	线上	武汉
N40	男	21	4	白塞病	线上	北京
N41	女	25	20	腓骨肌萎缩症	线上	昆明
N42	女	55	25	腓骨肌萎缩症	线上	昆明
N43	女	53	11	腹膜假性黏液瘤	线下	北京
N44	女	47	13	淋巴管肌瘤病	线上	资阳
N45	女	45	6	肌萎缩侧索硬化	线上	娄底
N46	男	23	3	Leber 遗传性视神经病变	线下	西安
N47	女	38	38	白化病	线下	西安
N48	男	31	11	Leber 遗传性视神经病变	线上	重庆
N49	男	24	3	Leber 遗传性视神经病变	线上	西安
N50	男	35	20	脊髓延髓肌萎缩症	线上	苏州
N51	女	21	21	白化病	线上	西安
N52	男	34	34	白化病	线上	西安

本研究使用半结构式访谈法进行资料收集，每次访谈时长约 1~2 小时。访谈前通过知情同意书的签订向受访者介绍访谈的内容和目的、参与者的权利、可能面临的风险与不适以及保密和匿名的原则。为了保证访谈的顺利进行，访谈者制定并使用访谈提纲作为辅助工具，访谈提纲主要涉及的问题有：患病与求医过程、患病与求医的心路历程、压力来源与最想解决的问题、患病过程中的成长与收获、患病过程中感到最有力量的事、家庭状况、社会支持和保障状况等。

4 罕见病患者心理韧性的发展阶段

罕见病患者心理韧性的发展是一个曲折的过程。分析访谈资料发现，总的来说，患者心理韧性的发展会经历瓦解、调适和重构三个阶段。需要注意的是，患者的心理韧性会因为内外部多重因素的影响而反复变化。这个过程并不是线性的，患者的心理韧性可能会在三个阶段之间出现反复跳跃，有的患者可能只会经历其中一到两个发展阶段。因此，这里对罕见病患者心理韧性发展阶段的描述应被视为患者群体的总体趋势性特征，而非每个患者的必然经历。

4.1 心理韧性瓦解阶段

罕见病患者心理韧性的瓦解通常与其所患疾病的确诊相联系。不同类型的罕见病发病时间不同，同类型罕见病在不同患者身上的发病时间也存在差异。总的来说，一部分患者出生即发病，他们的成长过程与疾病诊疗难以分开。而另一部分患者则在其生命历程的某个节点发病，他们会面临疾病和由疾病引发的问题对原有生活状态和生活质量的巨大挑战。在心理韧性瓦解阶段，患者常常感到十分痛苦，身心遭到重创，难以与疾病和平共处。

4.1.1 自卑心态

罕见病患者中有很很大一部分为儿童青少年，相对于成年人，他们没有成熟的疾病应对机制。面对疾病的困扰，他们十分脆弱，容易产生自卑心态，不愿与他人接触。同时，即便是成年患者，在短时间内也难以很好地面对疾病和社会两方面的压力。社会大众对罕见病缺乏正确的认识，同龄人、亲戚朋友或陌生人异样的眼光会增加罕见病患者社会参与的心理负担，使患者陷入自卑。

“小时候会很自卑，自卑造成了我到现在骨子里面就会很不自信。没上学之前可能是头痛，家长会在这个过程中（对我）有束缚，就他不让你干这个，不让你干那个，那时候就会更严厉一点。在上学时的话就会是两方面，一个是疼痛，一个是面对他人异样的眼光，他对你不了解，上学这个过程中，可能同学对我了解，他就会有一些很不好听的言语，就因为不了解，我觉得这个过程，就是在学校挺自卑的。后来不上学之后，我的自卑是觉得我跟别人不一样，别人会向你投来异样的眼光。我不是在家里面会出来嘛，那个时候就不敢出门，出门就会开一个小缝，看看前后没有人了才出来，看到有人我就回家了。”

4.1.2 回避倾向

罕见病与多重痛苦、困境相关联，因此，一些罕见病患者在确诊后，难以真正去面对、接受自己患病的事实，而是倾向于回避。这种回避倾向一方面受患者个人性格的影响，另外也和家庭成员的应对方式有关。如果家庭成员不以开放的心态看待疾病，可能会导致患者也不敢积极应对疾病带来的挑战。

“那三年的工作其实改变了我很多，改变了我特别多，最起码我开始没有那么痛苦了。就可能不再固执地认为为什么只有我是这个样子，可能就觉得大家都在经历痛苦，只是每个人表现的形式不同。但是那三年也没有让我产生任何的，像现在一样的，就是说我要去和所谓残障群体、罕见病群体去产生密切的联系，这种想法依然没有。其实那个时候还是你不愿意承认和不愿意相信的。”

4.1.3 对人生的迷茫

在患病初期，有受访者出现对人生的质疑，他们被迫应对疾病带来的压力和困难，无法从治疗中抽出身来发展自我，找不到人生的意义和活着的价值，内心迷茫，失去对未来生活的目标，过往建构的心理韧性瓦解。

“我刚得病时，其实是有一些对人生的质疑和否定的。那个时候我对个人的疾病、生活各方面，没有稳定、积极的价值评判。当时我给自个的定义就觉得，我就是一具行尸走肉，或者说我是一具浮萍，我没有任何的一个灵魂和自主，我要不断的往返于医院和药费之间的这种奔波，周而复始，没有任何的一个尽头。所以说在你十七八岁，二十来岁的时候，你找不到人生的意义在哪。”

4.1.4 对疾病的困惑

在心理韧性瓦解阶段，多位受访者都对自己的患病状态十分困惑，一是还没确诊的罕见病患者对自己到底怎么了，到底患了什么病感到困惑，二是已经确诊的患者困惑为什么偏偏是自己患病，以及什么时候能“恢复正常”。

“我觉得我从小就会有困扰，我不知道为什么我跟别的小朋友不一样，这个困扰。包括我记得每次好像再大了一点之后，每次过生日许愿，都是说我特别想明年就能跟其他小朋友一样，那个时候我隔几年会骨折一次，我记得那个时候‘不知道自己怎么回事’的困扰比骨折的困扰对我还要大一点。”

4.1.5 对未来的绝望

绝大多数罕见病在目前的医疗水平下难以根治，患者要长期甚至终生与疾病共处。极少数罕见病已经有根治手段，但所需治疗费用往往是普通家庭无法负担的，如B型血友病和脊髓性肌萎缩症（SMA）的基因治疗费用十分高昂。当患者发现这一点时内心会非常绝望和煎熬。此外，这种绝望的感受还会出现在疾病进程加快或找不到合适的治疗手段时。

“后来就躺床上吧，那就更绝望了，也出不了门，躺床上就想着，什么时候我能恢复能够出门就行了。反正我是觉得严重的时候，那自信心肯定受打击，本来好好的，但是突然不能动了，不能吃了，啥也不能干，那肯定备受打击。”

4.2 心理韧性调适阶段

罕见病患者在遇到疾病压力后心理韧性瓦解，不但身体不适，内心也十分痛苦。但他们仍会挣扎前行，调整或重新寻找新的疾病应对方法，提高疾病应对能力。患者会在长期寻医过程中遇到许多困难，面临疾病进程中未知的恐惧，却只能无奈妥协。也会一次又一次重新燃起希望，坚持求医，不放弃希望，独立承担起长期与疾病共处的重任。当患者拾起对未来的信心时，则进入调适阶段。而当患者受到疾病的挑战，不再追求更好的生活时，则回到心理韧性瓦解阶段。总而言之，患者心理韧性会在增强和减弱中不断反复，直至达到新的平衡。

4.2.1 信心被消磨

患者的生活中会遇到与疾病有关或无关的各种压力，与疾病有关的压力对患者的影响较大。一些患者用了几年甚至十几年的时间去确诊疾病，而确诊之后又会面临治疗的压力。还有一些患者已经在接受正确的治疗，但疾病进程快，生活质量的下降又使他们内心受挫。在这个过程中，患者的信心被消磨。

“术后管理就是你手术结束了，那么后面不是说就像其他病一样，手术结束基本上治疗就结束了嘛，这个不是，手术结束了就是万里长征的第一步。后面还要看激素是否得到缓解，是否彻底治愈，是否还要安排第二阶段的治疗，打针或者伽马刀。术后管理还要得到专业内分泌科医生的建议，在这方面也要找对医生，得到内分泌科的专业医生建议，这是第三阶段了，刚才说了两个阶段，就是术后管理了，术后管理就是漫长，而且是伴随着人的一生。”

“大部分时间我说话说多了就不行了，也没有什么力气。2019年应该是对我折磨比较大的，一个是治疗看不到希望，中医的方案就不管用，稳定不下来，再加上二次复发，会让你觉得这个病真的你就重新认识了它。开始第一次发病后治好了，可能你觉得无所谓，也没那么严重，轻视了它，结果到后面再复发的时候就觉得太容易复发了，你会觉得（即便）这次治好了，还有下一次。”

4.2.2 无奈妥协

在心理韧性调适阶段，很多患者发现疾病无法根治或者无药可用的事实后，会强迫自己接受疾病，接受现有的生活状态，不再向外发泄负面情绪，而是在心中慢慢消化，不断劝解自己，无奈地向疾病妥协。

“其实，我是觉得，确实是不再抱怨疾病了。但更多的我是觉得，我是向疾病妥协，那我抱怨我也没有办法，它也不能走，那我只能妥协。”

“其实你要说永远就是那么想得开什么的，也肯定是有消极的一面的。但是现实已经是那样的了，就是说大家都是一样的，酸甜苦辣都会有。所以说确实也挺消极的，但是也挺无奈的，但是自己也必须得调节过来，你调节过来以后，你还是得带着一个豁达的心态去看待它。”

4.2.3 对未知的恐惧

不同病种的罕见病疾病进程各异，同一个病种在不同患者身上的发展和表现也不尽相同，患者的生存期和生命质量差异较大。病友情况不一定能作为准确的参考。这使患者对未来有未知的恐惧，害怕病情反复，害怕需要重新手术，害怕丧失自理能力后失去自尊还连累家人。疾病像一颗定时炸弹埋在患者心中。

“其实我没有什么压力，但是我也担忧。一个是这个病的并发症比较多，对身体的各个脏器，包括血管、心脏的伤害都有。我每天过得有点什么，你说提心吊胆也好，或者是过度担心也好，生怕它哪一天提前来了。”

“一个是我觉得心理方面，因为好多跟我情况差不多的，然后年纪比我大的，发病比我先发。可能有时候看到他们的状态，自己平时比较担心5年后、10年以后，就对未来的那种未知的恐惧。”

4.2.4 独自承担

每个人都是社会的人，罕见病患者的生活状态与其家庭、亲密朋友之间也是密切联系的。而疾病给身边的人带来的影响往往是负面的，许多受访者提到不愿

意让疾病影响到家庭的生活质量，不想给朋友带来烦恼，宁愿自己承担起一切责任，特别是在经济上。同时，许多患者也不愿意被社会上的人用怜悯、同情的眼光看待，不愿被视为弱者。

“首先你的心态要非常好，因为你的父母还在，我自己就一直坚信你的父母还在，你就不给他们精神上添任何的负担，所以你必须努力，你自己一定照顾好自己，不要让自己先倒下。”

4.2.5 不放弃希望

有受访者提到参加病友大会的经验激发了生存的渴望，还有患者说到有效的治疗让他重新燃起对生活的希望。在心理韧性调适阶段，这些动力支撑着罕见病患者，他们不放弃对美好生活的追求，坚持接受治疗。

“13 年我参加我们第一次全国病友大会的时候，第一次接触这样一群人，他们跟我们一样，他们也得了疾病，但是你会看到他们用一种不同的方式在生活，用帮助别人，用自个的热情、爱心或者是自己的能力去辐射更多的人。我也可以像他们一样，其实是激发了我的生存欲望的。”

“我感觉到最有力量的事情就是，我了解到这个病可能还是有机会逆转的，可以逆转一部分运动功能的。因为一开始普遍都认为最多暂停，不可能逆转，但现在我们觉得它是有一定的希望可以逆转的，我感觉给了我们希望。”

4.3 心理韧性重构阶段

在心理韧性重构阶段，患者逐渐适应了与疾病共处的生活状态，担负起疾病的压力，坚持治疗，不放弃生活的希望，内心重归平静。但当患者内心挣扎，因疾病带来的挑战而感到不安甚至放弃求医时，也可能重新回到心理韧性调适甚至瓦解阶段。在重构阶段，患者在与疾病相处的过程中有所成长，心理韧性得到进一步发展，其特点包括对生活感到知足、自我管理能力提高、学会与疾病相处、心态更加平和、更加独立和勇敢。

4.3.1 对生活感到知足

患者对自己所接受的治疗和目前的生活状态感到知足，发现了日常生活的珍贵之处，不再强烈地抱怨上天不公、偏偏让自己患病。有受访者表示，没有放弃

自己、不给家人增加负担是他们尽最大努力想要实现的目标。

“至少看病，自己当时还能够看得起，这也是应该我觉得知足的地方。我（心里对自己）说：‘我还有什么不开心的？我应该很满足。’我确实是很满足，因为我的医生我就觉得也很敬业，也很专业，对我也很负责。然后我又在成都，有个华西，有个中医院，这么好的医疗条件。自己不富裕，但还能看得起病。”

“然后就有时候也想得很通，感觉死亡也没那么可怕，就算是有一天死了，我自己也没有留下什么遗憾，因为什么呢，因为我该做的也做了，我该努力的也努力了，我也没有曾经放弃自己，我也没有放弃家人，我在我能力所及的范围内帮助我的家人、帮助我自己。我就觉得我还是成长了很多。”

还有的受访者了解到其他病种的患者病情更加严重，会危及生命，自己的情况相对较好时，慢慢走出了自怨自艾的状态，不再纠结于自己所经历的苦难，甚至自嘲自己是“太矫情”，产生了知足的心态。

“在后面有机会接触到其他罕见病群体以后，真的突然间就觉得自己很矫情，也觉得过去一直有的时候被作为这种什么所谓的励志的典型、榜样，但是真正接触以后发现我们经历的苦难还是足够少了，因为更多只是心理层面的，只要你克服了，其实还好，身体上的病痛是基本上没有了。”

4.3.2 自我管理能力提高

一些患者在适应疾病的过程中学会了反思自己，有意识地控制情绪和行为，自我觉察和管理能力提高，能够重新审视过往的生活经历，如不良的归因方式、生活习惯、危机应对方法等，提高了对生活的掌控感。

“我的心态稍微有点改变，以前我是比较注重于当下，喜欢出去玩，或者是喜欢去体验一些不同的东西。现在得了这个病，做一些决定的时候会考虑以后，我以后的生活状态应该是要怎么样的，我是不是现在就要开始去做准备，或者我是不是应该储备一些知识。我以后如果身体出现了某些问题，不再会那么惊慌，而是能够比较好地处理这些问题。”

“像以前的话，可能我发完脾气就发完脾气了。现在的话我再发，一旦声音提高的时候，我可能脑袋里面就会有一个警告音出来：‘我为什么会出现这样的反应，我可以怎么样更好地去处理，能不能让这个东西刹车？’”

4.3.3 学会与疾病相处

大部分罕见病患者终其一生都要和疾病共处，如果不学会与疾病和平相处，他们会持续产生负面情绪，最后甚至影响他们的心理健康状况。在心理韧性重构阶段，患者能够学会与疾病和平相处，把疾病当成自己的兄弟或朋友一样看待，或至少不与疾病相敌对，以缓解患病带来的心理压力。

“共生共存吧。其实就是从确诊这个疾病那一刻，这个疾病对我个人来说，影响甚至改变了我的一生。我对于这个疾病，我是一直试图想改变它，就是想找到可以治疗这个疾病的方法。我们是共生的，但是又谁都不服谁。这个疾病一直在改变我，甚至改变我的整个人生，我也因为这个疾病确实是改变了很多。”

“我觉得实际上也没有关系，因为它已经是我生活中一部分了，我接下来我三四十年，五六十年人生中都必须要跟它在一起了。这是我觉得反正也是一种经历，反正别人没有、我有（的经历），这样想也会好一点。”

4.3.4 心态更加平和

在韧性重构的过程中，受访者逐渐对自己异常的身体表现释然，不再责怪自己，而是以更加平和的心态看待疾病对自己造成的影响。例如，有受访者在确诊后明白自己异常的肚子大是因为疾病，不再纠结于体育锻炼的状态。

“我觉得我的运动量跟我的同龄人比已经很多了，我每周都会打两场球，然后还会去健身房锻炼，但是别人都会说我胖，因为我肚子大。但是后来确诊了之后，我发现这样的事情就释然了，就是说原来并不是我锻炼不努力，或者是不认真，或者吃的太多，而是因为我身体有病导致的这样一个问题。”

韧性重构阶段的患者对人际和竞争的心态也变得更加平和。有受访者曾经因为他人非善意的眼光和话语心里难受，变得不愿意出门，怕遭到他人白眼歧视，但后来慢慢转变了心态，觉得自己开心最重要，不必理会他人的想法。也有受访者说到自己个性要强，有很多想做的事情都没做，以前总觉得很可惜，但现在心中也都释然了，不再那么计较得失和输赢，而是更加珍惜眼下的生活。

“还有对身边的人吧，心里以前的话，想的是：‘那个怎么我不会？我不比你差，我要跟你怎么怎么样（竞争）’。那现在就是心情就会很平和，随便吧，就随他去吧，你要是比我强你就强吧，你比我好就比我好吧。可能有的人就会说你

这个样子这么年轻就得病了，你肯定是做了什么不好的事得到报应了，我都会说那可能是吧，我都无所谓了，你要说什么就是什么吧，反正就无所谓。”

4.3.5 更加独立和勇敢

罕见病患者需要解决比平常人更多的难题。有受访者提到她需要独自去医院打针治疗，疾病让她更加勇敢和独立。还有的患者在自己所在地区难以找到高水平的医生和医院，必须长期跨区域就医，曾经一个不敢独自出远门的人，现在能够熟练地到外地医院看病拿药。在面对这些困难时，患者一开始往往手足无措，十分无助。然而，尽管解决问题很难，这个过程却也激发了患者的勇气。

“成长的话我感觉肯定是有的，因为越来越没有那么害怕了。刚开始的时候可能会手足无措，很无助，觉得没有希望，看不到阳光，就觉得不知道哪一天就离开自己的儿子，自己的儿子那么小，还生活不能自理，就这样子的。但现在的话肯定就是好一点。”

“我觉得还是刚才说的‘勇敢’，其实有部分我觉得是疾病带给我的，刚才您说的这些，就是治病这些，其实在北京大多数都是我一个人去医院的。除了这方面的勇敢，我觉得更多的是比如说我面对的障碍比别人更多一点。因为这样的身体状况，面对的障碍多一点，我就更勇敢地去解决这些困难。”

5 罕见病患者心理韧性的影响因素

罕见病患者的心理韧性受疾病压力和疾病应对两大因素的影响。不同患者的压力水平不同，疾病应对措施各异。有的患者更加关注疾病诊疗带来的身体损伤，而有的患者内心煎熬，担忧疾病进程，或被疾病引发的社会排斥所困扰。周围人的关怀、各类组织的支持、疾病认知的提升和心态的调整能帮助患者度过逆境。本节讨论疾病压力和疾病应对如何影响患者的心理韧性。

5.1 疾病压力

由于罕见病的特殊性，患者在寻医问诊的路上会遇到比常人更多的困难，比如诊疗费用高昂。同时患病状态也会让患者正常的学习和工作遇到诸多阻碍，如杜氏肌营养不良的儿童随着疾病的发展，行动能力下降，日常出行便会受到阻碍。总的来讲，罕见病患者的疾病压力可分为以下几类。

5.1.1 诊疗的困境

“误诊对我们的疾病极其普遍，就包括我的误诊。去年我去了医院五、六次以后才确诊的。其他的病友，甚至有的做了几次手术，比如说它引起了你的心脏的问题，或者引起了眼部的问题，有的是引起了喉咙声带的问题，包括很多女性引起了妇科的问题，没办法生育什么，她可能把这些手术做完了，最后过了多少年才知道原来是垂体的（原因）。当然可能有这个疾病的特点。”

“我们是九几年的时候，我十六岁的时候才到北京协和医院去进行诊疗。在这之前我去了非常多的地方医院。就在当地，我是山东人。在济宁市，有济宁医学院，到那儿找的医生。那个医生一直给我吃的一种药物叫XX，它是神经类的药物。到协和，他们用药物进行刺激性实验，错误地治疗了很多年。”

误诊误治的情况困扰着罕见病患者。起初患者常常因为身体某处不舒服到医院就医，但基层医院的医生很少能够一次确诊罕见病。患者所在地区的诊疗水平就显得尤为重要，及时确诊有时甚至关乎患者生命的存续。有受访者辗转求医，确诊时间长达十余年，严重耽误了治疗。在确诊之后，患者还需要找到对症的治疗方法，面临艰难的治疗选择。

“等西安确诊之后发现我确实是这个病，我们就开始考虑怎么办，是不是要换一个思路，在西安那个时候我们纠结了很久，才决定去换一家中医医院去看。

我们这个时候才去北京的××医院做中医治疗。”

目前大部分罕见病是通过合理用药，或者补充特殊医学用途配方食品（简称“特食”）来缓解病情，如丙酸血症的患者在日常饮食中需要控制天然蛋白质的摄入，在婴儿期需要选择低蛋白或无蛋白的特殊医学用途配方奶粉，控制身体中的丙酸产生并满足基本营养需求。随着患儿成长，还需要摄入不含蛋氨酸的蛋白质补充剂等。然而，孤儿药和罕见病特食的可及性都有待提高，并不是所有患者都能用上药或者用上足够的药，很大一部分患者需要跨省市开药，治疗成本高。另外有患者反映进口特食价格昂贵，家庭无法负担。相对而言，国产特食价格可以接受，但部分国产特食质量堪忧，难以满足患者需求。

“现在上海市有一些医院是有的，这种三甲医院，是也不是说每一个医院都有，像××医院它也属于三甲，也是挺有名气的，但是我之前问过他没有。”

“目前也就只有通过淘宝去买一点，而且国产的都不咋地，基本上都用日本的，稍微要好一点。也都是我们自费，基本上一罐能用个 10 天左右。”

5.1.2 对病程的担忧

“在天津的时候，医生说可能到 30 岁，就是女性在大约 30 岁左右，她的那个骨密度，就是健康，就会达到一个峰值，可能到这个年龄之后还会下降。可能往后再是什么样的不太清楚。我现在骨折方面的情况确实是比较好的，但是其他方面你看我，我的听力，我的左耳听力下降了，我的牙齿也掉了两颗。”

“疾病的进展可能对我们会是一个瓶颈。因为现在的话你可以看得出来，我至少没有影响到大脑，但是我们这个疾病的进展，有 50% 的成人脊髓型最终会影响大脑，所以说不太好过。而且我时间比较久了，我发病已经 20 年了，所以我以后是不是还能这么清醒就不好说，这可能会是我们的一个瓶颈。”

罕见病的进展具有不确定性，许多患者对疾病进程充满担忧，担心随着疾病的发展，身体机能不断弱化，可能失去生活自理能力，成为家庭的负担。这种担忧会扰乱患者原本的生活轨迹，降低心理韧性。

5.1.3 社会排斥的痛苦

“从小到大，因为我的头发是白色的，三岁之前其实我特别抵触我的白头发，我看见人家都是黑头发，然后我看见我的白头发刘海我就会哭。到四岁之后我就

开始……我染头发染的比较早，我到四岁就开始染头发了。”

“大家会用一种，不能说用审视怪物的眼神去看你，但一定是伴随着你的成长，然后你会有这样或者那样的具有调侃、侮辱等等意味的那些外号。”

除了诊疗压力和对疾病进程的担忧，疾病还让患者遭到社会排斥的痛苦。疾病给患者带来身体损伤，许多罕见病患者外表上与未患病的普通人有区别，如天使综合征患者和遗传性大疱性表皮松解症患者等，更有患者存在因病致残的情况。在不知道具体原因的状态下，由于外表上的差异，社会大众和患者自身都会觉得他们十分特殊，受访者提到许多人不愿意和罕见病患者有接触。

“就算这样还是有一些人会看，很多人都会看我，走在路上如果不戴帽子的话，回头率特别高。反正就是一一直在议论说，你看那个小姑娘长得真白，然后你看她的眼睛怎么着，在那个太阳底下不是睁不开眼吗，还有些人说我没有眼睛。然后就是在六年级上小学的时候，我感觉还可能小孩都比较单纯，有一些男生他们会给你起外号，给你起什么‘小瞎子’。或者我是染的头发，然后他们叫我‘黄毛’‘小白狗’什么东西的。开始我当时是有反抗的那种精神的，我就一直跟他们打。到了初中之后，可能确实就是换了一个新的环境也不是很适应，有些同学他们就觉得我这个病会传染，就是我传卷子，我坐在第一排传卷子，他们都不让我传的这种，我感觉就算是一种同学间的那种（歧视）。”

社会大众的眼光束缚了罕见病患者。社会上大部分人对罕见病的认知有限，甚至有人将罕见病和传染病划上等号。许多人对罕见病患者投以异样的眼光，加重其心理负担。在公共场合，患者可能因身体的异样或者疾病导致的特殊表现遭受歧视性的言语和行为。即使外表上没有差别，罕见病患者也容易因为自己患病的事实而觉得自己和他人不一样。而当出现因为患病而无法上体育课或无法吃普通的食物等特殊情况时，这种感受更为强烈。

“可能因为身体原因限制到我某些行动，比如说其他同学出去玩了，大家在玩，或者搞个同学聚会什么的这种，然后我很不方便，可能这个时候就会想：‘为什么我有这个病了？’，然后好心酸的这种。”

“其实别人说的这番话，你听起来觉得是别人在为你好，有时候就听起来还是挺难受的。就像现在别人问到我，我去年7月份那么不好，像我周围的邻居都一听到放那个炮仗，就是死人的时候会放的那个炮仗，他们一听到那个炮仗响，

都说以为是我死了。他们都会说：‘咦，我听到那个炮仗响，以为你死了。’我说：‘我死了？你想我死我都不会死，你死了我都不会死！’我就是这个样子，肯定在当时那个时候听到这个话自己会难过，肯定都会难过好一阵子。”

外界的歧视和内心的压力加重了罕见病患者的心理负担，让他们产生自卑、孤僻的感受，甚至不敢轻易走出家门，参与正常的社交活动，严重影响了他们的生活质量和社会融入。在工作和学习方面，患者也面临难以跨越的障碍。对于正在求职的罕见病患者而言，用人单位可能出于对工作效率的担忧而拒绝录用罕见病患者。而对于已经在工作的患者，请假就医会影响工作协同和晋升等。

“像我两次住院要请那么长时间的病假，领导肯定有意见的。”

身患罕见病的儿童青少年则连正常上学都可能成为问题。有受访者提到他在升学时被班主任老师认为学习能力不足，无法承受学习压力，这严重阻碍了罕见病患者接受教育。

“疾病对我最大的困扰，可能就是我在学习上没有办法完全地集中精力，包括我其实第一次高考的话，也是成绩不够理想。后来又复读了一次，然后第二次稍微比第一次强一点，只能勉强读个二本。但对我来说，上学的机会对我目前的人生也是影响比较大的。”

5.1.4 社会政策不完善

一方面是药物保障政策，例如对罕见病药物研发的激励、引进国外已有的罕见病药物、罕见病药物纳入医保（包括纳入门特门慢及纳入适应症范围）。许多受访者表示，药物是他们首先关心的问题，如果药物问题能得到妥善解决，会对他们的心理状态带来很大的改善。虽然国家近几年的相关政策已有很大进步，但许多身心和经济负担都很重的罕见病患者仍然日日期盼政策的持续向善。

另一方面是社会福利政策，例如，某些疾病对社会功能的影响很大，但由于当前评残标准不完善，这些疾病的患者无法评残或评残等级偏低，从而无法充分享受相关福利政策。这也会对患者的心理韧性造成负面的影响。

“**（某罕见病病友的称呼）评下来四级的残疾。按理说，其实她这种肯定属于一级残疾，是多重障碍，终身不能自理，但是在评残的时候，由于他们（指负责评残的工作人员）对罕见病的不了解，只给她评下来四级。”

5.2 应对资源

面对疾病压力，罕见病患者依然心怀希望，多方寻求疾病应对措施，但应对方式存在差异，这种差异与不同的家庭背景、地方政策、医疗水平和个人经历等因素有关。应对资源的多少会影响罕见病患者心理韧性的建构。

5.2.1 周围人的关怀

“孩子他也挺理解的，因为对他大吼大叫的时候，他就会想我的病。”

“我母亲很厉害，我母亲一直宽慰我，她就说好死不如赖活着，很多癌症还能治好，而且也没有说马上死，只要活着就有希望，她相信我一定能好。”

“我已经到四年级、五年级的时候，这换了两个老师，因为他跟我相处的时间毕竟只有一年，老师的认知也是有限的，他看到我这种情况，也可能觉得我比较可怜一点点，在很多方面可能也就照顾了我。”

一些受访者会在生活中得到理解和照顾。有受访者提到，家中发生争吵和矛盾时，孩子会想到她生病的情况，理解她无法控制情绪的状态。其他受访者也受到过家人、老师、同事或朋友的关怀，如朋友帮忙代购海外药物，同事发现受访者发病的紧急情况后齐心协力帮忙找医生等。另外，由于罕见病发病率低，医疗信息和资源相对较少，病友经验是患者重要的信息来源，病友的交流也让他们得到情感支持，更好地融入到罕见病群体中。

“我们群里有好几个，有时候他们心情不好，或者是遇到那个指标感觉是上升期的时候，就找我聊天沟通，感觉他们心情就会好转一些。我肯定也会有心情不好的时候，但是别人找我聊天的时候，通过我劝他，我就能把自己心情也带动起来，带动好，挺神奇的感觉。”

5.2.2 各类组织的支持

各类组织为罕见病患者提供了至关重要的支持。政府在其中所起的作用不容忽视，中央和地方政府出台多项政策帮助罕见病患者就医。如近年来多地政府将罕见病纳入“门诊特殊病”行列，切实减轻了患者的经济负担，提高了治疗可及性。“双通道”政策让患者买药更方便。此外，有的地方残联还通过报销因病致残患者学费的方式加强对罕见病患者受教育权的保障。

“你想想，像我的话今天去中医院，因为我是有特殊门诊，如果不是特殊门

诊的话，我开半个月的药，单单中药就 1800 多，有特殊门诊就减轻了我很大的负担。不然我一个月中药就要 3000 多块钱，是不是很大负担？所以我觉得纳入这种特殊门诊的，像这种比较贵一点的药，我觉得如果能多一点就更好。”

“我大一的时候，残联主动联系我，说你的学费是多少，我们可以给你报销。”

除政府之外，其他各类组织对罕见病患者的帮助也十分重要，包括基金会、患者组织和科研机构等。特别是患者组织，能够集中患者力量，以患者利益为本、关注患者需求、收集诊疗信息、坚持政策倡导。患者组织像一个避风港，让罕见病患者感到温暖，让他们在诊疗路上少走了很多弯路。

“成年月亮（指白化病患者）的话，他们其实来（参加活动）还有一个很大的原因，就是包括产前诊断这种，优生优育、产前诊断这个，因为来到这边的有业界最权威的，您可能也了解到，有××医生，北京同仁医院的，她会给很多专业的基因检测，还有产前诊断的指导方案这样的。”

“他们（患者组织）是为患者服务吧！相当于给患者打开了一扇窗户。之前有些患者是相对闭塞的，不太了解外界的社会，他们这块感觉还是不错的。”

5.2.3 疾病的科学信息

患者能获取的疾病科学信息越多，疾病认知水平越高，越能做出正确的治疗选择及自我健康管理，反之亦然。罕见病患者在发病或确诊初期常常困扰于患病的原因，不明白为什么偏偏是自己患病。罕见病患者了解疾病发病机制和现有治疗手段，能够减轻焦虑，减少不必要的自我怀疑，调整好心理状态和生活方式，学会主动管理疾病。患者普遍从医生的宣传和患教、网络、专业医学论文和病友等渠道获取疾病知识，增强疾病管理意识，提高疾病认知水平。

“有的大夫热心、耐心，比如××大夫，处处替我们想，你问问题多晚他都回答你。我们也有一个群，患者群。还有一个是病友家属也挺好的，帮大伙互相交流。我们这群里头也是经常有不懂的、有疑难问题。每星期五我们在群里头问大夫，大夫就回答，你想，人家也忙，可是人家从来不耽误我们的问题。”

“另外自己也有时候会去搜一搜，就是有一些公开的文档，比方说一些医学类的期刊，它会有一些相关的这方面的论文，发表的，也会自己看一看。主要还是病友之间互相传递一些文章，其实有一些外文资料也未必是权威的，不如这个医生之间达成的共识（指专家共识）这份材料最有权威性。”

5.2.4 精神层面的寄托

“即使肿瘤可能要伴随你一生，但是我们还是需要积极的去面对，让自己生活得更好一点点，不能陷在那种负面的情绪里，不然的话只会越来越糟糕。”

很多罕见病患者都经历了从绝望、迷茫到逐渐接受并积极应对疾病的心理过程，积极乐观的心态有利于患者心理韧性的提升，在一定程度上对病情好转起促进作用。受访者提到个人兴趣爱好是他们的精神食粮，能够帮助他们暂时忘记疾病的伤痛，找到自我价值。

“其实我现在这种思想也好，各方面也好，跟我之前看过很多的书有关。有一年我在图书馆楼上工作，楼下就是图书馆，那时候是比较轻松，也没啥事儿，所以就在那儿去找书看，随便看到啥也看。然后再慢慢聚焦，去找名著看，然后去找这个人物传记去看，再创历史去看，一点一点去精细化。然后到现在就是感兴趣的看，就看了很多的一些东西，现在你看看，我觉得就很好的。”

“之前是自己创业，在报社里也待了一段时间，生病以后也不能工作了，我就开始写作。写作呢，一个是有情绪的出口，再一个可能是能赚点小钱，自己还挺开心的，反正就觉得这种尊严和人生的力量感就慢慢就开始回来了。”

“有中文也有英文的演讲俱乐部，我觉得我参加以后对我个人受益还蛮大的，真的是打开了自己，也在月亮群体（白化病患者）里面不再那么封闭。”

此外，患者过往的个人经历对疾病有着深远的影响，如曾经克服困难的经历让他们在面对疾病时更有信心，曾经和朋友快乐玩耍的经历激励他们参与社会活动。不仅是过去，罕见病患者对未来的期望也成为他们坚持应对疾病的动力，这种期望因人而异，既有对药物的期盼，也有对人生和梦想的追求。

“首先我就想考大学，因为考大学的话，就可以考到江苏浙江去，在那边的话，有一种政策就可以入他们的户口，其实也是可以用药（因为当地有较好的医保政策），不一定要等到我们这边的医保政策出来。但是我还是比较想留在我们家乡这边，因为怎么说，我觉得我还是一个比较喜欢那种在家里面生活的人，但是我比较想能先用到药，这样就可以早一点身体好一点……我挺喜欢旅游的。很想出去旅游什么的，因为我很喜欢听音乐，想去看我喜欢的歌手的演唱会。还有很多想做的事，但是因为生病了还没法做，所以想更快地用到药，就可以更快地去做很多我想做的事。”

6 罕见病患者心理韧性建构的策略

6.1 厘清患者心理韧性建构的需求

罕见病患者需要建构心理韧性以应对疾病带来的困难和生活的挑战。患者的诊疗之路十分艰难，易产生负面情绪，导致生活质量下降，对未来的路失去信心。各方助人者的介入能够帮助患者减轻疾病压力，增强疾病应对能力。结合上文，从疾病压力和应对资源两大影响因素入手，参考患者心理韧性发展的阶段，总结出目前罕见病患者心理韧性建构的需求，为各方的支持提供参考。

6.1.1 缓解疾病带来的压力

第一，在疾病诊疗上，要提高有效治疗手段的可及性。大部分罕见病患者依靠药物缓解病情，截至 2025 年底，已有 100 余种罕见病在国内有获批上市的药物，涉及 71 种罕见病的 140 种药物被纳入医保^[1]。罕见病患者的用药保障情况正在逐步改善，但许多未进罕见病目录的病种，及部分目录中罕见病的患者仍然面临“无药可用”或无法足量用药的困难。曹颖等分析我国罕见病用药的困境，可概括为：境外有药，境内无药；国内有药，医保无药；医保有药，医院无药^[2]。尽管“十三五”以来各级政府出台许多政策保障罕见病患者用药，但在政策落地，我们还有很长的路要走。除药物外，国产特食的质量也有待提升。

第二，罕见病患者担忧疾病进程，难以对未来有明确的规划，生活的信心较弱，需要医护人员、患者组织和社会工作者等各方力量对其进行协助，既以共情性的态度面对患者的担忧，又想办法提高其疾病认知水平和抗风险能力。

第三，患者还被疾病带来的社会排斥所困扰。罕见病患者的工作、学习、婚恋和生育等重大生活事件都受到不同程度的阻碍。梁土坤发现罕见病患者有三大就业问题：一是就业层次较低，就业质量较差；二是就业歧视问题较严重；三是社会保险参与情况较差，就业权益未得到充分保障。同时，患者受教育程度较低，受调查患者中仅有不到两成患者的学历为本科及以上。社会应加强对罕见病患者的就业技能培训。教育部门要切实保障罕见病患者的受教育权^{[3][4]}。

[1] 沙利文，北京病痛挑战公益基金会. 中国罕见病行业趋势观察报告（2026）[R]. 北京, 2026.

[2] 曹颖，王森，邹锬，等. 罕见病用药医保现状分析及思考[J]. 赣南医学院学报, 2023, 43(6): 620-625+636.

[3] 梁土坤. 罕见病群体社会工作服务：需求、困境及对策[J]. 社会工作与管理, 2016, 16(4): 13-22.

[4] 张宇迪，徐子涵，叶梦娇. 罕见病儿童的受教育困境研究[J]. 少年儿童研究, 2023, (1): 59-66.

第四，罕见病相关社会福利政策有待持续完善。社会福利政策的缺位会带来结构性阻碍，使得罕见病患者的基本健康需求得不到满足。在基本健康需求未被合理满足的情况下，患者的心理韧性就缺乏生长的空间。

6.1.2 增强疾病的应对能力

第一，周围人的关怀可以提高罕见病患者的心理韧性。家人的陪伴、亲友的支持和病友的经验都能激发患者的勇气，增强其抵抗逆境的能力。其中，家人为患者提供日常照料、心理支持和精神慰藉^[1]。对美国罕见病成年患者的调查发现，无论患者压力水平如何，陪伴支持和情感支持均对其有益^[2]。但不是每一个患者的人际网络都能提供足够的支持，有的患者不被家人理解或经常受到领导对其工作能力和专注度的质疑。有研究探究了患者从个人关系中寻求的支持，包括伴侣和家庭成员等，发现他们得到的支持并不充分^[3]。

第二，患者需要组织支持来减轻就医成本高带来的压力。孤儿药和罕见病患者的特食费用高昂，基因治疗更需要大量的资金投入。虽然政府出台了政策减轻患者的就医成本，但访谈资料显示，政策出台和落实之间存在裂缝。即使药物已经进入医保，但有时候患者要想在医院和药店真正买到药还需要较长时间的等待。由于患者群体小，高值药品采购成本高，采购罕见病药品易对医院绩效考核产生负面影响^[4]。孤儿药从研究到生产再到患者用上药，需要长时间和多方主体的共同努力。尽管各方正积极参与到孤儿药的基础研究、应用研究和商业开发的各个阶段中，但距离患者获得有效的治疗保障还有一段路要走。

第三，罕见病患者需要获取疾病的科学信息。患者的疾病认知对罕见病的早期诊断和及时治疗至关重要。医生、照顾者和社会大众的疾病认知也要提高。罕见病患者常常面临误诊误治的情况，这可能是医生对罕见病认知不足所致。一项针对中国医生的问卷调查显示，仅有约 5% 的医生对罕见病有中等程度或充分的认识，超 80% 的医生怀疑其患者患有罕见病的次数不超过 3 次^[5]。

[1] 高嘉敏, 马正. 中国罕见病患者社会支持情况及其影响因素分析[J]. 中国公共卫生, 2022, (2): 153-156.

[2] BRYSON B A, BOGART K R. Social support, stress, and life satisfaction among adults with rare diseases[J]. Health Psychology, 2020, 39(10): 912-920.

[3] DEPPING M K, UHLENBUSCH N, VON KODOLITSCH Y, et al. Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2021, 16(1): 44.

[4] 吕奕, 黄雅婷, 茅宁莹. 利益相关者视角下罕见病药品供应困境及原因分析[J]. 中国医药指南, 2024, 22(23): 60-63.

[5] LI X, ZHANG X, ZHANG S, et al. Rare disease awareness and perspectives of physicians in China: a questionnaire-based study[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2021, 16: 171.

第四，是否有精神层面的寄托影响着患者心理韧性的建构。当患者的生活围绕着疾病时，他们需要一定程度上转移精力、建立生活目标。例如，投身于兴趣爱好或从过往的生活经历中探索实现人生价值的路径，进而提升心理韧性。

6.2 助力罕见病患者减轻疾病压力

6.2.1 畅通就医渠道，缓解诊疗压力

根据访谈资料，罕见病患者的诊疗压力大。相对于常见病，罕见病的医疗资源有限，大部分的诊疗资源集中在少数发达地区。许多医生对罕见病不了解，常常有误诊误治的情况出现^[1]。部分患者在当地能够确诊，但相应的治疗药物或能够进行手术治疗的医生还要花费大量时间和精力寻找，或需要长时间等待就诊，严重耽误了治疗进程。同时，长期治疗和康复给患者经济和心理带来很重的负担。访谈中，有患者希望患者组织可以帮助汇总医疗信息，目前已经有患者组织在进行此项工作。一些患者组织在罕见病医院门诊与医生合作，一旦有新的患者确诊，就让他们了解到患者组织和病友群的存在，为他们提供信息支持。

患者组织可以根据不同病种，在做好信息甄别的前提下，尽可能整合医疗信息，理清各地区的药物可及性，了解专业医生和医院信息，在患者群或机构公众号等平台上公布。充分了解诊疗信息后，患者组织还可以帮助罕见病患者做好院内院外的衔接。医务社会工作者作为专业的助人者，在帮助罕见病患者就医及进行健康管理的过程中能发挥专业的作用^[2]。戴遥等研究者发现，先天性心脏病患者家庭存在共性相似、个性差异化和服务延续性的需求，以整合型医疗服务视角介入，医疗团队开展全过程、全方位评估，院内社工通过个案和小组工作进行支持。医护人员、社会工作者和家长相连接，辅以外院宣传，促进“个案+小组+社区”社会工作一体化，提升供需方认知水平，让社会工作服务更好满足患者家庭的需求^[3]。罕见病患者也存在类似需求，患者寻医问诊需要经常出入医疗机构，有的患者需要异地手术治疗或买药，但对医院服务和资源缺乏足够的了解和认识。患者组织和社会工作者在尊重、保密的原则下应准确定位患者需求，帮助患者找

[1] 张抒扬, 董咚, 等. 2020 中国罕见病综合社会调研[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.

[2] ZERDEN L D S, LOMBARDI B M, JONES A. Social workers in integrated health care: improving care throughout the life course[J]. Social Work in Health Care, 2019, 58(1): 142-149.

[3] 戴遥, 万子瑾, 周红萍, 等. 基于先天性心脏病患儿家庭需求的医务社会工作困境及对策[J]. 中国医院管理, 2022, 42(12): 77-81.

到合适的医疗或康复资源，减轻患者的诊疗压力。

6.2.2 关注疾病进程，重视健康管理

罕见病具有复杂性和不确定性。许多罕见病初期表现为身体不同器官和系统的不适，但随着病情发展，患者不适感严重，甚至会危及性命。罕见病患者在心理韧性瓦解和调适阶段往往对疾病进程充满担忧，他们对未来十分迷茫和困惑，不知道自己是否还能维持目前的生活质量，甚至不知道自己的生存期限，内心有未知的恐惧。一旦疾病进程加快，其生活质量可能骤降。过度担忧会影响疾病康复和治疗效果^[1]。患者需要及时关注疾病进程，加强风险意识。

从疾病管理的角度看，罕见病患者要及时复查和随访，记录疾病症状的变化，与医生保持沟通，了解可能面临的风险，提前做好准备。多位受访者提到自己定期到医院检查疾病相关指标，做到心中有数，以便更好地进行健康管理。患者要从战术上重视疾病，把握好疾病进程；从战略上藐视疾病，不过分担忧，过好当下的生活。有研究者探讨了以“身心灵”全人健康模式来缓解癌症患者自我感受负担的个案工作。身体层面，进行呼吸训练、养生运动、饮食科普和音乐与睡眠训练；心灵层面，通过正念冥想帮助患者放松身心，通过自画像、“生命树”等方法达到情绪认识与管理、改变认知、增强信心和学会规划未来的目标；社会层面，链接多样化支持资源。在该项研究的结果评估中案主自我感受负担显著缓解^[2]。该研究总结的疾病管理方式对罕见病患者的服务亦有启示。医务社工在医院或康复机构中可使用这些策略来减轻患者心中对疾病进程的担忧。

6.2.3 链接社会资源，增强社会参与

罕见病患者容易遭到社会排斥，导致患者心理压力大^[3]。社会大众对罕见病的认识度偏低。部分受访者描述了在公共场合遭到异样眼光和言语歧视的经历。有的罕见病患者外表不同于普通人，在公交车上其他乘客不敢坐在其身边。患者因社会对罕见病的错误认知内心受伤，一定程度上阻碍了正常出行和社会参与。另外，一些患者因长期遭受疾病的折磨，身体受损，行动不便，这使得他们参与

[1] MUND M, UHLENBUSCH N, RILLIG F, et al. Psychological distress of adult patients consulting a center for rare and undiagnosed diseases: a cross-sectional study[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2023, 18: 82.

[2] 鲍文欣, 何平, 陈佳, 等. “身心灵”全人健康模式在医务社会工作中的应用——以癌症患者自我感受负担的个案工作为例[J]. 中国社会工作, 2022, (18): 44-48.

[3] DUMBUYA J S, ZENG C, DENG L, et al. The impact of rare diseases on the quality of life in paediatric patients: current status[J]. Frontiers in Public Health, 2025, 13: 1531583.

社会活动十分困难，长此以往，他们对社会参与望而却步。同时，患者的工作和学习也受到罕见病的负面影响，难以获得平等就业和正常接受教育的机会。

各方力量应链接社会资源，保障罕见病患者的权利，提升社会对罕见病的正确认知。李荣峰等对促进残疾人就业的社会工作介入路径开展研究，发现一部分残疾人教育水平较低，劳动技能和择业意识需提升，政府促进残疾人就业的政策难以落实，就业形势严峻。可以为残疾人提供多方支持，引导其参加职业技能培训，并从制度和残疾人心理层面推动其克服身体、心理和社会层面的障碍，改善残疾人被歧视的情况^[1]。罕见病患者的就业就学面临相似的困难，各方力量应通力合作、整合资源，推动患者就业就学。对于有就业需要的患者，政府部门应为患者提供就业技能培训，提高其对就业岗位的胜任力，或者创造符合患者身体情况的居家就业岗位，如浙江、广东等地开展的“互联网+就业”项目，为成骨不全症、血友病患者提供在线客服、内容审核等居家岗位^[2]。患者组织亦可在协助患者就业方面发挥重要作用，如瓷娃娃罕见病关爱中心和病痛挑战公益基金会发起的罕见病群体就业支持计划，通过链接就业渠道，开展就业技能培训，提高患者的就业能力，帮助患者逐渐实现自立生活。对于受教育阶段的患者，政府应切实贯彻义务教育法，通过送教上门、远程教育、融合教育等方式切实保障患者的受教育权，并尽力帮助患者减轻学费负担。

而对于社会参与积极性不足的患者，需要从源头上突破，了解患者不愿参加社会活动的根本原因，并提供相应的帮助。若是客观原因，可以积极联系残联和社区，为患者申请轮椅等辅具，对社区环境进行无障碍改造，争取帮助患者走出家门。若是心理原因，可以通过心理疏导，或者链接专业的心理援助资源。有研究以特殊教育学校社工站为例探索赋权理论视角下青年的社会参与，发现让青年参与活动过程，促进青年同伴群体之间的相互支持，协调好青年参与者和成人督导之间的关系并积极培养青年领袖，能有效实现青年赋权^[3]。这为推进罕见病患者的社会参与提供了经验。通过组织罕见病患者赋能小组，病友间分享就业就学等社会参与的经验，可以促进患者思考自己未来的发展方向，帮助其打破社会交往的壁垒，增强其走出家门、进入社会的动力。

[1] 李荣峰, 何绍刚. 促进残疾人就业的社会工作介入路径分析[J]. 劳动保障世界, 2010, (11): 78-81.

[2] LI X, LIU M, LIN J, et al. A questionnaire-based study to comprehensively assess the status quo of rare disease patients and care-givers in China[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2021, 16(1): 327.

[3] 吴伟. 赋权理论视角下的青年社会参与研究——以“肥城市特殊教育学校社会工作服务站”为例[J]. 泰山学院学报, 2016, 38(4): 115-122.

6.2.4 完善社会政策，优化生存空间

第一，健全药物保障政策。在药物研发方面，持续完善罕见病药物研发激励政策，通过税收减免、专项研发资助、市场独占期等制度，引导药企加大对罕见病药物研发的投入。完善国外已上市罕见病药物的快速审评审批通道，缩短境内外用药时间差。在医保方面，将临床价值明确、患者需求迫切的罕见病药物及时纳入基本医疗，并扩大门特门慢对罕见病药物的覆盖。完善罕见病药物的适应症管理，确保医保报销范围与临床实际需求保持同步。

第二，完善社会福利政策。在残疾评定方面，修订现行残疾人评定标准，增设罕见病功能障碍专项评估条款，提升评残标准对罕见病特殊性的适配度。加强评残工作人员及基层经办人员的罕见病知识培训，建立罕见病评残操作指南与案例库。同时，亦应在罕见病患者及家庭特殊需求的基础上，持续探索其它社会保障政策，保障患者的生命健康权，持续提升患者及家属的生活质量。

6.3 助力罕见病患者增强疾病应对能力

6.3.1 搭建桥梁，促进人际支持

促进罕见病患者的人际连接能为患者的生活带来新希望。罕见病给患者家庭带来沉重负担。长期照顾的压力、高昂的诊疗费用和心理上的焦虑和担忧都不利于家庭和谐关系的发展。部分患者家庭的支持力度大，家人能够理解患者的痛苦并共同承担治疗费用，给予安慰和照顾。但是，也有一部分患者家庭关系十分紧张，家庭成员不愿与患者一起面对疾病，消极的家庭关系反而让患者压力更大^[1]。罕见病服务机构的工作人员可以组织家庭辅导活动，改善亲子关系和夫妻关系，引导家庭成员进行深入沟通，让患者充分倾诉内心的痛苦和不安，让家人更能理解患者，增进家庭支持。除了家庭以外，朋友同事、邻里等也能够为患者提供帮助，他们对患者的关心和照顾有利于其正常生活。患者组织和社区可以积极促进患者与周围人的连接，帮助患者获得更具接纳性的生活环境。

同时，还应关注患者群体内部的连接，搭建病友之间沟通交流的平台。罕见病患者患病和寻医经历特殊，难以获得他人的同感。一些受访者表示，除了病友

[1] 陈梦瑶, 段昭妍, 杨盼望, 等. 遗传性视网膜膜疾病患者家庭的诊疗心理“画像”: 基于患者和家属的深度访谈剖析[J]. 眼科学报, 2026, 41(3): 218-227.

之外，其他人都无法对其经历真正感同身受。患者组织可以搭建患者互助平台，举办线上或线下的交流活动。在交流会上，患者有机会畅所欲言，分享困扰和经验。在医患交流活动中，患者能更直接地体会到医生对罕见病人的关心，了解疾病研究的最新情况，药物研发的进程等。除了交流疾病相关的情况，还可以组织患者参加踏青、郊游等娱乐活动，让病友间的关系更加紧密。多项对罕见病患者同侪关怀的研究发现，病友关怀能帮助患者改善生活质量^{[1][2]}。邓兰英等学者探索了患者互助平台在结直肠癌造口患者中的运用，将研究对象分为对照组和观察组，分别进行3个月的常规护理管理和基于微信的患者互助平台进行管理，发现患者互助平台能提高患者的自我效能和生活质量，降低术后并发症的发生率^[3]。

6.3.2 积极行动，凝聚各方力量

强大的组织支持能为患者提供全方位的援助，满足罕见病患者的复杂需求。作为卫生系统的“知识经纪人”^[4]，许多患者组织的政策倡导取得了显著成效。国家卫生健康委在2018年和2023年先后发布两批罕见病目录，这背后离不开患者组织的努力。例如，深圳泡泡家园神经纤维瘤病关爱中心作为神经纤维瘤病的患者组织积极为患者群体发声，负责人王芳为该病种进入罕见病目录多次与相关部门交涉，提供有力的数据支持，展现真实的患者需求，成功让神经纤维瘤病进入2023年的《第二批罕见病目录》。同年12月，治疗神经纤维瘤病的硫酸氢司美替尼胶囊被纳入国家医保目录，患者用药负担减轻^[5]。患者组织不仅要推动政策制定，还要促进政策落实。为进一步完善医疗保障体系，患者组织应深入调研罕见病患者的需求，形成调研报告，为政策的制定提供有力依据。

患者组织还可以与各类公益组织和慈善团体携手，凝聚社会爱心力量，开展多样化的公益活动，如慈善义卖、公益募捐、公益宣传等，吸引社会各界关注罕见病群体。例如，某罕见病患者组织曾在街头进行采访，了解社会公众对罕见病

[1] 张宇迪. 同侪情感关怀改善重症肌无力患者情绪状况的社工介入研究[J]. 社会福利, 2025, (9): 24-30.

[2] UHLENBUSCH N, BAL A, BALOGH B, et al. Improving quality of life in patients with rare autoimmune liver diseases by structured peer-delivered support (Q.RARE.LI): study protocol for a transnational effectiveness-implementation hybrid trial[J]. BMC Psychiatry, 2023, 23(1): 193.

[3] 邓兰英, 彭湃澜, 刘燕妮. 患者互助平台在结直肠癌造口患者中的运用[J]. 昆明医科大学学报, 2020, 41(9): 125-131.

[4] DOMARADZKI J. "We are ambassadors, we are advocates": rare disease patient advocacy groups as knowledge brokers across health and social systems-a qualitative study from Poland[J]. Frontiers in Public Health, 2026, 14: 1743598.

[5] 林姿辰, 董兴生. 第17个国际罕见病日|“罕见病家庭童话”背后的残酷现实：用药难不是唯一的坎[EB/OL]. (2024-02-29)[2026-05-15]. <https://www.nbd.com.cn/articles/2024-02-29/3260801.html>.

群体的看法，并澄清错误认知。在患者组织建设方面，世界各地的患者组织和协会纷纷涌现，他们开拓了创新的干预模式，有利于优化疾病的管理和现有治疗方案，还在卫生领域的参与者之间起到了重要的协调作用，促进多元主体间的沟通与合作，积极推动资源整合，为患者争取更多利益和支持^[1]。患者组织通过与社会学学者合作，开展调研，厘清患者对组织的期望和需求，可以帮助患者组织完善规章制度，提高组织的管理能力和服务能力。同时，大型罕见病服务机构还可以助力未建立组织的罕见病病种组建患者组织，寻找有号召力和积极性的患者代表，通过医院、社交媒体和病友推荐等招募组织成员，通过开展工作坊、提供项目锻炼机会等渠道进行孵化，为患者组建有力的支持平台。例如，北京病痛挑战公益基金会、蔻德罕见病中心作为大型综合性罕见病服务平台，分别孵化了不少单病种患者组织，为患者群体打造了更精准的支持平台。

6.3.3 推进患教，科普疾病信息

提高患者对疾病的认知能改善患者的心理韧性和生活质量。全面而正确的疾病认知是患者应对疾病的基础。因此，应开展患者教育活动，打破罕见病领域的知识壁垒，帮助患者获取科学的信息、减轻心理负担。

在患教内容的设计上，首先应进行调研，了解专家和医院，并与之取得联系。然后，邀请专家详细讲解疾病的病因、症状、诊断和治疗等，澄清不同治疗或康复方式的利弊，可能出现的药物副作用和并发症，以及如何管理复发的风险。患者可以根据自身出现的症状和病情发展程度，向专家咨询其所使用的治疗方法是否恰当。对于需要长期服药的疾病，考虑到治疗的可及性，可以与社区医院和家庭医生合作，为患者和照顾者开展持续的用药指导，确保正确用药，避免因用药不当而加重病情。除借助医学专家的力量外，还可以充分利用卫健委等部门发布的罕见病诊疗指南（即《罕见病诊疗指南（2019年版）》和《86个罕见病病种诊疗指南（2025年版）》）^{[2][3]}、各学术机构发布的单病种罕见病诊疗指南或专家共识，这些资料具有权威性，能够确保患教内容的设计不出现原则性错误。

在患教形式上，要充分考虑患者的实际情况，采用多样化的教育方法，线上

[1] NUNES J A, MATIAS M, FILIPE Â M. Patient organizations as emerging actors in the health arena: the case of Portugal[J]. Electronic Journal of Communication, Information & Innovation in Health, 2007, 1(1): 105-108.

[2] 国家卫生健康委办公厅. 罕见病诊疗指南(2019年版)[EB/OL]. (2019-02-27)[2026-05-29]. <https://www.nhc.gov.cn/zyygj/c100068/201902/073540e8f83b4a54a28684d23e2ae2f5.shtml>.

[3] 国家卫生健康委办公厅. 86个罕见病病种诊疗指南(2025年版)[EB/OL]. (2025-07-10)[2026-05-29]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/202507/content_7031426.htm.

和线下相结合。一项西班牙的研究开发了跨病种的罕见病患者教育项目，采用每周互动式课程，涵盖医学知识和心理社会支持，结果显示参与者知识水平显著提升，心理负担减轻，满意度极高^[1]。除讲座和课程外，还可组织患者教育共创小组，请患者们共同制作康复科普手册和视频，更加生动形象地传递疾病知识。学界还讨论了 AI 工具在患者教育中的应用。黄玮等探索了 ChatGPT 应用于糖尿病患者教育和沟通的适当性与准确性，参考三甲医院的糖尿病门诊和患者在线咨询平台设计问卷让 ChatGPT 回答，由医学专家判断填答准确性，研究显示 ChatGPT 的回答质量相对准确可靠，有可能作为促进医患沟通和患者教育的辅助工具使用^[2]。国内已有罕见病患者组织利用 AI 开展疾病宣教，如至爱 MD 关爱中心开发的智能体 D 博士。但在医学领域，AI 工具的使用可能涉及到伦理问题，支撑回答的数据需要真实可靠。如果使用 AI 工具辅助设计患者教育内容，需要做好信息甄别，特别警惕 AI 幻觉带来的虚假信息对患教造成的负面影响^[3]。

患者教育是一个长期持续的过程，要考虑到患者在心理韧性发展的不同阶段对疾病知识的接受度，如在瓦解阶段，患者的负面情绪较重，对疾病知识的接受度可能相对较低。此外还可以定期回访，了解患者对疾病知识的应用情况，及时解答患者的疑惑，了解他们的满意度，不断调整教育内容和形式，确保患者教育能满足其需求，对有特殊需求的患者可开展单独的个案辅导。

6.3.4 精准施策，开展精神调适

罕见病患者的需求既有共性也有差异，其心理韧性的发展速度也有所不同，需要根据患者特点和个别化需求，精准施策，帮助其进行精神调适。

其一，访谈资料显示，一些患者能够找到自己的兴趣爱好，提升自我价值感和掌控感，缓解疾病压力。研究显示，兴趣小组能改善慢性精神病患者的生活质量，研究者选取长期住院的慢性精神病患者，设立兴趣组和对照组，设立 6 种兴趣活动，最多者参加了其中 4 种，结果发现，参加兴趣小组有利于患者康复，助

[1] ROVIRA-MORENO E, ABULIL A, CODINA-SOLA M, et al. Beyond the disease itself: a cross-cutting educational initiative for patients and families with rare diseases[J]. Journal of Genetic Counseling, 2021, 30(3): 693-700.

[2] 黄玮, 王存泽, 方美琳, 等. ChatGPT 应用于糖尿病患者教育和沟通的适当性与准确性[J]. 中国医药指南, 2024, 22(22): 22-25.

[3] ASTĂRĂSTOAE V, ROGOZEA L M, LEAȘU F, et al. Ethical dilemmas of using artificial intelligence in medicine[J]. American Journal of Therapeutics, 2024, 31(4): e388-e397.

力其重新适应社会生活^[1]。对社区慢性病患者的研究亦表明，融合多种艺术形式（音乐、绘画、戏剧、舞蹈/动作、写作）的小组干预能够有效提升患者的心理韧性和幸福感^[2]。这些研究对促进罕见病患者的心态调整有所启示。患者组织可以通过多种方法帮助罕见病患者培养兴趣爱好，如举办园艺活动或音乐会，或者在节假日组织才艺晚会，让大家充分展现自我。还可以推动有共同兴趣爱好的患者建立兴趣小组，如阅读小组，羽毛球小队等，增进患者间的交流。在这方面，国内一些患者组织有成熟的经验可供借鉴，如北京病痛挑战公益基金会支持的8772乐队、蓝梅淋巴管肌瘤关爱中心组建的阿卡贝拉人声乐团等。考虑到大部分罕见病病种的患者分布较为分散，兴趣小组也可以线上形式存在。

其二，患者积极的疾病应对心态及对未来的期望让他们有动力坚持走下去。特别是处在儿童青少年阶段的罕见病患者，他们未来还有很长的路，不该因为患病放弃自我发展。应根据每个患者的特点，辅助其对未来进行合理地规划。应尽可能让学龄期患者在学校接受正常的教育，即便因症状较重暂时无法入校，也可尽力寻找在线教育（如天津太阳语罕见病心理关怀中心主办的“太阳语梦想学院”）或送教上门资源，尽量不让患者的受教育进程出现脱节。对于心态消极的患者，可以链接心理咨询师、社工等专业人士帮助其调整心态，或者教授患者一些应对压力的方法，如正念冥想等，让患者在面对困难时保持冷静和理智，更坦然地接受疾病的存在，增强心理承受能力，树立积极乐观的态度去追求理想生活。曾经有创伤性经历的患者在面对疾病时会有更强的无助感，应协助其不再纠结于过去，而是专注在当下的生活中，可以尝试通过病友的正面经验来鼓励患者。对于心态积极的患者，也要给予一定的支持，如帮助大学生患者探索职业方向并链接就业资源等，推动其实现人生价值。

[1] 俞左英, 顾燕, 沈怡, 等. 兴趣小组活动对慢性精神病患者生活质量的影响[J]. 中国民康医学, 2008, (23): 2845-2846.

[2] GALLAGHER L, SHELLA T, BATES D, et al. Utilizing the arts to improve health, resilience, and well-being (HeRe We Arts®): a randomized controlled trial in community-dwelling individuals with chronic medical conditions[J]. *Frontiers in Public Health*, 2024, 12: 1242798.

7 促进患者心理韧性发展的延伸讨论

7.1 罕见病患者需要差异化的服务

不同罕见病患者的现实状况和需求不同，主要体现在罕见病患者与其他慢性病患者的区别、不同罕见病病种之间的区别，以及同一种罕见病内部的区别。把握这三种区别有利于为罕见病患者提供精准性、差异化的服务。

第一，罕见病患者与其他慢性病患者的区别。“罕见病”这个词可以拆解成两部分，即“罕见”和“病”。虽然说罕见病一般是慢性病，具有和其他慢性病相似的特点，如病程漫长、病情反复、难以治愈、需要长期的健康管理等。但是，罕见病由于其“罕见”的属性，又和其他常见的慢性病有所不同，例如，诊疗认知不足、误诊漏诊普遍、特效药物匮乏、患者群体分散、社会关注度不足等。基于这些特点，罕见病患者的心理韧性较常见慢性病患者更易受到冲击。相较于常见慢性病，支持罕见病患者的心理韧性发展，更需侧重弥补信息与认知缺口、搭建病友互助网络，并联动多方提升诊疗与社会保障的可及性。

第二，不同罕见病病种之间的区别。“罕见病”是个伞概念，不同类别的罕见病之间具有很大的差异，如罕见骨病、罕见皮肤病、罕见血液病、罕见代谢病、罕见神经系统疾病、罕见免疫系统疾病等，在发病机制、临床表现、诊疗方式及预后方面均存在较大区别。即便是同一类疾病，也有很多不同之处，例如，同是罕见皮肤病，大疱性表皮松解症患者的皮肤轻微摩擦就会出现水疱和溃烂，而先天性鱼鳞病患者全身的皮肤异常角化、干燥如鱼鳞。罕见病服务机构需要根据不同患者的不同情况提供针对性的服务。例如，在创设或链接工作岗位方面，有的患者适合体力劳动，有的患者则更适合脑力劳动；在提升日常生活质量方面，有的患者迫切希望出现特效治疗方式，有的患者则社会融入的需求更大；外表有明显症状特征的患者可能遭遇更多歧视，而外表没有明显症状特征的患者则可能因需要掩饰病情而在内心产生更多的不安和压力。针对这些区别，为不同的患者提供差异化的情感支持和工具性支持，才能有效提升他们的心理韧性。

第三，同一种罕见病内部的区别。因为发病年龄、病情进展的特征、受累器官范围、基因突变类型以及对治疗的反应各不相同，同一种罕见病患者的状况也可能差别很大，需要对其提供针对性的心理韧性支持服务。例如，学龄期的患儿更需要教育和生涯发展规划，成年患者可能更需要社会融入和就业支持，老年患

者可能更需要情感支持和陪伴。又以病情进展的特征为例，病情波动性较大或者进展迅速的患者内心易滋生无助感和恐慌感，缺乏稳定感和安全感，需要科学的信息支持来帮助其做好健康管理，同时辅以心理方面的支持。

7.2 推动罕见病议题进入中小学课堂

本次调研发现，社会支持对罕见病患者心理韧性的发展至关重要。但遗憾的是，社会公众对罕见病认知度严重不足，导致整体社会环境对罕见病患者并不友好。建议教育部门发出倡议，引导相关出版机构积极在中小学教材教辅中纳入罕见病相关议题，以提升广大中小学生对罕见病的理解。这不仅能为罕见病患儿营造尊重、接纳、支持的校园环境，更能通过改善下一代的整体认知提升整个社会的罕见病接纳度。将罕见病议题纳入中小学教材教辅的具体方式包括：

第一，认知提升。在中小学相关教材教辅中（如生物、生理卫生、科学、体育与健康等科目），以专门章节或知识点的形式介绍罕见病相关内容，如某些罕见病的症状表现、罕见病患者的困境和需求、相关医学进步等。

第二，感性引导。在教材教辅的故事性内容中（涉及语文、政治、道德与法治等科目），将罕见病患者作为故事的角色之一。既可以采用专题式，通过讲述患者的遭遇、成长、奋斗经历以促进学生对患者境遇的理解；也可以采用嵌入式，仅将患病作为角色的背景信息以潜移默化地提升学生对罕见病的包容意识。

第三，数字拓展。可在教材教辅中嵌入二维码，扫码可以观看罕见病科普动画或人物微纪录片，为学生提供更加生动直观的学习材料。

7.3 接纳与抗争的平衡促进患者的心理韧性

本次调研发现，处于心理韧性重构阶段的罕见病患者，其心理特点同时包括对疾病的接纳和抗争，并能够很好地平衡二者的关系。例如，他们既更加勇敢、独立地应对疾病带来的多方面挑战、关注诊疗进展、对未来抱有希望；同时，他们也学会了如何与疾病和平相处、面对自己的患者身份、心态更加平和。这种平衡之道的精髓是：坦然接纳疾病相伴的既定现实，不沉溺于怨怼与内耗，同时始终保有主动抗争、积极管理疾病的勇气，在顺应命运与把握自我之间，寻得温和而坚定的共生状态。这是部分患者在多年的病痛磨砺中锤炼出来的生活智慧，值得其他还处于精神泥淖中的患者借鉴。

8 结语

罕见病患者的心理韧性发展可划分为瓦解阶段、调适阶段和重构阶段。在心理韧性瓦解阶段，罕见病患者出现自卑、回避、迷茫、困惑和绝望的负面情绪；进入心理韧性调适阶段，患者在挣扎中前行，表现为信心被消磨、无奈妥协、面对未知的恐惧、独自承担和不放弃希望；到了心理韧性重构阶段，患者心态平和，能够从疾病中有所收获，表现为对生活感到知足、自我管理能力提高、学会与疾病相处、心态更加平和、更加接纳患者身份且更加独立和勇敢。

影响罕见病患者心理韧性的因素包括疾病压力和应对资源。疾病压力有诊疗的困境、对病程的担忧、社会排斥的痛苦和社会福利政策不完善。应对资源则有周围人的关怀、各类组织的支持、疾病的科学信息和精神层面的寄托。

基于罕见病患者心理韧性现状，并结合影响罕见病患者心理韧性的因素，提出促进罕见病患者心理韧性健康发展的两点策略，供有志于罕见病事业的各相关方参考。第一，助力罕见病患者减轻疾病压力，包括畅通就医渠道，缓解诊疗压力；关注疾病进程，重视健康管理；链接社会资源，增强社会参与。第二，助力罕见病患者增强疾病应对能力，包括搭建桥梁，促进人际支持；积极行动，凝聚各方力量；推进患教，科普疾病信息；精准施策，开展精神调适。

本报告还围绕促进罕见病患者心理韧性的发展进行了延伸讨论，包括罕见病患者需要差异化的服务、建议推动罕见病议题进入中小学课堂，以及接纳与抗争的平衡之道是促进患者心理韧性提升的良好心态。

虽然社会大众对罕见病患者的印象多是“脆弱”“无助”“可怜”，但患者不一定要被这些刻板印象所圈定。只要科学地做好疾病管理，勇敢地应对疾病压力，并学会善于利用各方资源来帮助自己应对困境，罕见病患者也可以培养出强大的心理韧性，活出一方精彩的天地，书写属于自己的生命华章。

中国罕见病社会心理质性研究报告(2026)

报告三

中国罕见病 患者照顾者的身份认同



1 引言

罕见病大多是慢性或进行性疾病，大部分患者是儿童，因为患者数量有限，所以研究和治疗方面面临特殊的挑战，罕见病患者及其家庭常常面临诊断延迟、治疗选择有限、医疗费用高昂以及心理压力大等问题，而罕见病患者又需要长期的医疗护理和支持，因此，照顾者在这一过程中扮演着至关重要的角色。

罕见病患者照顾者是为罕见病患者提供生活照顾、就医支持和情感支持的人，通常是患者的家庭成员（尤其是家长），在患者的生活中承担着重要的责任。因为需要对患者提供从日常护理到情感支持的全方位照顾，照顾者的生活被迫适应患者的健康状况和特殊需求，在适应过程中，除了时间压力、情感疲劳和经济负担之外，其对“照顾者”这一身份的认同会随着时间的推移而经历阶段性转变，而这一转变过程也会带来独特的挑战和压力。近年来，政府和社会对罕见病议题的关注度提升，政府提出要“加强罕见病研究、诊疗服务和用药保障”“重视社会力量参与，探索构建罕见病防治多元模式”，这些是对罕见病医学难题以及对罕见病患者本人的社会关怀，而面临巨大身心负担的罕见病患者照顾者的自我身份认同问题的社会关注度相对较小。作为罕见病患者的照顾者，罕见病患者的疾病如何影响其生活和身份认同？如何改善照顾者的生活质量？

带着以上的问题，本次调研希望可以了解罕见病患者照顾者的生存状态，倾听照顾者独特的生命故事，看见照顾者在困境中的应对和能力，对照顾者的生命故事进行真实、客观地呈现，促进社会对罕见病患者照顾者的了解与关注，并探讨满足其不同阶段需求的社会支持网络与心理应对策略，帮助照顾者更好地应对身份认同的转变，帮助其改善身心健康和生活质量。

2 文献综述

2.1 概念界定：身份认同

身份认同是个体对自己在社会中角色、地位和所属群体的认同和理解，涉及到个体如何看待自己的社会角色，以及如何与他人进行互动和交流^[1]。“罕见病患者照顾者的身份认同”是照顾者如何看待自己是一个长期关注和照顾罕见病患者的人，并如何将这一身份融入自己的日常生活和社会互动中，在照顾罕见病患者的过程中，照顾者通过与患者、其他家庭成员、医生、亲友和患者组织的互动来逐步建立自己的身份认同，体现出一定的阶段性特征。

2.2 罕见病对患者生活的影响

罕见病由于诊治难，导致误诊、漏诊、用药难等问题频发，被称为“医学的孤儿”^[2]。虽然罕见病的患病率很低，但因病种繁多，患者的总数并不少^[3]。大多数罕见病发病早且症状严重，约 50% 的罕见病患者在出生时或儿童期发病，约 30% 的罕见病患者在 5 岁前病逝^[4]。存活的罕见病患者多有残障，需终身治疗^[5]。罕见病患者在疾病的诊断治疗、基本生活保障、日常生活照料、教育、就业、社会参与方面的需求满足存在较大缺口，并对其生活满意度影响显著^[6]。

在生理和健康层面，治疗手段及治疗经验有待提高，误诊率和漏诊率较高。由于罕见病有效治疗药物尚不多，导致临床治疗疗效不佳。目前我国罕见病孤儿药的研发仍处在初期阶段^[7]，药物研发远远落后于国际先进水平，处于远不能满足罕见病患者需求的危机状态^[3]。加快推进罕见病防治能力建设，让患者得到及时、有效的诊治，是推进“健康中国”建设的重要挑战^[8]。

在经济和物质层面，罕见病患者在疾病治疗过程中遇到的最大困难主要包括

[1] TAJFEL H, TURNER J C. The social identity theory of intergroup behavior[M]//WORCHEL S, AUSTIN L G. Psychology of intergroup relations. Chicago: Nelson-Hall, 1986: 7-24.

[2] POGUE R E, CAVALACANTI D P, SHANKER S, et al. Rare genetic diseases: update on diagnosis, treatment and online resources[J]. Drug Discovery Today, 2018, 23(1): 187-195.

[3] 孙艺航, 刘叔文. 我国罕见病诊疗与孤儿药的发展现状与路径[J]. 中国药理学通报, 2023, (4): 601-605.

[4] 曾溢滔. 罕见病的诊断与治疗[J]. 上海医学, 2022, 45(8): 515-519.

[5] FERREIRA C R. The burden of rare diseases[J]. American Journal of Medical Genetics Part A, 2019, 179(6): 885-892.

[6] 李莹. 关于我国罕见病相关政策制定的探讨——基于罕见病群体生活状况调研的分析[J]. 中国软科学, 2014, (2): 77-89.

[7] 曾淑金, 吴良淼, 翁开源. 多层次视角下国内外罕见病用药保障支持体系研究[J]. 医学与社会, 2023, 36(3): 30-35.

[8] 潘锋. 罕见病需要构建多层次医疗服务与保障体系[J]. 中国医药导报, 2022, 19(7): 1-6.

治疗费用过高、无法购买到合适的药品或药价太高但尚未纳入医保。诊断、药品、护理或辅助器械等支出中的相当一部分需要自费，导致原有家庭收支结构失去平衡，且这种失衡状态还会随着病情加深而加重。大多数患者及家庭表示医疗费用的负担较大。学者认为，我国应尽快制定类似发达国家的罕见病孤儿药法律，开设绿色通道、降低税率，大力鼓励我国自主研发和生产孤儿药，降低罕见病药品价格，逐步扩大纳入医保的罕见病药品种类，减轻患者经济负担^[1]。2026年5月，修订后的《中华人民共和国药品管理法实施条例》正式施行，给予符合条件的罕见病药品不超过7年的市场独占期，是保障患者用药方面的一大进步^[2]。罕见病药品创新企业将获得更明确的市场回报预期，可以吸引更多研发投入、加快罕见病药物上市，从而为患者带来更多可及的治疗选择。

在心理和社会层面，很多罕见病患者因为身体限制，无法正常入学、正常就业以及走出家门参与各种休闲娱乐与社会交往活动。相当比例处于就业年龄段的罕见病患者本身虽然具有就业能力，却难以找到工作。一些在业状态的罕见病患者的就业状况也不稳定^[3]。一些症状较重的罕见病患者由于长期在家休养，逐渐失去了原有累积的社会资本，难以维系之前互惠型的人际交往模式，社交网络遭遇较大幅度的断裂，又进一步限制了其交往活动的人际基础。更有部分患者因患病而外表与常人具有明显的差异，在公共场合与社会交往中遭受异样眼光，这也限制了罕见病患者积极参与社会交往的意愿与动力^[4]。

2.3 罕见病对患者家庭的影响

有学者把罕见病家庭抗逆力的展现过程分为五个阶段，分别为震惊阶段、否认阶段、难过/生气/焦虑阶段、适应阶段以及重组阶段^[5]。家庭作为传统的社会保障单元，承担了满足罕见病患者各方面需求的主要责任，包括医疗费用承担、日常照顾等，长期的照顾压力给罕见病患者家庭造成了失衡。罕见病对患者家庭的影响涉及家庭成员的身心健康、经济负担和家庭关系等多个层面。

[1] 胡娟娟, 龚时薇, 许焱, 等. 我国罕见病及罕用药基本医疗保险覆盖现状分析[J]. 中华医院管理杂志, 2013, 29(8): 573-577.

[2] 中华人民共和国国务院. 中华人民共和国药品管理法实施条例[EB/OL]. (2026-01-27) [2026-05-18]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/202601/content_7056256.htm.

[3] BOUGAS N, KANGAS T, VANTHOMME K, et al. Employment and work ability in individuals living with rare diseases: a systematic literature review[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2025, 20(1): 193.

[4] MUNRO M, COOK AM, BOGART K R. An inductive qualitative content analysis of stigma experienced by people with rare diseases[J]. Psychology & Health, 2022, 37(8): 948-963.

[5] 吴庶深. 复原力对罕见病患者家属心理调适影响之研究[D]. 台北: 台北护理学院生死教育与辅导研究所, 2006.

在身心健康方面，患者的主要照顾者承担着对患者长期且持续性的照顾，照顾劳动、工作和日常琐事等多方压力既透支着照顾者的体力，也增加其精神压力。一些照顾者对家庭中的罕见病患者有着强烈的自责感，认为是自己的过错，可能会因此过度保护患者，使得自己时时刻刻处于一种高度紧绷的极端状态，把自己禁锢在照顾患者的过程中，心理上无法脱身^[1]。有的患儿家长过分担心患儿所承受的痛苦和未来可能面临的疾病消极进展，陷入心理泥淖。

在经济负担方面，由于大多数罕见病是基因缺陷导致的慢性疾病，不能彻底根治，且并发症多，需要终生接受各种治疗和康复训练，用于治疗或康复的项目种类繁多，治疗和康复的费用成为无底洞，加上因求医治疗导致的误工、交通、住宿等隐性费用，患者家庭的花销因为罕见病的长期性和不可控性而不断增加^[2]，使得作为家庭经济来源的照顾者苦不堪言。

在家庭关系方面，罕见病家庭更易产生婚姻问题，孩子生病会影响到家庭夫妻双方之间的和谐关系^[3]，可能因家庭成员患罕见病而直接或间接导致家庭瓦解。在患者发病或确诊初期，由于家庭成员们对于疾病概念模糊、不理解，会遭受心理上的重大打击，产生自责情绪或者互相指责。假如家庭本身的凝聚力弱或支持性资源少，在遭遇这样的重大危机时，家庭矛盾会被无限放大。家庭如何理解危机并赋予其意义，家庭成员的共同信念形成的相互作用模式如何支配着家庭处理和应对新情况，对家庭正向功能的发挥至关重要^{[4][5]}。

2.4 罕见病患者的特殊需求——持续依存

罕见病患者的长期医疗护理需求可能要依赖于照顾者的持续管理，高昂的经济成本需求可能要依赖于照顾者或其他家人的工作承担，面对疾病的不确定性而产生的情绪支持需求可能要依赖于照顾者的理解应对，由于疾病的罕见性而造成的资源短缺挑战可能要依靠照顾者的寻找获取……总之，大部分罕见病患者最特殊的需求就是持续而全面的支持，表现为对照顾的高度依赖^[6]。

[1] TWIGG J, ATKIN K. Carers perceived: policy and practice in informal care[M]. Buckingham: Open UP, 1994.

[2] 王桢颜. 罕见病患者家庭的压力分析及社会工作介入路径探讨[J]. 重庆医学, 2020, 49(14): 2415-2417.

[3] 黄琰华, 戴玉慈. 肌肉萎缩症患者母亲的心理社会冲击[J]. 护理研究, 2019, 6(2): 137-151.

[4] ANTONOVSKY A, SOURANI T. Family sense of coherence and family adaptation[J]. Journal of Marriage and the Family, 1988, 50(1): 79-92.

[5] WALSH F. The concept of family resilience: crisis and challenge[J]. Family Process, 1996, 35(3): 261-281.

[6] CLAESSENS Z, VANNESTE A, VAN ISTERDAEL C, et al. Criteria to evaluate unmet health-related needs of persons living with rare diseases and their caregivers: rapid literature review and stakeholder consultations[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2025, 20(1): 321.

罕见病群体作为弱势群体，社会公众容易对其产生同情、怜悯的心理，认为罕见病患者无自理能力，在日常社会生活中会表现为社交回避或者过度的关心和同情。在“慈善模式”思维下，基于对罕见病患者的同情，公众会自动将罕见病患者群体视为慈善对象，而这背后隐藏的却是对罕见病患者群体的自主能动性的低估与不自觉贬低^[1]。这种情况下，对于污名意识较重的罕见病患者来说，这种忽视平等人权的怜悯和施舍更是一种无法忍受的歧视^[2]。罕见病患者普遍采取较为隔离的生活方式，除了行动不便这一客观原因，更多的也是因为这种社会污名对患者心理的影响，从而选择了自我隔离以消极逃避身份威胁。

家庭是人们生活中的重要组织性资源^[3]。罕见病患者与其照顾者形成了一种深度的持续依存关系，应该将患者个体行为与需求放到家庭系统中去理解^[4]。患者的问题反映的可能是其对家庭互动过程的反应，在“家庭痛苦”中导致了成长的“扭曲”^[5]。一些罕见病患者家庭缺乏良好的沟通模式，家庭成员之间无法坦诚地表达情绪情感^[6]，“羞于表达、害怕表达”，家庭成员之间也缺乏深度的正向回应，使得本身非常焦虑且无法得到负面情绪纾解和正向情感回馈的患者产生失控感，对疾病未知的恐惧和照顾者的无能为力又会加深患者的愧疚感和失控感，在强烈的焦虑、恐惧等情绪无法得到很好的纾解时，产生一种“慢性绝望”的疾病体验^[7]。有些患者可能会采取措施进行自我调整，但更多的患者在治疗初期即深陷消极情绪的泥潭无法自拔，甚至产生轻生的念头。因此，注重情感支持、医疗协调、资源共享和家庭支持，尤其是建立和维护罕见病患者与其照顾者之间积极的持续依存关系，有助于提升患者的生活质量。

2.5 罕见病患者家属的特殊挑战——身份认同

对罕见病患者照顾者身份认同的研究源头在对家庭压力、家庭脆弱性以及应对和调适的研究，主要关注不同阶段照顾者自我身份认同的转变及适应状况。因为罕见病患者需要专人照顾，给家庭带来沉重护理压力，负责专职照顾的家庭成

[1] 沈晓燕, 张杰. 罕见病群体的残疾污名研究[J]. 残疾人研究, 2017, (4): 61-66.

[2] 朱图陵, 王保华. 更新残疾观改变残疾状态[J]. 残疾人研究, 2017, (1): 50-54.

[3] 陈皆明. 中国养老模式: 传统文化、家庭边界和代际关系[J]. 西安交通大学学报(社会科学版), 2010, 30(6): 44-50+61.

[4] BOWEN M. Family therapy in clinical practice[M]. New York: Jason Aronson, 1978.

[5] SATIR V. Conjoint family therapy[M]. Palo Alto: Science and Behavior Books, 1983.

[6] 纪文晓, 范斌. 罕见病儿童家庭压力分析——基于生态系统历程整合视角[J]. 残疾人研究, 2015, (1): 24-30.

[7] 张亚利. 慢性绝望与自我超越: 多发性硬化患者的疾病体验与社会工作介入[D]. 上海: 华东理工大学, 2023.

员在自身的社会参与及发展方面大大受限，心理、精神长期压抑^[1]。即便患者不需要专职照顾，照顾者也往往需要付出较多的时间和精力，生活明显受限。

在成为照顾者初期的自责与绝望阶段，由于疾病的遗传性，刚显现症状或确诊罕见病的患者家长可能经受极度的悲伤、内疚和自责情绪^[2]，把孩子的疾病归咎为自己的无知或过错，承受疾病本身带来的压力、治疗产生的经济负担、治疗风险、对生育意愿的影响和家人的压力等。同时，患者病情发作的不确定性和对孩子未来保障的不安全感也会使他们产生绝望情绪^[3]。

在治疗中期的接受与适应阶段，有研究关注识别血友病患者及其家庭的抗逆力、能动性和主体性。例如，作为携带者的血友病患儿母亲在经历了悲伤、负罪感和混乱等一系列负面认知后，会进入自我适应的调适阶段^[4]。这意味着罕见病患者照顾者在应对疾病的过程中能够发展出自身的抗逆力。同时，患者家庭在团体活动中叙述的主流故事也强调了家庭成员之间互相支持的力量^[5]。这些经验使得患者照顾者得到情感宣泄和支持空间，一些照顾者通过自我调适，并利用健康的社会支持资源，正视疾病的存在，接受疾病成为生活的一部分，并积极地让自己成为孩子艰难生命路途上的照料者、陪伴者、鼓励者和教育者。

在后期意义的寻求与自我价值的重构阶段，与其他人分享社会认同体验时，焦虑、孤立和抑郁等不良感觉会被削弱^[6]。许多罕见病患者照顾者在后期大多会选择重新就业，或走上公益之路，成为患者组织的工作人员或志愿者，利用自身的照顾技巧与信息资源帮助其他罕见病家庭，在救赎他人的过程中得到自我救赎，在助人的过程中自助，从对疾病正确的认知、积极的压力应对、社会支持、生命意义的重构、自我价值的找寻中获得对未来的希望^[7]。

[1] DOMARADZKI J, JABKOWSKI P, WALKOWIAK D. Rare disease, common struggles: quality of life, caregiver burden and financial wellbeing of family caregivers in Poland[J]. Scientific Reports, 2025, 15(1): 22678.

[2] KATZ A H. Some psychosocial problems in hemophilia[M] //TURNER F J. Differential diagnosis and treatment in social work. New York: Simon and Schuster, 1983: 442-449.

[3] ZYBARTH D, INHESTERN L, OTTO R, et al. Uncertainties of healthcare professionals and informal caregivers in rare diseases: a systematic review[J]. Heliyon, 2024, 10(19): e38677.

[4] MYRIN-WESTESSON L, BAGHAEI F, FRIBERG F. The experience of being a female carrier of haemophilia and the mother of a haemophilic child[J]. Haemophilia, 2013, 19(2): 219-224.

[5] [澳]迈克尔·怀特, [新西兰]戴维·爱普斯顿. 故事、知识、权力: 叙事治疗的力量[M]. 上海: 华东理工大学出版社, 2013.

[6] ABI DAOUD M S, DOOLEY J M, GORDON K E. Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy[J]. Pediatric Neurology, 2004, 31(1): 16-19.

[7] 姜楠. 苦痛与希望——Duchenne 型肌营养不良症患者母亲的生活体验[D]. 上海: 华东理工大学, 2015.

3 调研方法

2024 年 1~7 月，在北京病痛挑战公益基金会的协调下，对 33 位罕见病患者照顾者进行访谈，涵盖 23 种罕见病。受访者中包括男性 12 人，女性 21 人；照顾年限介于 0.5~22 年之间，平均照顾年限为 9.7 年；18 人为患者的母亲，11 人为患者的父亲，2 人为患者的配偶，还有 2 人分别是患者的儿子和女儿。

表 4 参与访谈的照顾者基本信息

编号	性别	患者（被照顾者）所患病种	照顾年限	与患者的关系
P1	女	CSF1R 基因相关性脑白质病	10	女儿
P2	女	Dravet 综合征	6	母亲
P3	男	Dravet 综合征	8	父亲
P4	女	Leber 遗传性视神经病变	7	母亲
P5	女	脊髓性肌萎缩症	7	母亲
P6	女	丙酸血症	11	母亲
P7	男	丙酸血症	4	父亲
P8	男	杜氏肌营养不良	0.5	父亲
P9	女	杜氏肌营养不良	10	母亲
P10	男	杜氏肌营养不良	2	父亲
P11	女	杜氏肌营养不良	8	母亲
P12	女	腓骨肌萎缩症	19	母亲
P13	女	腹膜假性黏液瘤	10	母亲
P14	女	肌萎缩侧索硬化	17	配偶
P15	女	脊髓小脑性共济失调	22	配偶
P16	女	甲基丙二酸血症	7	母亲
P17	男	结节性硬化症	10	父亲
P18	男	结节性硬化症	18	父亲
P19	男	进行性肌营养不良	8	父亲
P20	男	进行性肌营养不良	14	父亲
P21	男	腹膜假性黏液瘤	2	儿子
P22	女	尼曼-匹克病	13	母亲
P23	女	神经纤维瘤病	12	母亲
P24	男	视网膜母细胞瘤	7	父亲
P25	女	视网膜母细胞瘤	19	母亲
P26	男	糖原累积病	12	父亲
P27	男	糖原累积病	4	父亲
P28	女	天疱疮	4	母亲
P29	女	天使综合征	13	母亲

P30	女	遗传性鱼鳞病	11	母亲
P31	女	着色性干皮病	2	母亲
P32	女	重症肌无力	14	母亲
P33	女	自毁容貌综合征	7	母亲

本研究通过线上和线下相结合的形式，对罕见病患者照顾者进行了 1~2 小时不等的深度访谈，采用渐进式的访谈策略，从一般性的话题（例如生活照顾技能等）逐渐深入到更深层次的情感体验。访谈前，所有受访者均签署了知情同意书，知情同意书对访谈内容及目的、参与者的权利、潜在风险、数据保密及匿名原则等进行了详细说明。访谈过程以访谈提纲为重要工具，访谈提纲的主要内容有：患病及求医过程、照顾历程中的心理状态及变化、照顾历程中特别的故事、最大的压力源和最想解决的问题、照顾历程中的成长和收获等。

4 罕见病患者照顾者身份认同的演变

罕见病患者照顾者在成为照顾者之后，经历着从冲突阶段的身份断裂与情感震荡，到适应阶段的资源整合和身份调适，再到重构阶段的意义赋予和身份升华的身份认同演变过程。这个演变过程是动态、非线性的，且反映的是照顾者群体的心理发展趋势，并非单个的照顾者个体一定会经历的发展过程。

4.1 冲突阶段

冲突期是罕见病患者照顾者身份认同变化过程中最剧烈的时期，罕见病患者照顾者的冲突阶段是指受访者在罕见病患者确诊初始，个体身份体系产生剧烈震荡的阶段，主要表现为身份断裂与情感冲击，在本研究的 33 位受访者中，有 25 位都在患者确诊后出现了较为明显的身份认同危机，其形成的主要原因是社会文化背景下对母职的刻板要求及对疾病的污名化。

4.1.1 母职神圣化与道德绑架

目前，社会对罕见病成因复杂性的认知匮乏，加上大多数罕见病都具有遗传性，因此，罕见病患者的父母，尤其是患者的母亲，可能会因患者患病本身产生自责、愧疚等负面情绪。特别是，由于当前社会语境对女性的固化认知，往往把女性刻板地当作生育行为的责任主体。传统文化对女性的内在期望，即母亲身份的神圣性，绑架了成为妈妈的女性。在一些罕见病患者家庭中，“致病者”的身份被强加于患者母亲，从而使患者母亲陷入自我谴责的困境。

在许多受访者的描述中，当孩子确诊后，对新身份的不同理解深刻地影响了整个家庭中的权力关系，患者家庭夫妻的互动方式和决策方式发生了很大改变。许多罕见病患儿的妈妈认为孩子出生时患病“都是我的错”、孩子生病“都是我没照顾好”，这样的观念使她们承受着巨大的心理压力。这种压力不仅会对家庭成员之间的感情产生影响，还会引起夫妻间或亲戚间的矛盾。

“从确诊，有时候家庭就分崩离析了，因为这 DMD（杜氏肌营养不良）是 X 染色体，妈妈遗传的，对于咱们传统，尤其在农村，这种婆媳关系，妈妈的遗传意味着……俗话说就是妈妈有毛病生在孩子上面，就意味着离婚，就吵架了。作为婆婆，就是希望自己的儿子有一个好后代，那就再找一个媳妇呗。但是你站在一个公民的意识来说，我们遇到困难了，如何克服困难才是我们需要做的，而

不是选择去抛弃一个人，那么这里面妈妈承担着巨大的心理压力。”

在这样的困境下，为了“维稳家庭”，更多的家庭开始考虑二胎的可能性，母亲希望用第二个健康的孩子稀释自己的“过错”。然而，第二次生育所带来的压力却是双方面，不但关系到患儿母亲是否能获得情绪上的解脱，而且在备孕上投注更多的精力和时间之后，第二个孩子的健康状况可能会成为决定罕见病患者家庭关系的“最后一根稻草”，结果既可能是健康孩子带来的希望寄托，也可能是再一个病孩给风雨飘摇的家庭现状带来的“致命一击”。

“我那会儿也是很封闭的，不愿意跟任何人去接触，然后那会儿真的是有产后的那种抑郁的状态，很长时间都是这种状态，就觉得人生特别灰暗。然后后来转折点一点一点地也不知道到底是什么时候转下来的，可能跟他（二胎）也有关系，后来生了一个他（二胎），然后状态就不一样了。”

“在那种活与不活之间犹豫着，总是觉得愧对女儿。你看生个孩子，生一个又这样，对于自己还是挺自责的。现在是可以做基因筛查去避免这样的孩子出生，但是在以前说句实在话，我们那个时候是没有，即便有可能也负担不起，因为光给孩子活着就已经耗尽全部力量了，没有余力再去做那一部分。但是现在你看，科技一直在发展，但是还是很多家庭负担不起的，因为那个路也很难。”

4.1.2 存在性焦虑与心理失衡

当罕见病症状出现/确诊后，大多数罕见病患者照顾者将病因归因于自己的基因或者无知后，还容易陷入自证陷阱，将创伤情绪内化，折磨自己，形成“自责-求证-再自责”的恶性认知闭环。同时，这一情感内化后也有可能发展为一种难以疏解的情绪包袱，使得部分照顾者会将创伤情绪投射到患者、家人、患者组织、医疗系统、政府机构甚至是怪力乱神身上，以表达愤怒或指责。

在大多数受访者的描述中，他们对于疾病发生和确诊的第一反应是迷茫和不相信，因为孩子通常被当作是一个家庭的希望和未来，所以父母接收到任何威胁到孩子健康的消息都会感到震惊和不安，更不用说是发病率低、几乎没有有效治疗手段的罕见病确诊的消息。他们觉得这是不可能发生在自己孩子身上的，通过否认事情的发生或者归因于命运捉弄，甚至怀疑医生的诊断是否正确，来给自己建立起一种心理防御机制，减轻情绪上的冲击。同时，患者照顾者也会感到非常迷茫，不知道该如何面对接下来的生活，对未来的未知治疗和自己的照顾能力感

到焦虑，怀疑自己能否照顾好患者、能否承受得起所有照顾的责任。

一位受访者提到，她的孩子在初二被发现视力出现问题，最初以为是近视，所以没有放在心上，结果在经过一系列检查后，被医生诊断为眼底神经萎缩，建议他们前往北京进一步检查，但他们当时都不愿意相信这一诊断结果，后来在北京的医院经过基因检测确诊后，他们仍然对患病事实难以接受，认为是命运的捉弄，在第二个孩子也被诊断出同样的疾病后，他们变得更加迷茫和无助。

“我们的孩子是在初中，上初二了，发现他的眼睛看不见书上的小字了。我开始以为是近视，我还没有压力，我想到学生近视也都是很正常的，第二天我就带他到我这附近的地方去给他配镜，发现给他配镜不起作用了，连上调度数都调不上去，人家就让我们赶快到医院去看……到了北京的医院，所有检查都做完，基因检测又等了一个星期，说这是个眼底神经萎缩，母系遗传，我们当时根本就不相信这事。当时是XX教授，他当着孩子的面，给孩子也说，给他爸也说，他就说你现在吃药也不起作用了，除非是以后基因治疗。当时我们在北京，他爸不想放弃，还给取了5000多块钱的药回来，孩子听了这句话，回来也没信心吃了，最后把药全扔垃圾桶了。北京回来他的视力还不是那么差，看门头的字还能看得了，加上他的着急、焦虑，经过半年的时间，他的眼睛视力已经下降到最低。到那一年的年底，他已经都自理不了了，走路都是很困难的，这个孩子是老大。我还有一个老二（孩子），跟老大相差六岁，老二上小学四年级下半学期，我说希望老二以后不要发病，结果到了第二年，2018年，刚好相差一年时间，老二也发病了。目前对他们来说我也是很迷茫，我也不知道让他们以后干啥。”

由于这些不信任和迷茫，父母会寻求第二个、第三个甚至更多的医生的意见，想要确认诊断的准确性和疾病的可治愈性，秉持着“宁可信其有不可信其无”的观念，四处寻医问药，尝试一切可能有希望的治疗方案，既“过度医疗”，浪费了时间和精力，还需要承受一次又一次的失望的情绪后果。

“谈到过度医疗，就是说你这个小孩他已经确诊了，可能你没有必要再带他到处去求医问药，因为在目前这种诊疗环境下，你去再多的医院、抽再多的血，对他来说没什么帮助，那你还不如（顺其自然）。比方说，目前可能北京301的XX医生，还有北大妇儿的XX医生，还有上海新华医院XX医生，他都是比较权威的了，那你就还不如定期地在他那里做复查，然后听他们的建议，做好日常

的护理工作和日常的照料工作，然后根据他们的医嘱适当地去服用一些调理性的药物。但是由于很多家长认为，我是不是还有更好的办法，那他就带着孩子不停地（寻医问药），可能有的说有偏方什么的，不停地还在给他做各种检查治疗。我说的这种过度医疗，就是目前这个疾病没有更多的有效治疗办法，只有科学的护理可能一定程度上（有效），现在事实证明，科学的护理对孩子来说确实有非常大的帮助，你何必还要去到处去找医生，没事干就在医院待个十天半个月，然后去做这个检查、那个检查，就真的是很没必要。”

也有某些受访者表示，他们对这种罕见病的发生感到愤怒，他们相信如果不是患者疾病的发生，那么他们的人生将会完全不同，照顾者的这种愤怒不仅反映了个体对命运的无奈，也反映了一种对内心矛盾的宣泄方式。

“我愤怒的事情，就是我们是一个遗传性的疾病，那么在这个遗传，因为我自己我是一个患者家属，而我这个家属身份是我的丈夫带给我的，就是一个跟我没有血缘关系的人带给我的，他改变了我的生活对吧？如果不是他的话，可能我就是另外一种生活，就是也许更好嘛！”

4.1.3 家庭关系危机与情感孤立

孩子是中国家庭的重要关系纽带。当家庭中出现一个患儿后，会由此引发一连串链式反应。其他家庭成员甚至是患者本人的责怪会使得照顾者产生无力感。在许多受访者的描述中，在疾病的影响下，家庭成员之间的感情冲突与矛盾会因疾病而加剧，一些患者照顾者在心理上处于孤立无援的地位，既无可奈何又无处申诉，只能自己独自承受和消化负面情绪。

“因为他（孩子）的视力越来越差了，他在社会上混，他也天天遇到很多困难，有时候走路都会摔跤，坐个公交都会踩着别人的脚。他们这种病，眼睛看着不像是看不见的，很多人直接就会说‘你眼瞎呀？’，搞得孩子回到家里肯定心情就不好。我们心里也不是滋味，但是我们又没办法。因为在医学上诊断，说我们这是母亲遗传的，前几年他爸对这个也是非常敏感，天天对着我、对着孩子，都是那种责备、责怪的语气，他觉得好像是我们把他害了。我那一次带娃到武汉，我就说‘算了，我们也不用活了，我们到黄鹤楼那边的大桥，在这一跳算了。’我娃说‘我们还没有到走投无路的时候。’那一次我们又回来了。我有时候自己有窝火，但我们也是幸运的，最起码现在还能走路，有的人直接躺在床上不能走

了。但这也是自己欺骗自己吧，过一天算一天，后面的事我们都不敢想。我们现在只是期待国家早点重视我们的病，期待基因的药早点上市，这也是孩子唯一的希望，其他该试的我已经都试完了，包括中医什么的我们都试过了。”

在中国传统社会文化语境下，由于受到“传宗接代”“不孝有三，无后为大”等传统观念的影响，在经过长期的思想斗争之后，有些女性开始产生一种迫切想证明“不是我的错”的执念，试图用重新生育的方式来缓解自己的心理压力。“再生一个健康的孩子”成了一些罕见病家庭的追求，但是在这个过程中，家庭成员之间的责任不均衡以及再生出一个罕见病患儿的危险会使这种选择不一定能够达到所期望的效果，甚至还可能加重母亲身体和精神上的双重压力。

“我14年的时候又生了女儿，女儿又没能活下来，动脉静脉发展，左心室右心室发展，最后左心室不发育了，又没能活着来到这个世界，这才是对我最大的打击。儿子那个病不足以让我这样。那会儿我就说了，一个是这样，两个又是这样，很难接受的……反正尽人事听天命，儿子就那么还幸运地活下来了。”

再加上以患者为中心的家庭照顾会将大量的资金和精力投入到患者的寻医问药过程中，导致家庭资源分配不公，当缺乏来自其他家庭成员的理解和支持以及外在资源时，照顾者就不得不独自面对一系列矛盾和危机。一些受访者表示，因为和家庭其他成员之间照顾观念、生育观念的不一致，使得他们在和亲友交流时经常会遭遇误解和压力，得不到支持，从而加深了他们的孤独和无助。

“有的亲戚问我们为什么这样强制地去喂他，人家是没法理解你的。所以我们也没法跟亲戚朋友去诉说这些东西，所以今天其实我也是很愿意过来，去跟能够认识到这种病的人吐槽一下，或者是倾诉一下我们的经历。因为我们是没法去跟别人去说这些的，因为别人真的不懂，没法理解。”

“有的人就是，没发生在他身上，他不信...他就觉得不可能...虽然是亲戚，像我跟我表弟讲他也不信，他觉得你倒霉，他不知道这种基因，我没有跟他讲这么细，他就觉得你倒霉。我生二胎的时候，我们家都反对生二胎。如果羊穿还是这样的孩子，我就要把他（她）引产出来，就是用药让他（她）生出来，对我的伤害是很大的，身体上不说了，心理上的伤害是很大的，我们全家都反对，只有我...当时第一我想着我为什么不能生出健康的孩子，第二我就想着，如果我将来不在了，这个孩子这么可怜，她至少在世界上有一个她的亲人。我会把我的东西

都给老大，老二他自食其力，但是他至少会对这个姐姐在某一程度上……至少他像一个朋友一样，或多或少能够帮助她一下。所以我就想着趁着年轻，我再生个老二，反正我那时候就没有想太多，我就想着我至少要试一下。”

通过这些身份和情感冲突，我们可以看出，在这个时期，罕见病患者照顾者的身份认同遭遇着巨大的挫折和困境，冲突阶段所经历的身份断裂、情感震荡和家庭动荡，既是对照顾者身份认同的一种考验，也是当前社会语境下公众应该对母职身份、对性别责任、对家庭责任进行的思考，社会也应该根据冲突阶段罕见病患者照顾者的情绪压力、内心斗争等情绪状况，给予更多的关注和支持，帮助他们通过情感宣泄和心理缓冲，摆脱在遭受巨大创伤后产生的身份认同危机和情绪危机，逐渐开始接受新身份。

4.2 适应阶段

适应阶段是罕见病患者照顾者身份认同变化过程中的重要转变期。适应阶段是受访者在经历身份断裂与情感震荡后，生活逐渐恢复正轨的重要过渡阶段，表现为资源整合与身份调适。受访者大都在确诊后的3~5年间初步形成自己的照顾逻辑，克服初期的无助和焦虑，建立一种新的生活秩序，这个过程不仅是一种被动的适应过程，也是个体在身份认同、情绪适应、社会支持与资源整合上的渐进平衡，其形成的主要逻辑是个体在重大丧失后的适应性成长。罕见病患者照顾者会通过意义重构与秩序重建实现情绪的平复和创伤的修复。

4.2.1 多元社会支持体系的协同运作

在适应阶段，罕见病患者照顾者的资源整合至关重要，表现为工具性支持和情感性支持的协调配合，包括政府提供的基本医保、大病医保、医疗救助等制度化支持以及患者组织、朋辈群体、亲朋好友提供的信息、情感、心理、经济支持。家庭是最直接、最主要的支持力量，帮助罕见病患者照顾者缓解结构性压力。

家人作为最亲密、最紧密的情感依托，他们直接的情感支持在罕见病患者照顾者的身份认同适应过程中起到至关重要的作用，是最直接、最容易带来震撼的力量源泉，是影响身份认同的关键因素。有受访者提到，来自丈夫的物质支持和情感上无微不至的关怀，让她在最脆弱的时候找到了坚持下去的动力，接受孩子患病的事实，自己的躯体化症状也得到改善，重新找回了生命的意义。

“我突然就失去了言语和行走功能，开始还自己能去到医院，但是在医生问诊的时候就站不住了，后来说不了话，也走不了路。当时特别渴望外边的阳光什么的，当时医生也不让请假，正好我下去做CT，我老公说：‘你傻呀！也不知道咱们在CT室要排多长时间队，我推着你偷偷跑到医院外边去。’他用轮椅推着我，好多人都回头注目看，因为当时身体外貌样子很苍老，生病以后很苍老，他们都看我，我就喊我老公名字，我说：‘你看咱俩夫妻不像夫妻，娘俩不像娘俩，人都看我们，你不觉得丢人吗？’正好我俩是迎着阳光走，大概比今天早上这个还要早一点，他说：‘不是谁都有福气这样推着自己老婆在街上走的。’我一下子就觉着好像很多东西都可以放下，可以好好活。”

“其实我还是想说一点，其实我还是很感谢孩子的爸爸的，因为他没放弃我们，我们也遇到很多罕见病的家庭，有很多爸爸是放弃的，但是我们这个爸爸真的是很棒的，虽然他没有过多的语言，但还算是比较乐观，比如说最早看病都是爸爸带，因为那个时候妹妹小，我走不开的，就是这两年我才能带孩子出去，之前妹妹小，都是爸爸带着（患儿）去看病，然后平常周末他带孩子出去玩，我觉得也很好，包括现在我们吃药嘛，经济负担很大，加上我不上班，爸爸一直鼓励我说：‘没有事！我一个人挣钱，争取不让我们的存款变成负数。’就维持我们的生活嘛，我们每个月还要给奶奶生活费，这个压力很大的情况下，他也一直在鼓励我，我有时候也会很焦虑，现在的焦虑是我们药出来了，万一我们哪一天没有钱了，不能给她买药了怎么办，都是爸爸一直在鼓励我。”

同时，朋辈群体对罕见病患者照顾者的适应阶段也具有重要影响作用，因为他们有着相似的经历，能够深切理解彼此的感受，能给照顾者情感上的慰藉，也为照顾者提供了重要的心理支持，更能通过病友群传递及时、准确的诊疗信息，帮助彼此降低医疗试错成本。他们在助人自助的过程中引导着更多同样困境的照顾者加入到这个互助过程中来，加强对疾病的承受能力，进而提升照顾者的自我认同感，在分享和陪伴的力量下，促进其身份认同向积极的方向转变。

“相对来说，我们还算是个比较乐观的家庭。可能我焦虑了好多年，去年大概是10月份吧，我加入到泡泡家园的志愿者工作里去了。我真的是很感谢这个组织，我能找到她们，找到像满满妈妈这样……我们也焦虑过，也痛苦过，也很悲伤，有时候真的很绝望。医生说你们没有办法治疗，只能任其发展的时候，我

们真的是陷入到绝望中的。但是这个组织的人给我们带来的力量真的是很大的一种力量，让我们觉得虽然我们生病了，但是我们还可以过一种另外的生活，不是说每天就陷在悲痛当中，这一点我觉得还是挺好的。”

“最初国内的一些医院和医生对这个病的认知还没有达到那么高的水平，所以我家孩子在第一次确诊的时候，医生就告诉我你别治了，你放弃吧。这样的孩子你治了也是竹篮打水一场空。说你能侥幸能把孩子救回来的情况下，这孩子也可能是一个智力低下的这种类似说傻子或者什么的，很多都建议说放弃。在那个时候，有很多这样的家长，都对医生给予这样的一个回复，很绝望，所以那个时候大家就是在集体抱团取暖，在一个 QQ 群里，大家经常去聊这些东西。别人虽然可能关心，但是也不知道你孩子怎么了，但是患儿家长的心理不一样，所以从那个时候就开始觉得，如果我们有一个共性的群体，彼此之间没有这种异样的眼光，大家就能放下心来，敞开心扉去交流。”

4.2.2 时间管理与身份优先级调整

因为罕见病的复杂性和多样性，需要长期的、持续的照顾和管理，部分病种的罕见病患者还有 24 小时全天候看护的需求，所以罕见病患者的主要照顾者会对自身的多重身份进行优先级调整，将“照顾者”身份放在其他角色的前面，把日常照顾护理的任务严格拆解与编排，形成严密化、标准化的照顾流程。

“在这里每个你都得自己搞的，啥都得干。所以就是无数个 N 边形战士，大家都是这样被磨出来了。”

照顾者面临的最大难题之一是如何处理好工作和照顾之间的冲突，虽然很多照顾者都在尽力维持工作，但是因为病情的不确定性和照顾任务的繁琐，经常难以维持长期的工作。一些受访者提到，每次想要回去工作，都会因为患者病情不稳定而被迫选择放弃。因此，经常需要照顾者在家庭和工作的双重压力下做出抉择，这个抉择的过程不是一蹴而就的，大多数人都会在时间管理的过程中苦苦挣扎一段时间，在这段时间中试图找到全职照顾和个人发展的平衡点。

“因为我们这个疾病它需要太精细的照顾了，我们也是有尝试去回到工作岗位什么的，但是每次一离开几天，孩子就有状况。这样来算的话，你想，住一次院的开销是很大的，所以算下来，最省钱的方式是孩子不发病。”

有的照顾者同时是患者组织的工作人员。但中国的大多数患者组织并没有全

职工作人员，许多工作人员是在本职工作之外“用爱发电”。他们所面临的身份优先级调整更多是如何平衡患者组织的工作和本职工作之间的冲突。

“跟工作本身就发生了很大的冲突了，所以后来单位也跟我说过，人家说也很同情你的家庭遭遇，但是工作就是工作，因为你上我这儿来，挣的是我的钱，你就要全身心的给我工作，你经常在这儿，一会儿接听你们什么病友的电话了，一会给他们做处理，对于我的工作来说很不公平，就是给你两个选择，要不你就在这踏踏实实的，不再接触你那边的事物，要不你就得离职，然后你去做那个事。我当时说我可以放弃（患者组织的工作），我说我尽力不在单位里处理相关的事儿，连一个月没坚持到。在那个时候，因为大家这种对于这个疾病也很茫然，特别是刚一确诊，又不知道去找哪个医生看。坚持不住是因为大家都是面临同样的一个疾病，比如说对于这个孩子的未来很茫然，医生可能传递的主要是一些负面的东西，家长都不知道怎么办，第一次确诊的时间，都想找一个人了解一下孩子到底是怎么一个情况，还有没有希望。有的时候是医生手里边有我的电话，会给到他们，很多的家长，他不知道你上班不上班，他就随时给你打电话……所以这样坚持不下去了，然后就告诉人家说我不干了。但是说句实话，说不干的时候也觉得挺难受的，因为那个时候机构（指患者组织）刚注册下来没多久时间，机构里边也没有钱，当时也很茫然，就是说我不干了之后，我以后上哪去挣钱养我的家，因为家里有两个患者，这是很现实的东西。”

4.2.3 家庭责任共担与照顾协作

基于我国本土社会文化语境下家庭共同体的重要性，在适应阶段，家人共同承担责任是确保罕见病患者的家庭照顾有序进行的关键。传统的家庭模式在面对家庭系统中罕见病患者的出现时，需要重新通过角色分工来实现责任共担，给罕见病患者的主要照顾者留出喘息空间，避免照顾任务的重担压垮照顾者。

“我老公带的多，主要的搞不定的事情都是他，因为他认识比我要高一些，最难的事情都是他在做，所以他承受的那种心理压力、精神压力都是特别大的，有时候我都感觉他变了一个人一样。我在想我怎么找到了一个这样的人，如果换做别的男人，可能别的老公或者别的爸爸，不一定能够做到他这种程度。”

此外，家庭成员的情感支持也十分重要，家人之间的相互了解和关心能有效减轻照顾者的孤独和无助，特别是父母和配偶的支持，不仅表现在日常的护理上，

也表现在持续的共鸣和鼓励上，是照顾者进行情绪调整的关键。

“但是我还是庆幸就是我生孩子期间没有给我出什么幺蛾子，反正我们后面也有经验了，我腾开手了以后，我生了老二，我们家里人还是比较支持我。那时候我在廊坊，然后我姑姑来帮我坐月子，来伺候我，因为我老公不在国内，我租了房子，我姑姑来帮我带老二，我爸妈就是完全在这管老大，管她的饮食起居，每天给她喂奶，然后我来指导他们，让老大也比较顺利地长大了。”

“我觉得她这个疾病已经成为我们生活里一个部分了，我们讨论的最多的就是她的这个病。她最近吃药怎么样了？有没有好转？看看那种皮下的那种小结节有没有变小？包括我跟我身边的这些朋友、邻居，然后每次我们一聊起来的时候，都是在聊我家孩子生病的情况，就是大家其实也很关心她。其实我还是很感谢孩子的爸爸的，因为我们也遇到很多罕见病的家庭，有很多爸爸是放弃的，但是我们这个爸爸真的是很棒的……然后呢就是我们家里其他人，包括奶奶，她一直帮我们带孩子，因为我前几年一直上班，帮我接送孩子，再加上我自己的家人，就是我娘家那边，我爸爸妈妈哥哥弟弟，虽然就是哥哥弟弟金钱上没有给太多的帮助，但是他们从心理上也一直在鼓励我，而且也没有说嫌弃我们，因为如果你见过的话这个孩子的外观不是很好的，大家没有嫌弃她反而对她更关怀。”

通过这些身份冲突和资源链接，我们可以看出，在这个时期，罕见病患者照顾者的身份认同正处于重要的过渡期，他们正在试着通过资源整合和身份调适来应对自身身份认同的挑战，逐渐恢复生活秩序。适应阶段所经历的资源整合、身份调适和家庭系统的重新分工，是对照顾者身份认同的一种调适。

4.3 重构阶段

重构阶段是照顾者在对患者进行长期照顾后自我身份认同产生质变的一个飞跃阶段，表现为意义赋予与身份升华。本次调研发现，一些受访者在患者确诊5年后逐渐步入这一阶段，其形成的主要原因有二：第一，罕见病患者照顾者在遭受疾病带来的重大创伤后，可以通过创伤经验的能动性转化逐步走出心理创伤，重新获得自我价值，即创伤后成长^[1]；第二，社会支持系统的结构性赋能，特别是来自病友群体的支持与认可，使照顾者能在一个共享的氛围中找到自我提升的

[1] TEDESCHI R G, CALHOUN L G. Post-traumatic growth: conceptual foundations and empirical evidence[J]. Psychological Inquiry, 2004, 15(1): 1-18.

机会，由“苦难的被动承受者”向“意义的建构者”转化。也就是说，在重构阶段，通过长期的照顾经历，不仅能让照顾者获得自我觉醒，也能让他们在社会层面找到自己的价值和身份，从而成为一个更具影响力的社会行动者。

4.3.1 主体性觉醒与创伤后成长

在重构阶段，部分受访者提到，他们将罕见病照顾经历当作是生命教育，从中收获了前所未有的感悟与成长，帮助他们更好地珍惜眼前人、珍惜当下，重新定义自己的人生目标和人生态度。通过对这一阶段的思考和反思，有的照顾者逐渐认识到，自己不是单纯的受害者，而是在逆境中重塑自身的主体。他们通过主动学习与自我教育，让自己不断蜕变，在自我成长和助人自助中找到存在的价值，完成“失去自我”后的“自我救赎”，实现了自我价值的重塑。

“后来有了这个病娃之后，其实对我的心态，包括对家庭关系都有很大的改变，原来我是属于那种在家里面性格特强势的，因为有这么一个病娃，就开始觉得慢慢地得学会活在当下，学会妥协，学了好多东西确实。”

在长期的照顾之后，照顾者在重构阶段不再只能看到疾病给他们带来的负面影响，相反，他们也在这一过程中不断地进行自我反思和认知重塑。照顾者的心态逐渐摆脱了灾难性创伤带来的负面影响，看到困境中的积极力量。许多照顾者从“生活在别人的阴影下”的状态中觉醒，发现了自己作为照顾者的独特价值，形成了更强大的心理韧性。

“在挑战困难的时候能获得更大的成长吧。每个人的这种感受力不同，当你做这个事的时候，刚才我说的那个叫义无反顾嘛。每一次伤心也好，或者是成就也好，就不断地让你的内心当中充满力量、坚定，或者更加沉淀、更加思考，我觉得就是在这个过程中锻炼出来的东西。”

“我以前在没有孩子，包括孩子没有这个问题之前，我觉得我的生活就是属于也不知道目标在哪，但是现在因为他生病了以后，反而觉得说你的人生就有一点事情要去做，这种状态就是为了他有些事情你要努力去做。就像我以前跟有一个病友组织的妈妈去聊天，她说以前她就光顾着挣钱了，后来孩子生病以后他们就开始做组织了，做得还很成功，成功了以后他们家孩子现在也有药用了，然后她就开始去做别的工作了。我觉得我姑娘现在让我找到了一些人生的东西，以前是不知道自己要干啥，随遇而安的状态，但是现在的话就觉得说，为了她，可

能要去主动地做一些事情了，但是至于说你要做到什么样或者是怎么做，还是没有有一个很明确的想法，但是就觉得自己要去干一些事情，找到了人生的方向。就是可能之前不知道要往哪个方向努力，但是现在可能就是要往她这个方向去努力，等于说就为了她去做这些事情，也是一种在逆境中成长的过程。”

4.3.2 身份升华与生命意义重构

在重构阶段，照顾者的身份逐渐升华，表现为由“边缘化”到“可见性”的进阶，是一个逐渐被需要、被看见的过程。一些照顾者出于助人自助的初心，参与病友组织，在病友组织中担任越来越核心的角色，和朋辈群体一起为该病种乃至整个罕见病群体做事，共同为罕见病群体推动医疗进展或争取更多的权益。在经过长期的社会倡导、政策倡导和罕见病患者组织的工作后，逐渐形成了“被需要”的群体内部权威与“被看见”的外部榜样形象，由孤立无援的照顾者，逐渐转变为具有一定影响力和话语权的人，在为患者消除社会污名、完善社会保障的努力中实现自我身份认同的重塑。

“我个人觉得，要我觉得有什么很大的力量的话，我觉得是成立这个组织。在我最初愿意去做这样一个领头人的时候，我心中就有一股责任感在里面，因为自己是创始人。可能最开始你是觉得为你自己的孩子去做这样一份努力，但事实上你在后期你是不断地在经营，不断有新的孩子的一些输入，你就会觉得你不是在自己的孩子，你已经是在为这个群体去做所有的工作。”

“我就在我们当地妇联去做了一个志愿者，也是从那以后慢慢觉得我的存在还是有意义和价值的。即便是说我们自身不受益，我们也还是都有热情，愿意去服务更多的群体，因为自己毕竟淋过雨，谁都想有热情热心，想为别人撑伞的心愿的，这也是为什么我说在我们病友群里经常是一人发问，百人回答，大家都在以不同的形式，还是在互相抱团取暖着。我们如果有经费的话，你就不管是在哪成立这个机构，我相信还是有很多家长愿意站出来去做这样一份工作的。”

重构阶段所经历的意义赋予和身份升华，既是对照顾者身份认同的一种重塑，也是对社会支持和政策倡导的积极回应，因此社会应该为照顾者提供更多社会参与机会，帮助他们“走出去”和“说出来”，完成从“苦难的被动承受者”到“意义的建构者”的转变。

5 照顾者身份认同的影响因素

罕见病患者照顾者的身份认同演变过程受到多重机制的驱动，资源匮乏会阻碍身份认同的正向演变，而社会关系既可能通过赋能促进身份认同的重构，又可能会因支持不足或附加负担限制身份认同的正向演变，具有双重性。二者交叉影响共同作用于罕见病患者照顾者的身份认同演变过程。

5.1 资源匮乏的消极影响

身份认同危机的初步产生源于照顾者对身份期望与现实的有限资源之间的矛盾，包括未被满足的罕见病护理的复杂需求和资源有限的医疗体系之间的矛盾，以及社会对照顾者的“完美”期待和个人有限的实际能力之间的矛盾。当医疗信息不对称和政策宣导不足导致照顾者不得不在“试错”中消耗有限资源，且喘息服务、经济补贴等制度空白迫使照顾者依赖非正式支持网络，进一步压缩其身份调适空间，无法满足社会强加的多重身份期待时，就引发了身份认同危机。与此同时，随着因各种原因导致的资源持续匮乏，一些照顾者在适应阶段难以找到平衡，无法调适多重角色，无法打开通往重构阶段的渠道，也就无法实现身份升华和生命意义的重构。

“说句实话，我那个手臂、我的肩周也是因为劳损了撕裂了。我拖到现在我都没去做手术，我就是想着，先把女儿做了再说，等到女儿恢复了再说。我其实都拖了一年多了。家庭遇到这种情况，你不可能顾自己的，她还那么年轻，总觉得要先把她救回来。说句实话，孩子她自己本身也很坚强。她也想到自己还有妈妈，还有社会，还有这些同学很关心她。因为有默默地关注她的这些人，她觉得她也不应该放弃。（遇到的困难）我都没跟她说，还去跟她说这些更加不得了，只有慢慢承受了，等到孩子好了那一天我再慢慢管自己的事吧。”

“这个情况一直都存在，关键是，他（指患儿）是在上小学，小孩上学一天一天的，他学还得上，然后你在家种地，一年一两万块钱的样子吧，那肯定是连家里学生上学都上不起。你在看病，我在看病，这些都是挺愁人的。去年家里是实在没钱了，我是带着病出来打零工。我是从22年停了一年药，因为没有钱了，然后到2023年出来打工，又看了病，又拿了一年的药，去年4月份我才又停了药。”

5.2 社会关系的双重作用

社会关系网络在身份认同形成过程中扮演着至关重要的角色，在身份认同构建的不同阶段，不同关系都可能表现出双重影响。例如，在社群中获得的朋辈支持可以帮助照顾者增加归属感，在冲突阶段减轻无助感，在适应阶段帮助其恢复生活秩序，然而，他们之间持续不断的苦难叙事也可能会给照顾者叠加额外的情感负担；对公众认知的宣传普及可以帮助照顾者减少社会对他们的污名化，但也可能会固化照顾者的“劳累、弱势、悲惨”的刻板印象，影响他们的社会融入意愿；政府有关照顾者权益的政策提出确实有助于帮助照顾者“被看到”，但政策落地存在的滞后性和局限性难以有效缓解照顾者的根本压力。

“首先我们可以得到医生的支持，临床医生是我们身边最强力的伙伴，他支持我们去做这样一个事情，包括支持、参与我们的活动，我们找他来给我们讲课，给我们互动都是不要钱的，基本上打个电话跟他提前说一声，他有空他们都会来。所以说我们最大的希望是来自医生的支持与关注，包括当我们出现一些突发情况以后，我们在问诊方面出现了困难的时候，医生是给我们支持最好的，一线的最贴近我们的人。第二个是我们能够得到药企的关注，虽然药企很难让我们参与药物研究，但是也能够关注我们，比如也会邀请我去参与药企的一些活动，比如如果需要他们来给我们传递一些药物的进展，在能够透露的情况下，他还是会跟我们透露，哪怕只有一点点，至少他们在力所能及的情况下，告诉你一些事情。我们认为医生是开方子的人，而药企是提供药的人，药企要有药，医生才能开得出方子，我认为这两类人都是我们生命当中不可缺少的。”

“对于我们结节性硬化症癫痫来说，它并不像普通的这种癫痫，它是顽固性的癫痫，一天里边可能发作多少次，你一旦不用药去控制，他有可能因为发作，可能窒息或者孩子就没了，其实每年都会有因为发作走掉的孩子，家长在群里祝福一下我们，然后人家就退出去了。其实有的时候觉得，心里也挺难受的，大家可能相处的挺好的，过程中还交流孩子怎么着，过些天他说他孩子没了，其实对于很多的这种家庭来说，可能更感同身受，就是说都面临这样的问题，他的孩子没有了，我的孩子会还能有多久的时间？这是很多的家长关注的问题。”

6 对患者照顾者的社会保障建议

6.1 阶段化的社会服务措施

罕见病患者照顾者在身份认同转变的不同阶段具有不同的需求,可以根据不同阶段的特性来进行差异化、针对性的服务方案设计。针对患者刚确诊,处于冲突阶段的照顾者,及时提供心理辅导、信息咨询和照顾者技能培训,改善父母不成熟的心理防御机制^[1],帮助他们理解罕见病的复杂性和特殊性,建立对疾病和新身份的认知。针对适应阶段的照顾者,提供喘息服务和社会资源链接,减轻他们的照顾负担。针对重构阶段的照顾者,关注他们的个体需求和福祉,鼓励他们在照顾者身份之外寻找个人意义和生活平衡,完成自我的“蜕变”。通过个性化和阶段化的社会服务措施,帮助照顾者应对不同阶段的情感和社会角色转变。

表 5 阶段化的社会服务措施

身份认同阶段	介入服务	具体措施
冲突阶段	心理辅导	缓解急性应激反应
		解构“母职污名化”认知 ^[2]
	信息咨询	疾病信息手册
		社群经验分享
	照顾技能培训	专家讲座
		朋辈经验共享
适应阶段	情感支持	情景模拟训练 ^[3]
		照顾者互助小组
		搭建“一站式资源平台”
	资源链接	社区或患者组织提供喘息服务 ^[4]
		明确划分家庭成员的照顾责任
重构阶段	工具性支持	开展“朋辈导师”活动
		职业规划和技能培训
		提供更多适应性岗位
	助人自助	组织各类活动,促进社会融入
		鼓励参与政策倡导,促进意义感产生

6.2 多层次的社会支持体系

[1] 王海梅, 尹华英, 李燕, 等. 照顾者技能培训对改善孤独症患者症状及父母心理防御机制的研究[J]. 中国儿童保健杂志, 2023, 31(2): 141-146.

[2] 任培心. 后天视障者自我污名及叙事治疗介入研究[D]. 山东大学, 2023.

[3] 董蓉娜, 唐亚, 李福萌, 等. 情景模拟训练对孤独症儿童社交障碍及生活能力的影响[C]//第二届全国康复与临床药学学术交流会议论文集. 2022: 467-472.

[4] DOMARADZKI J, JABKOWSKI P, WALKOWIAK D. Rare disease, common struggles: quality of life, caregiver burden and financial wellbeing of family caregivers in Poland[J]. Scientific Reports, 2025, 15(1): 22678.

为了全面支持罕见病患者照顾者，微观上可以根据照顾者的特殊需求制定个性化的介入方案，中观上可以通过公众宣传教育及社区网络支持改善照顾者的处境不利地位，宏观上可以推动罕见病药物及治疗的制度保障，并加强政府跨部门协作形成全面的制度保障体系，从根源上改善患者照顾者的生存空间。

首先，在微观层面，实施以家庭为中心的个性化介入方案。罕见病家庭的需求评估体系亟需实现从“粗放帮扶”到“家庭画像”的升级，形成一套多维度的罕见病患者家庭标准化需求评估体系，可以采用量化评分与质性访谈相结合的方式，对罕见病患者照顾者进行经济状况、心理状态、社会支持程度等多维度的评估，针对评估结果进行个性化、定制化帮扶与动态跟踪，社区联动社工，做到“一户一政策”，将对照顾者的帮扶落到实处。还可以为单病种的患者照顾者开设线上支持小组，研究发现，这种形式对改善照顾者的压力有明显效果^[1]。

其次，在中观层面，建设以社区为中心的协同网络。对罕见病家庭的帮助需要多方联动，共同建设罕见病友好社区，社区可以联合社工机构、退休医护、高校、社会爱心人士，组成“爱心接力团”，进行邻里服务与义工行动，在社区服务中心提供限时无偿或低偿看护，增加照顾者喘息的机会；联合当地文化资源，举办罕见病科普讲座或沉浸式科普剧场，为大众展现罕见病家庭的真实生活，增加大众认知，减少歧视和污名化；还可以开设照顾者脱口秀专场，通过黑色幽默解构压力，让照顾者在倾诉中进行情绪宣泄与力量传达。

再次，在宏观层面，构建以制度建设为中心的战略支持。对罕见病的制度保障应推动政府相关部门的跨部门协作，对照顾者权益进行保障。统筹卫健、医保、民政、教育等资源，通过有力的社会政策保障照顾者带薪照顾的弹性假期时长；请假期间公司不得因照顾责任对照顾者进行降薪、调岗或解除劳动合同，政府对执行相关政策的公司进行财政补贴，以提升企业执行政策的积极性；政府联合保险公司对罕见病家庭设立专门的“照顾者综合险”，补贴照顾者误工损失、心理治疗及家政服务开销，多方面保障照顾者的权益。

[1] PIERCE K, MURPHY J B, ROBERTSON E G, et al. “Just realising that I wasn’t alone... was profound”: a mixed-methods evaluation of a pilot peer-to-peer wellbeing program for carers of children with rare epilepsies[J]. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2025, 20: 524.

7 对患者照顾者的心理调适建议

7.1 梳理并总结照顾历程中的获益

罕见病患者的照顾者往往经受着繁重的照顾压力，这些压力来自日常护理、经济、诊疗等多个方面。巨大的照顾压力固然是事实，但也只是硬币的其中一个面。如果照顾者每天感受到的都是照顾带来的压力、困扰等负面情绪，就很可能导致枯竭、倦怠等消极后果。反之，如果照顾者能够适当梳理并总结照顾历程中的获益，将对心理健康和照顾质量带来双重积极影响。

有研究者梳理了阿尔茨海默病患者家庭照顾者的录音日记，总结出 10 个照顾者获益方面的主题，包括：对病症的了解和接受、照顾者角色带来的目标感和责任感、当患者功能较好时感到满足、掌握照顾患者的技能、提高耐心和宽容度、在困难的情况下培养积极的意义感和幽默感、学会放弃一些不必要的事情、与患者建立更密切的关系、寻求支持以及感到能帮助其他照顾者^[1]。

在本次调研中，我们也听到了一些罕见病患者照顾者对获益感的描述。例如，一位患儿家长告诉我们：“他们刚开始有一个几十个人的群聊，我说我想收集一些资料给大家共享，他们说可以，他们以前也做过这个事情，但是做了几个月之后，大家就没有再坚持下去，他们说这个事情其实坚持下去很难，但是我觉得，做着做着我就感觉我不是在坚持，而是说我从这里头能让我自己成长很多，学到很多知识，所以才有这样源源不断的这种动力去继续做这个事情。”

研究表明，一方面，具有较高获益感水平的照顾者能够将思想和注意力集中在与照顾相关的愉快的事情上，而不是去关注不愉快的事情，从而可以减轻主观的照顾负担感，并提高复原力^{[2][3]}。另一方面，照顾者获益感能激发照顾者以更加积极的方式重新评价所面临的压力事件，从而为患者提供更为稳定和高质量的照顾，促进患者病情的改善。因此，通过自行回顾或寻求专业帮助的方式，照顾者若能梳理并总结在照顾历程中的获益，将给患者家庭带来积极的作用。

7.2 看到并满足自身的合理需要

[1] CHENG S T, MAK E P, LAU R W, et al. Voices of Alzheimer caregivers on positive aspects of caregiving[J]. Gerontologist, 2016, 56(3): 451-460.

[2] YU D S F, CHENG S T, WANG J. Unravelling positive aspects of caregiving in dementia: an integrative review of research literature[J]. International Journal of Nursing Studies, 2018, 79: 1-26.

[3] CASSIDY T, MCLAUGHLIN M, GILES M. Applying a resource model of stress to the cancer caregiver experience[J]. Clinical Nursing Studies, 2015, 3(2). doi: 10.5430/cns.v3n2p59.

照顾罕见病患者需要花费大量的时间和精力，而且这样的照顾是长期的，可能长达数十年。这对于那些仍在工作的照顾者来说无疑是一个巨大的挑战。面对长期的照顾需求，一些照顾者需要请假、调整工作岗位、缩减工作时长，有些照顾者不得不放弃工作。国际阿尔茨海默病协会在 2022 年的调查数据显示，54% 的非专业照顾者表示他们经常或一直感到压力，39% 报告有时感到压力，而只有 8% 的非专业照顾者表示很少或从来没有感到压力^[1]。美国家庭照顾者协会在 2020 年的调查显示，21% 的家庭照顾者报告自己的健康状况一般或较差，比 2015 年增加了 4%^[2]。慢性病患者需要长期照顾，而沉重的照顾负担可能引发照顾者的心理问题，如严重的疲劳，甚至恐惧、抑郁等^[3]。在本次调研中，一些照顾者也表示遭遇了各方面的巨大压力，体验到了明显的身心负担。

要合理应对上述问题，照顾者在对患者提供全方位的照顾之外，需要看到并满足自身的合理需要，主要包括休息的需要、休闲娱乐的需要和自我实现的需要。休息的需要是指，照顾者不应过度操劳，否则可能导致身心的崩塌。在观念方面，照顾者可以卸下“完美照顾者角色”的重负，意识到自身也是有权休息的人；在现实条件方面，尽可能找到帮助资源，在患者照顾中“搭把手”，给自己创设出休息的时间。休闲娱乐的需要不等同于休息的需要，前者不是纯休息，而是从事自己喜爱的活动，例如体育活动、文艺活动、康乐活动、交往活动等。研究表明，这些活动能提升个体的主观幸福感^[4]。自我实现的需要是指发挥自我价值并体验到成就感。长远来看，照顾者不应被“困住”，而应在照顾之外找到属于自己的天地。一些照顾者会从事患者组织的工作，另一些照顾者会在患者的健康状况相对稳定时外出工作，这都是很好地实现照顾者自我价值的途径。

[1] Alzheimer's Disease International. World Alzheimer Report 2022[R]. <https://www.alzint.org/resource/world-alzheimer-report-2022/>.

[2] National Alliance for Caregiving, AARP. Caregiving in the U.S. 2020[R]. https://www.caregiving.org/wp-content/uploads/2020/08/AARP1316_ExecSum_CaregivingintheUS_508.pdf.

[3] 翟雨沫. 叙事疗法提升阿尔茨海默病患者家庭照顾者获益感的个案研究[D]. 北京师范大学, 2024.

[4] 蒋奖, 秦明, 克燕南, 等. 休闲活动与主观幸福感[J]. 旅游学刊, 2011, 26(9): 74-78.

8 结语

罕见病一般为慢性疾病，患者以儿童居多。由于单病种的患病人群基数小，相关的科研与诊疗工作面临诸多特殊难题。患者及其家庭普遍遭遇诊断滞后、有效治疗方案匮乏、医疗负担沉重、心理压力巨大等困境。加之罕见病患者需要长期的医疗照护与社会支持，照顾者在其中发挥着不可替代的关键作用。以往罕见病议题的研究一般聚焦于患者，专门针对照顾者的研究很少。照顾者的身份认同经历着冲突与重构，这一过程对照顾者自身和患者有双重影响。

罕见病患者照顾者身份认同的形成过程是一个动态适应过程，受多重因素共同影响，历经“冲突-适应-重构”三个阶段。在冲突阶段，照顾者受社会文化因素影响，面临身份断裂、情感震荡和家庭动荡，应关注照顾者的心理应激与情感冲击；在适应阶段，照顾者受社会支持的积极影响和资源匮乏的消极影响，通过身份调适、资源整合和家庭责任共担，生活逐渐恢复正轨，应重视照顾者的资源诉求及喘息需求；在重构阶段，照顾者能够对病痛带来的生活进行意义重构，可能会实现身份升华，完成从“失去自我”到“自我救赎”的蜕变。

在对罕见病患者照顾者进行社会服务方案的策划时要重视分阶段响应差异化需求，构建阶段化的社会服务措施和多层次的社会支持体系，以切实改善罕见病患者照顾者的生活质量。对患者照顾者个人而言，如果能够适当梳理并总结照顾历程中的获益，并看到、满足自身的合理需要，对照顾者自己的身心健康将大有裨益，也对间接提升照顾质量具有积极作用。

中国罕见病社会心理质性研究报告(2026)

报告四

中国罕见病 患者组织工作人员的情感劳动



1 引言

罕见病是对一类患病率低、患者总数少的疾病的统称。全球目前已知的罕见病超过 1 万种^[1]，受罕见病影响的人数有 2.6 亿~4.5 亿^[2]。在我国，已知的罕见病数量有 4000 余种^[3]，罕见病患者人数超过 2000 万^[4]。党的十九大将“健康中国”战略确立为国家发展的重要规划，罕见病患者的医疗保障和服务问题亟待关注。构建系统化、规范化的罕见病患者服务制度，不仅是提升罕见病患者健康福利水平的现实诉求，更是推动健康中国战略向纵深发展、实现全民健康目标的核心路径，同时也对促进社会公平、推动高质量发展具有深远意义。

目前，罕见病患者及其家庭在医疗、教育、社会融入等方面面临诸多挑战。罕见病患者组织作为连接患者、医疗机构、政府及社会各界的桥梁，其工作人员在提供信息支持、心理慰藉、政策倡导等方面发挥着不可替代的作用。在这一过程中，罕见病患者组织的工作人员不仅需要具备专业的知识和技能，还需要进行大量的情感劳动，即在工作过程中管理、调节和表达情绪，以满足患者及其家庭的情感需求。对罕见病患者组织工作人员而言，情感劳动既是一种工作要求，也可能成为职业压力的重要来源。长期、高强度的情感劳动可能导致工作人员出现职业倦怠，进而影响工作效率和服务质量。世界卫生组织在“世界工作对话(World of Work Dialogue)”报告中指出，工作场所中心理健康问题的重要性已经凸显，但没有得到应有的重视，并希望用人单位能加强对员工职业心理健康的关注，提升员工幸福感，做员工福祉的保护者^[5]。因此，深入探讨罕见病患者组织工作人员的情感劳动现状、影响因素及应对策略，对于提升服务质量、保障患者组织工作人员的身心健康，进而为患者提供更好的服务具有重要意义。

[1] HAENDEL M, VASILEVSKY N, UNNI D, et al. How many rare diseases are there?[J]. Nature Reviews Drug Discovery, 2020, 19(2): 77-78.

[2] NGUENGANG WAKAP S, LAMBERT D M, OLRYS A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database[J]. European Journal of Human Genetics, 2020, 28(2): 165-173.

[3] 华东师范大学. “罕见”日，华东师大重磅发布中国人群罕见病名录[EB/OL]. (2024-02-29)[2026-06-25]. <https://www.ecnu.edu.cn/info/1094/65660.htm>.

[4] 沙利文，北京病痛挑战公益基金会. 中国罕见病行业趋势观察报告（2026）[R]. 北京，2026.

[5] World Health Organization. Report of the world of work dialogue[EB/OL]. (2021-12-23) [2026-05-25]. <https://www.who.int/publications/i/item/9789240031890>.

2 文献综述

2.1 概念界定：情感劳动

“情感劳动”的概念最早由美国社会学家 Hochschild 提出，她将情感劳动定义为“服务业从业人员按照组织要求，在公共场合，为呈现他人可见的面部表情和肢体语言而对自己的个人感受进行管理”的工作行为，实质上是一种职业角色的劳动^[1]。Hochschild 更关注情感劳动中个体的内在心理体验，并开创性地将其划分为表层劳动与深层劳动两种类型。Morris 和 Feldman 则认为，情感劳动是员工在人际交往互动过程中，为展现组织期望情绪而进行的努力、规划与调控行为^[2]。心理学范式的情感劳动定义与 Hochschild 的社会学定义视角有所不同，但它们共同包含的三个要点被广泛视为情感劳动的核心内涵：情感劳动发生在服务者与服务对象的互动过程中；情感劳动工作者展现的情绪会对服务对象的情绪、态度和行为产生影响；情绪展现必须遵循一定的规则^{[3][4]}。总结前人的界定，我们将罕见病患者组织工作人员的情感劳动界定为根据工作对情绪展现规则的要求，调整语言、身体姿态以及内在感受，从而给罕见病患者带来较好的服务体验，提高服务质量的过程。

2.2 罕见病患者组织相关研究

2.2.1 罕见病患者组织的功能

（1）信息交换互帮互助

罕见病的药物研发更易遇到经费和技术方面的困境^[5]，而能够治疗罕见病的医生有时候比罕见病还罕见。因此，罕见病患者更需要病友之间的互助^[6]，例如，彼此交换就医和用药信息，同时还能互相安慰、增强对抗病魔的信心。

（2）协同助力药物可及

[1] HOCHSCHILD A R. The managed heart: commercialization of human feeling[M]. Oakland: University of California Press, 2019.

[2] MORRIS J A, FELDMAN D C. The dimensions, antecedents, and consequences of emotional labor[J]. Academy of Management Review, 1996, 21(4): 986-1010.

[3] ZAPF D. Emotion work and psychological well-being: a review of the literature and some conceptual considerations[J]. Human Resource Management Review, 2002, 12(2): 237-268.

[4] GRANDEY A A. When “the show must go on”: surface acting and deep acting as determinants of emotional exhaustion and peer-rated service delivery[J]. Academy of Management Journal, 2003, 46(1): 86-96.

[5] 左玮, 张波, 张抒扬. 罕见病用药保障现状与挑战[J]. 罕见病研究, 2024, 3(2): 155-163.

[6] FERREIRA C R. The burden of rare diseases[J]. American Journal of Medical Genetics Part A, 2019, 179(6): 885-892.

罕见病患者虽然是人类中的少数，但是因罕见病而形成的患者组织却有可能为整体医学和更多人做出贡献^[1]。很多时候，正是患者组织打破了孤儿药的研发壁垒。具体而言，在研发早期，患者组织可以协助研究者收集真实证据，完善试验设计；在临床研究阶段，可以协助招募受试患者入组；在药物评估阶段，能从治疗感受、副作用接受意愿、经济负担等角度收集数据，预估可能产生的影响；在药物审评过程中，可以收集患者意见，使之成为监管部门的决策参考^[2]。另外，患者组织还能推动药物加速审批、进入医保，促进仿制药研发^[3]。

罕见病患者组织还可以为医学研究筹集资金，如美国肌萎缩疾病协会年均资助 350 名研究人员开展神经肌肉疾病的研究，为该疾病领域半个世纪以来的诸多重要进展做出了贡献；美国淋巴管肌瘤病（LAM）基金会筹集资金用于资助 LAM 的生物学研究，其结果直接影响了该病的治疗进展^[4]；中国关注家族性高胆固醇血症的患者组织红米粒互助之家和瑞鸥公益基金会联合发起“红米粒家族性高胆固醇血症科研项目专项基金”，2025 年首批资助总额为 300 万元人民币。

（3）联合发声推进政策

尽管医院、药监局等医疗系统也在积极解决罕见病群体的现实问题，但最迫切想要解决问题的永远是患者本身^[5]。患者组织的意见领袖可以被视为代表患者群体的专家，他们最了解患者的境况，他们的关注点正是患者的医疗需求及其他各方面的迫切需求^[6]。因此，落实“以患者为中心”的理念，赋予患者组织更多的表达权与参与权尤为关键，这不仅有助于提升他们在医疗决策中的影响力，更是推动医药改革向纵深发展、切实改善医疗可及性的重要路径。在中国，许多患者组织在推动疾病进入罕见病目录、纳入医保等方面起到了重要作用。

2.2.2 罕见病患者组织的工作特点

罕见病患者组织工作人员是指工作于罕见病患者组织，致力于为组织所服务

[1] 黄如方. 患者社群组织如何推动药物研发[R]. 上海: 蔻德罕见病中心, 2025.

[2] WOOD J, SAMES L, MOORE A, et al. Multifaceted roles of ultra-rare and rare disease patients/ parents in drug discovery[J]. Drug Discovery Today, 2013, 18(21-22): 1043-1051.

[3] DIMOND R, LEWIS J. “My full-time unpaid role”: understanding the (extra)ordinary work of founders of rare disease organisations[J]. Social Science & Medicine, 2025, 372: 117958.

[4] INGELFINGER J R, DRAZEN J M. Patient organizations and research on rare diseases[J]. The New England Journal of Medicine, 2011, 364(17): 1670-1671.

[5] 窦婴, 晋军. 非营利组织的逐利逻辑——以某遗传代谢病患者组织为例[J]. 社会学评论, 2022, 10(6): 212-229.

[6] SCHRÖDER A, HÖLZLE K, SCHULTZ C. The role of community governance and interaction quality in patient organizations for rare chronic diseases[C] //HEIB H-U, PEPPER P, SCHLINGLOFF H, et al. INFORMATIK 2011-informatik schafft communities. Bonn: GI-Jahrestagung, 2011: 227.

的患者提供支持的人。罕见病患者组织工作人员来源以罕见病患者及其家属为主。仅少部分患者组织有罕见病患者或家属以外的、本身与罕见病没有直接关联的工作人员，其工作性质分为全职和兼职^[1]，工作内容包括推动罕见病群体权益保障、疾病科普、患者关怀等，与患者、家属、社会各界频繁互动。

罕见病患者组织的工作具有与其他组织不同的独特性：

首先，患者组织的工作人员主要面对的是饱受罕见病折磨的患者及家属，他们往往面临较大的身体、心理、经济等多重困境，情绪状态复杂多变。患者组织的工作人员需要投入大量的情感精力，去理解、安抚、鼓励和帮助他们。这种情感付出所带来的效果很难用具体数据量化，但却对患者及家属的生活产生着切实和深远的影响，是患者组织的工作中不可或缺的一部分^[2]。

其次，患者组织工作人员的日常工作内容丰富多样，既包括为患者提供疾病咨询、心理疏导等直接服务，也涉及组织公益活动、开展社会倡导等工作。这些工作需要与不同的相关方进行沟通与协作，在这个过程中，工作人员需要根据不同场景和对象，灵活调整自己的情感表达方式，以实现最佳工作效果^[3]。

再次，罕见病患者组织工作人员虽然致力于公益事业，但他们同样面临着组织发展的压力和社会的期望。他们需要在有限的资源条件下，努力平衡组织运营、服务患者和推动社会变革等多方面的工作要求。与一般服务行业的从业者不同，他们的工作不是为了满足客户需求、获取经济利益，而是为了实现社会公平正义和罕见病群体的整体福祉，其工作目标具有更高的社会价值和意义，也具有更鲜明的情感属性。深入了解患者组织工作人员的情感劳动状况，有助于更好地理解这一特殊职业群体的工作状态，为提升组织工作效率、改善服务质量以及推动罕见病事业发展提供更有力的支持^[4]。

2.3 情感劳动相关研究

2.3.1 情感劳动的特点

（1）情感劳动的意义

[1] 张抒扬, 董咚, 等. 2020 中国罕见病综合社会调研[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020.

[2] DIMOND R, LEWIS J. "My full-time unpaid role": understanding the (extra)ordinary work of founders of rare disease organisations[J]. Social Science & Medicine, 2025, 372: 117958.

[3] PATTERSON A M, O'BOYLE M, VANNOY G E, et al. Emerging roles and opportunities for rare disease patient advocacy groups[J]. Therapeutic Advances in Rare Disease, 2023, 4: 26330040231164425.

[4] PINTO D, MARTIN D, CHENHALL R. Chasing cures: Rewards and risks for rare disease patient organisations involved in research[J]. BioSocieties, 2018, 13(1): 123-147.

从广义上理解，情感劳动就是一种投入情感的工作，或在工作中调控自己的情感以适应或完成一定的任务。为了保证所有人都过上正常、有尊严的生活，始终会有情感劳动的职业存在^[1]。在情感密集型（如服务业）企业中为顾客提供服务时，员工不仅要从事体力和脑力劳动，还必须有感情上的投入与付出。例如，医生从事的不仅是救死扶伤的事业，还是一项终极关怀的事业。医院的病人充满了焦虑和恐惧，医生在治疗的过程中不仅要对患者进行药物治疗，而且要进行心理疏导，如通过交谈来减轻病人对疾病或死亡的恐惧，帮助病人平静下来。教师、护士、心理咨询师、社会工作者等职业人士的工作都存在情感劳动，因为他们直接面对的是活生生的、有情感需要的人。情感劳动意味着员工根据组织和服务对象的需要对自身情感进行整饰和管理。对情感劳动者来说，要做到组织和服务对象双方都满意往往存在一定的困难，因此，情感劳动也会带来压力。

（2）情感劳动的策略

情感劳动实质上是员工在工作场合中的情绪调控，包括表层劳动和深层劳动^[2]。表层劳动着重调控表情行为，如面部表情、动作姿势、语音语调等，深层劳动则着重调整对工作环境及相关要求的认知，使个体内心认知加工与组织需要的工作情绪保持一致^[3]。自动调节在工作场合中也是一种情绪调节方式。自动调节是指员工将工作场合所期望的情绪与自己的情绪反应融合在一起，自然、真实地表达工作环境中体验到的情绪，而无需从认知上或表情行为上付出调控的努力^[4]。自动调节、深层调节、表层调节为三种不同类型的情感劳动策略^[5]。一般来说，与自动调节和深层调节相比，表层调节更容易带来心理损耗。

2.3.2 情感劳动的后果

早期的情感劳动理论认为大量的、频繁的劳动会让服务业从业人员产生自我疏离感，伤害员工心理健康，并对员工工作态度产生消极影响，认为情感劳动对

[1] 郭景萍. 工作与情感: 情感劳动与情感管理[J]. 学术交流, 2008, (6): 113-117.

[2] MORRIS J A, FELDMAN D C. The dimensions, antecedents, and consequences of emotional labor[J]. Academy of Management Review, 1996, 21(4): 986-1010.

[3] BROTHERIDGE C M, GRANDEY A A. Emotional labor and burnout: comparing two perspectives of “people work”[J]. Journal of Vocational Behavior, 2002, 60(1): 17-39.

[4] ZAPF D. Emotion work and psychological well-being: a review of the literature and some conceptual considerations[J]. Human Resource Management Review, 2002, 12(2): 237-268.

[5] DIEFENDORFF J M, CROYLE M H, GOSSERAND R H. The dimensionality and antecedents of emotional labor strategies[J]. Journal of Vocational Behavior, 2005, 66(2): 339-357.

员工的影响是负面的^[1]。然而，近期的研究发现，情感劳动的负面影响主要来自表层劳动，多项研究发现表层劳动会给员工带来情绪耗竭^{[2][3]}、情绪失调^[4]、压力^{[5][6]}、消极情绪状态^[7]、工作满意度降低^[8]、个人成就感降低、工作投入减少^[9]、自我真实感减弱^[10]等。研究发现，表层劳动对情绪耗竭的预测力最强^[11]，可以在工作情境中预测员工的情绪耗竭问题。更进一步的研究表明，表层劳动不仅会直接影响员工心理健康，还会间接引发其他的一些负面结果，如离职意向或行为^[12]、角色背离行为、工作家庭双向冲突和工作退缩行为^[13]等。

与表层劳动相反的是，深层劳动与员工的心理状态之间存在正向关系，如通过对不同行业的服务性岗位员工的研究发现，深层劳动能显著提高员工的个人成就感^[1]。在服务过程中，员工通过深层劳动策略来实现更深的情感传递，进而为顾客提供更具温度与亲和力的服务体验。然而，深层劳动的效果并非简单的线性递增关系。具体而言，适度的深层劳动不会对员工产生负面效应，而高强度的深层劳动则可能会像表层劳动一样，引发员工的情绪耗竭。

通过对护士群体的研究也可以加以验证，情感劳动的不同策略对员工行为有不同的影响。表层劳动正向影响离职倾向，采用表层劳动策略的频率越高，离职倾向越高。深层劳动负向影响离职倾向，采用深层劳动策略的频率越高，离职意

-
- [1] BROTHERIDGE C M, GRANDEY A A. Emotional labor and burnout: comparing two perspectives of "people work"[J]. *Journal of Vocational Behavior*, 2002, 60(1): 17-39.
- [2] JUDGE T A, WOOLF E F, HURST C. Is emotional labor more difficult for some than for others? A multilevel, experience-sampling study[J]. *Personnel Psychology*, 2009, 62(1): 57-88.
- [3] GRANDEY A, FOO S C, GROTH M, et al. Free to be you and me: a climate of authenticity alleviates burnout from emotional labor[J]. *Journal of Occupational Health Psychology*, 2012, 17(1): 1-14.
- [4] ZAPF D, HOLZ M. On the positive and negative effects of emotion work in organizations[J]. *European Journal of Work and Organizational Psychology*, 2006, 15(1): 1-28.
- [5] GREBNER S, SEMMER N, FASO L L, et al. Working conditions, well-being, and job-related attitudes among call centre agents[J]. *European Journal of Work and Organizational Psychology*, 2003, 12(4): 341-365.
- [6] HÜLSHEGER U R, LANG J W B, MAIER G W. Emotional labor, strain, and performance: testing reciprocal relationships in a longitudinal panel study[J]. *Journal of Occupational Health Psychology*, 2010, 15(4): 505-521.
- [7] 刘朝, 王赛君, 马超群, 等. 基于多层线性模型的情绪劳动、情绪状态和工作退缩行为关系研究[J]. *管理学报*, 2013, 10(4): 545-551.
- [8] GIARDINI A, FRESE M. Reducing the negative effects of emotion work in service occupations: emotional competence as a psychological resource[J]. *Journal of Occupational Health Psychology*, 2006, 11(1): 63-75.
- [9] BECHTOLDT M N, ROHRMANN S, DE PATER I E, et al. The primacy of perceiving: emotion recognition buffers negative effects of emotional labor[J]. *Journal of Applied Psychology*, 2011, 96(5): 1087-1094.
- [10] 马淑蕾, 黄敏儿. 情感劳动: 表层动作与深层动作, 哪一种效果更好?[J]. *心理学报*, 2006, (2): 262-270.
- [11] HÜLSHEGER U R, SCHEWE A F. On the costs and benefits of emotional labor: a meta-analysis of three decades of research[J]. *Journal of Occupational Health Psychology*, 2011, 16(3): 361-389.
- [12] BOZIO NELOS N, KIAMOU K. Emotion work in the Hellenic frontline services environment: how it relates to emotional exhaustion and work attitudes[J]. *The International Journal of Human Resource Management*, 2008, 19(6): 1108-1130.
- [13] CHAU S L, DAHLING J J, LEVY P E, et al. A predictive study of emotional labor and turnover[J]. *Journal of Organizational Behavior*, 2009, 30(8): 1151-1163.

愿越低^[1]。情感劳动可预测职场压力水平和职业倦怠，不适当的情感劳动可导致更多的工作压力、倦怠以及心理不真实感，对员工心理健康存在一定的损害^{[2][3]}。多个实证研究证明，情感劳动对员工的整体绩效有显著的影响，表层劳动和深层劳动以不同的路径、不同的方向作用于绩效^[4]。

2.3.3 情感劳动的影响因素

（1）员工的个人特征

首先，从性别来看，与男性相比，女性被认为更善于处理情感，并更多从事情感劳动的工作^[5]；但是目前尚未有实证研究证明女性在情感劳动工作中存在明显优势，相反，将情感劳动视为压力源的女性人数显著多于男性^[6]。其次，从年龄来看，人们一般认为个体会随着年龄的增长而发展更多的情绪调节技能，所以年龄也被认为与情感劳动关系密切^[7]。通过对大年龄跨度的被试的研究发现，情感劳动策略与年龄相关，年轻的职场人士更多采用表层劳动，年长者更多地采用深层劳动和自发的真实情绪表达两种策略^[8]。再次，人格特征会影响情感劳动的投入。外向型的人对于展示规则中表达积极情绪的要求更敏感，而神经质的人对于表达消极情绪的要求更敏锐^[9]。外向型人格对情感劳动和结果变量的关系有显著的调节作用：相对内向型的人来说，深层劳动会让外向型的人在一段时间内处于更强烈的情绪状态，表层劳动则会让外向型的人体验到更多的情绪耗竭感；总体上情感劳动对内向型的人来说更困难，受益却更少^[10]。

（2）服务对象的反馈

-
- [1] 吕艺芝, 王学谦, 薛雅娴, 等. 情感劳动对护士离职倾向的影响: 职业嵌入和积极情绪的作用[J]. 中国临床心理学杂志, 2024, 32(1): 155-159.
- [2] LEIDNER R. Fast food, fast talk: Service work and the routinization of everyday life[M]. Berkeley: University of California Press, 1993.
- [3] PIERCE J L. Gender trials: emotional lives in contemporary law firms[M]. Berkeley: University of California Press, 1996.
- [4] WONG J Y, WANG C H. Emotional labor of the tour leaders: an exploratory study[J]. Tourism Management, 2009, 30(2): 249-259.
- [5] RAFAELI A, SUTTON R I. The expression of emotion in organizational life[M] //CUMMINGS L L, STAW B M. Research in Organizational Behavior. Greenwich: JAI Press, 1989: 1-42.
- [6] WILLIAMS C. Sky service: the demands of emotional labour in the airline industry[J]. Gender, Work & Organization, 2003, 10(5): 513-550.
- [7] GROSS J J, CARSTENSEN L L, PASUPATHI M, et al. Emotion and aging: experience, expression, and control[J]. Psychology and Aging, 1997, 12(4): 590-599.
- [8] DAHLING J J, PEREZ L A. Older worker, different actor? Linking age and emotional labor strategies[J]. Personality and Individual Differences, 2010, 48(5): 574-578.
- [9] DIFENDORFF J M, RICHARD E M. Antecedents and consequences of emotional display rule perceptions[J]. Journal of Applied Psychology, 2003, 88(2): 284-294.
- [10] JUDGE T A, WOOLF E F, HURST C. Is emotional labor more difficult for some than for others? A multilevel, experience-sampling study[J]. Personnel Psychology, 2009, 62(1): 57-88.

服务对象是服务工作互动的主体之一，是情感劳动者展现出来的情绪的直接目标受众^[1]。同时，作为互动主体之一，服务对象的反馈以及服务对象本身的态度、行为会反过来影响情感劳动者的情绪体验和表达^[2]。以服务行业为例，当从业者选择表层情感劳动策略时，即便其呈现的情绪表现与顾客预期及组织规范相符，一旦被顾客察觉情绪表达存在伪装与虚假成分，便可能引发顾客对服务质量的负面评价。这种负面反馈不仅会降低顾客满意度，还会加重情感劳动者的心理负担与工作压力，进而对其职业体验与工作效能产生不利影响。

（3）工作特征的影响

工作特征的不同维度会对情感劳动的不同属性产生影响，如任务重复性会正向影响情感劳动发生的频次，负向影响持续时间，任务多样性会正向影响日常工作中需要呈现的情绪的多样性，工作自主性会负向影响由于情绪体验和情绪展现不一致导致的情绪失调等^{[3][4]}。工作特征的影响还反映在组织对情感展现规则的要求。积极展现规则对情感劳动的浅层和深层行为有正向影响，对真实情感表达有负向影响；消极展现规则对表层行为有正向影响，对真实情感表达有负向影响；角色认同和同理心在服务提供者的情感劳动过程中发挥着重要作用^[5]。

[1] ZAPF D. Emotion work and psychological well-being: a review of the literature and some conceptual considerations[J]. Human Resource Management Review, 2002, 12(2): 237-268.

[2] COTÉ S. A social interaction model of the effects of emotion regulation on work strain[J]. Academy of Management Review, 2005, 30(3): 509-530.

[3] MORRIS J A, FELDMAN D C. Managing emotions in the workplace[J]. Journal of Managerial Issues, 1997, 9(3): 257-274.

[4] MORRIS J A, FELDMAN D C. The dimensions, antecedents, and consequences of emotional labor[J]. Academy of Management Review, 1996, 21(4): 986-1010.

[5] 刘兵, 崔文静, 李娜. 积极和消极展现规则对员工情感劳动的影响机制——基于意义建构理论[J]. 技术经济, 2018, 37(6): 111-119.

3 调研方法

2024 年 1~7 月，在北京病痛挑战公益基金会的协调下，调研团队对 20 名来自不同地区、服务不同病种的罕见病患者组织工作人员进行了深度访谈。访谈对象覆盖 18 家罕见病公益机构。受访者包括女性 11 人，男性 9 人，年龄区间在 29~73 岁。访谈对象中，具有“患者组织工作人员”和“病友/照顾者”双重身份的有 17 人。从业时长 5 年及以下者有 5 人，5~10 年（含 10 年）者 8 人，10 年以上资深从业者 7 人，最长服务年限达 21 年。

表 6 访谈对象基本信息表

编号	性别	年龄	所服务的罕见病病种	服务年限	角色	所在罕见病服务患者组织
N1	女	31	多病种	5	患者组织工作人员	北京病痛挑战公益基金会
N2	女	41	多病种	15	患者、患者组织工作人员	北京病痛挑战公益基金会
N3	男	31	多病种	8	患者组织工作人员	北京病痛挑战公益基金会
N4	男	53	结节性硬化症	14	患者、患者组织工作人员	北京蝴蝶结结节性硬化症罕见病关爱中心
N5	女	56	肌萎缩侧索硬化	16	照顾者、患者组织工作人员	北京东方丝雨渐冻人罕见病关爱中心
N6	男	29	面肩肱型肌营养不良	8	患者、患者组织工作人员	你并不孤单 FSHD 患者关爱中心
N7	男	53	法布雷病	9	患者、患者组织工作人员	中国法布雷病友会
N8	男	47	克氏综合征和性腺发育异常	18	患者、患者组织工作人员	天津合众罕见病关爱帮扶中心
N9	女	39	遗传性鱼鳞病	4	照顾者、患者组织工作人员	遗传性鱼鳞病宝贝成长互助之家
N10	男	58	多病种（以血友病为主）	21	患者、患者组织工作人员	天津市友爱罕见病关爱服务中心
N11	女	46	肺动脉高压	7	患者、患者组织工作人员	天津同呼吸罕见病患者帮扶中心
N12	女	29	肌萎缩侧索硬化	6	患者组织工作人员	上海浦东新区蒲公英渐冻人罕见病关爱中心
N13	女	45	库欣综合征	10	患者、患者组织工作人员	皮质醇增多症联盟
N14	男	45	多病种	4	患者、患者组织工作人员	罕见病万里行

N15	女	73	肢端肥大症	19	患者、患者组织工作人员	垂体瘤 GH 病友会
N16	男	40	进行性肌营养不良	7	照顾者、患者组织工作人员	深圳冻力宝贝进行性肌营养不良症关爱中心
N17	女	37	神经纤维瘤病	8	患者、患者组织工作人员	深圳市泡泡家园神经纤维瘤病关爱中心
N18	男	40	血友病	20	患者、患者组织工作人员	武汉东西湖区血友之家罕见病助残关爱中心
N19	女	38	纯合子家族性高胆固醇血症	5	患者、患者组织工作人员	红米粒 FH 病友服务中心
N20	女	38	重症肌无力	3	患者、患者组织工作人员	北京爱力重症肌无力罕见病关爱中心

本次调研通过深度访谈法，深入探索罕见病患者组织工作人员在为患者及其家庭提供支持与服务过程中的情感劳动投入现状。提前制定访谈提纲，提纲围绕工作人员的从业动机、工作状态、组织情况、情感体验等方面设计问题，如“是什么激发了您从事病友服务？您目前的工作状态是怎样的？”“组织面临的主要困难和挑战是什么？这些困难如何影响您的情感投入？”。在访谈过程中，依据访谈对象的回答灵活追问，深度挖掘其深层次的感受和经历。

访谈以线上线下相结合的方式，确保每位访谈对象都能在不受打扰的环境中自由表达。在访谈过程中，访谈者严格遵循中立原则，避免先入为主的引导和提示。通过开放性提问鼓励访谈对象分享其真实想法和感受。访谈时长为 1 至 2 小时，根据访谈对象的实际情况灵活调整。访谈前请访谈对象阅读知情同意书，解释访谈的目的、内容、保密原则，获取访谈对象的知情同意。

4 罕见病患者组织工作人员的情感劳动表现

罕见病患者组织工作人员的情感劳动主要表现为表层情感劳动和深层情感劳动。表层情感劳动表现为外在情绪掩饰、常规化语言沟通和流程化服务操作。深层情感劳动则表现为深度情感共鸣、主动情感投入和价值内化行动。这些表现不仅反映了他们在工作中的情感投入状态，也深刻影响着服务的质量。

4.1 表层情感劳动

表层情感劳动是工作人员情感付出的一种表现形式。它侧重于通过外在行为来满足工作场景的要求，虽未深入触及情感的内核，但在日常工作互动中发挥着重要作用。这种劳动形式在一定程度上塑造了工作人员与患者、家属及其他相关方的交流模式，保障了工作的顺利开展，同时也对工作人员自身产生特定影响。

4.1.1 外在情绪掩饰

外在情绪掩饰指工作人员在工作场景中，有意识地调整自己外在表现出的情绪，以符合工作要求和预期形象，掩盖内心真实感受。在患者组织中，面对患者及其家属的痛苦与困境，工作人员即便内心压力巨大或情绪低落，也需展现出积极、乐观的态度，给予对方信心和希望。

“明明那天因为家里的事我的心情也很崩溃，但是看到病友的微信、接到他们的电话，我还是得马上收起情绪，笑着跟他们交流，去宽慰他们。”

“有时候，连续面对好几个患者和家属，每个人都有不同的难题，听得多了，自己的心情也会变得很压抑。有一次，一天之内接了七八个患者的电话，他们都在抱怨、在哭，我一边听，一边安慰他们，可自己的心情也越来越沉重。但我也不能打断他们或者挂了电话，我得保持心态平和，用积极的态度回应他们。等到下班回家，我整个人都快崩溃了。在工作的时候，我不能把自己的负面情绪表现出来，只能自己默默承受，真的很累……”

4.1.2 常规化语言沟通

在患者组织的日常工作场景里，工作人员常用到常规化语言沟通的方式。这是一种基于固定模式的语言表达策略。在与患者、家属及其他相关人员沟通时，工作人员依据不同场景、不同话题，以相对固定的表达方式传递信息。这样做的

目的有两个：一是清晰传递信息，例如组织所提供的服务类型、疾病治疗的大致流程等；另一方面则是安抚对方的情绪，例如，在面对患者和家属因疾病产生的焦虑、恐惧等负面情绪时，给予他们情感上的慰藉。凭借这种模式化的语言表达，工作人员能够高效地应对各种情况，无论是解答患者的常见疑问，还是安抚家属的激动情绪，都能有条不紊地进行。但是，常规化语言沟通缺乏针对个体的深度交流，无法完全贴合每个人独特的经历和感受。

“有位患者家属，隔三岔五就会来找我倾诉，每次都是满心的委屈和无奈。他们四处求医，可孩子的情况还是越来越差。有次他又来找我，说着说着就哭了起来，不停地说为什么这么倒霉，为什么孩子要受这样的苦。我心里特别不是滋味，可又实在没办法立刻解决问题。只能一遍又一遍地重复那些安慰的话：‘您别太难过了，我们都希望孩子能快点好起来。现在医学研究一直在进步，好多专家都在努力攻克这个病。我们现在能做的就是耐心等等，也许马上就会有转机，新药很快就能上市。’虽然知道这些话可能无法立刻缓解他们的痛苦，但至少能让他们心里稍微好受一点。”

“我接待过一位患者，他对治疗已经失去信心了，觉得自己这辈子都好不了了，一直不停地抱怨命运不公。我当时也很心疼他，但又没有更好的办法。只能温柔地跟他说：‘您可别这么想呀，您不是一个人在战斗，我们都陪着您呢。医学一直在发展，新药研发也在稳步推进，我们再坚持坚持，再等等看，说不定过不了多久就会有新药出来了，到时候您就能慢慢好起来啦。’其实我也清楚等待的过程很煎熬，可除了这些话，我真不知道还能怎么安慰他。”

4.1.3 流程化服务操作

在罕见病患者组织中，工作人员如同流水线上的操作工人，严格遵循统一登记模板、资源匹配规则、定期回访机制等固定程序，甚至在情感表达上也形成“标准化开关”——当电话接通，便机械启动标准话术，面对患者急切的诉求与情绪波动，只能以近乎麻木的状态压抑个人情感，维持服务流程的稳定运转。

“电话里的哭声听得多了，慢慢也就麻木了。每次接听患者电话，我都像按开关一样，重复一样的话：‘请在系统填写登记表，注意姓名、联系方式和病历编号必须准确。’病友有时候也会埋怨，但是我好像是失去了共情的能力，挂了电话继续处理下一个，就像完成流水线作业一样。”

“记得有些病友几乎每天都会发来消息，字里行间都是抱怨，把最新的检查报告发给我，说他又恶化了，我心里其实也挺不好受的，但我还是要克制自己的这种情绪。因为大家都很困难，都需要帮助，我只能告诉他一些申请方法，这些我跟大家也都说过，先怎么做再怎么做。”

4.2 深层情感劳动

深层情感劳动是罕见病患者组织工作人员基于深入的共情与价值认同，主动投入情感资源并提供人性化支持的过程。它超越了标准化的服务流程，强调与患者建立深度的情感联结，并将服务目标内化为个人信念。

4.2.1 深度情感共鸣

深度情感共鸣意味着工作人员能真正站在患者及其家属的角度，深切体会他们的痛苦、无奈、愤怒、焦虑等复杂情绪，这种共鸣建立在对患者经历深刻理解的基础上，而非仅仅流于表面的同情。

“其实有的时候觉得心里也挺难受的，前段时间大家相处得还挺好的，过程中还交流孩子的情况，过些天他就在群里发他孩子去世了。”

“我接触过一位患者家属，为了照顾生病的孩子辞去了工作，家庭少了一份劳动力，经济也变得很困难。每次看到她我都特别心疼。有一回她跟我说，感觉自己快要撑不下去了，孩子的病没有好转，钱还大把大把地花，不知道该怎么办了。我俩关系一直不错，我当时心里特难受，我都不知道要是我的话该怎么办，我真的很想用我的力量帮她做点什么，我主动帮她联系一些慈善机构，希望能为她争取到一些经济上的援助。”

4.2.2 主动情感投入

主动情感投入体现为工作人员自发地将大量情感能量倾注到工作中，不局限于工作职责要求，而是出于内心对患者的关怀，积极主动地为患者排忧解难，关注他们的身心需求。

“我会主动去了解患者的兴趣爱好，就是为了能和他们有更多共同话题，让他们在治疗的痛苦中能感受到一些快乐。有个患者特别喜欢看电影，我就去看一下她推荐的那些电影，然后跟她交流。然后她就会特别开心，也更开朗了，我觉

得特别满足。这都是我能想到我可以去做的，就是希望她能开心一点。”

“有一些病友情绪一直很低落，我就经常主动跟他们聊天，转移话题，然后分享一些有意思的事，我们还会在节日的时候，给他们送一些小礼物，比如以我们这个病为原型设计的玩偶，让他们也能感受到温暖。”

4.2.3 价值内化行动

价值内化行动是指工作人员将组织的使命和为患者服务的价值观念完全融入到自身的行为之中。在日常工作及生活中，工作人员以实际行动践行这些理念，将帮助患者视为自己人生价值的重要体现。

“我现在无论是在工作时间还是休息时间，只要听到或者看到跟我们这个病有关的新消息，都会第一时间查看，然后筛选之后发到群里，我觉得这已经成为我的一种本能了。我去参加各个活动我都会非常认真地把挺重要的信息记下来，准备回去分享给病友们。”

“我懂英语，当时科技还没咱们现在这么发达的时候，我会去找一些国外的关于罕见病的研究去看，找国外的患者组织，然后我会把他们发我的资料翻译好了发到病友群，那个工作量非常大，我坚持了好几年。我就觉得说国外的资料可能更前沿，病友们也想了解，我就为他们搭建个便捷的通道呗。”

5 罕见病患者组织工作人员情感劳动的影响因素

罕见病患者组织工作人员的情感劳动深受多种内部或外部因素的影响，这些因素从情感劳动的出现到调适都起着重要作用。主要涉及到个人、组织和社会三个层面。深入探究这些影响因素，有助于更全面地理解罕见病患者组织工作人员的情感劳动过程，为优化工作人员的工作状态和提升服务质量提供依据。

5.1 个人层面

5.1.1 工作经验

随着工作年限的增长与工作经验的积累，患者组织工作人员的工作体验呈现出动态变化。例如，工作人员逐渐适应了工作的内容与环境，面对患者因长期患病所产生的情绪波动，能够给予更多理解。相较于初入行业时的手足无措，入行时间较长的患者组织工作人员在工作中的积极情绪相对更多。

“刚做这份工作的时候，病友一生气我就特别紧张，不知道该怎么办，还有点委屈。现在这么多年了，我特别理解他们。他们被病痛折磨那么久，情绪不好太正常了。我会等他发泄完再慢慢安慰他们。现在这种情况，我都能轻松应对，工作的时候心情也好多了，不像以前总是焦虑。”

经验丰富的工作人员在服务患者时更游刃有余。无论是对患者复杂病情的把握，还是在情绪安抚方面，积累的经验都让工作人员的应对能力显著提升。

“以前面对患者情绪问题，我常常不知道从哪儿下手。但随着经验积累，我现在能很快判断患者情绪低落的原因。有个患者因为家庭经济压力大，对治疗失去信心，我就帮他联系一些公益救助项目，同时跟他强调积极心态对治疗的重要性。经过一段时间的努力，他就好多了。现在处理这些事情，我越来越得心应手，感觉自己能真正帮到患者，特别有成就感。”

5.1.2 节奏调控

在罕见病患者组织的情感劳动中，工作人员能否调控好服务节奏也是主要的影响因素。面对高频次、机械化的服务需求，工作人员往往需在极为有限的时间内处理海量任务。在这样的高压情境下，若缺乏有效的节奏调控，为确保服务量的完成，他们极易陷入一种简单、程式化的应对模式，进而不自觉地强化了表层

情感劳动；与之相反，当工作人员具备较强的节奏调控能力时，即便处于服务需求繁杂的环境中，也能科学合理地分配自身的时间和精力，主动放缓节奏，对病友的需求进行全面且深入的剖析，为开展深层情感劳动奠定坚实基础。在合理节奏的支撑下，工作人员有机会与病友展开充分交流，耐心倾听其故事，精准捕捉问题的关键所在，从而提供更具针对性、饱含情感深度的服务。

“我们每天都要面对大量病友咨询，但因为要着急回复下一个，就实在没有精力深入地去问这个病友的情况，可能只是简单的回复就结束了。有时候我也会考虑我到底帮到他们了没？我也感觉情绪上特别疲惫。”

“我们组织不止我一个负责和病友交流这一方面的工作。另外还有几个人，他们负责不同的群，这就会让我每天的工作不是特别集中，也让我有足够的时间和精力去和患者深入交流。甚至有一回我跟一个病友通话了两个多小时，聊完之后我能感觉到他的情绪明显好转，我也挺开心。”

5.1.3 任务适应

工作人员对工作任务的适应方式对情感投入深度和服务创新性都有直接且关键的影响。在服务的过程中，工作人员能否依据任务特性合理调整工作模式，是维持服务热情，确保专业价值感得以延续的核心因素。

丰富多样的工作内容为工作人员提供了广阔的发展空间和丰富的工作体验。多样化的任务能够激发工作人员的兴趣和创造力，让他们在工作中不断面临新的挑战 and 机遇。工作人员会因为能够在不同领域发挥自己的能力和感到充实和满足，从而更积极地投入情感资源，主动与患者建立深层次的情感联结。

“策划患者科普活动时，为了制作合适的宣传视频，我自学了视频剪辑。组织医患交流会，需要逐个联系医生和患者，协调他们的时间。虽然过程繁琐，但每次学会一点新技能、解决了难题，都让我觉得工作特别有价值。”

单调、重复的工作内容则容易让工作人员陷入一种机械的模式，缺乏新鲜感和成就感。在这种情况下，工作人员很难对工作产生热情，如果不能及时调适，他们的情感投入会逐渐减少，更多地采用表层情感劳动来应对工作。他们可能只是按照既定的流程和话术来回应患者，无法真正关注患者的情感需求，也难以在工作中找到自身的价值。这种状态不仅会影响服务质量，还会对工作人员的心理健康产生负面影响，使他们对工作产生抵触情绪和无意义感。

“我现在的作品内容特别单调，每天就是重复地接听病友的咨询电话，回复群消息，回答一些常见问题。时间长了感觉自己就像一个机器，没有任何新鲜感和成就感。我之前想做的事情很多，但是现在都做不了，就有点失去了热情。”

5.2 组织层面

5.2.1 身份合法性

许多患者组织尚未在政府部门注册，这导致组织缺乏合法身份。没有合法身份意味着组织在开展工作时面临重重阻碍。工作人员没有正规的身份，就难以获得社会大众的充分信任，在与其他机构、企业合作时，也会因身份不明而受到质疑，无法顺畅地开展合作项目，阻碍了资源的获取与工作的推进。

“我们前几年一直在筹备注册，开始没有钱，到处去筹钱，筹到了几万块钱，筹到了又发现政策变了。你一直在做，发现一直跟不上政策的变化。没有合法身份很多事情都办不了，比如没办法跟企业合作或者去筹款，所以我们能做的工作很有限，即便我们真的想为患者做点实事，但是能力有限，很心累。”

在无法注册的情况下，也有一些患者组织另辟蹊径来获取身份合法性。例如，有的患者组织将工作内容打包成一个项目，挂靠在其他大型组织中；亦有少数患者组织放弃民政注册，转而寻求工商注册，以公司形式运营。

5.2.2 权责清晰性

部分患者组织内部制度不完善，权责划分不清晰，职能存在混乱现象。这使得组织在运行过程中容易出现工作推诿、重复劳动或工作遗漏等问题，极大地影响了工作效率和组织的有序发展，也增加了工作人员的情感负担。

“我们组织开展活动的时候，经常出现问题。就说上次的活动，策划、执行、管理等各个工作，大家都参与，但又没有清晰的职责划分，大家都忙得焦头烂额，但是效果又不好，都是因为缺少明确的职能划分来规范。”

“要有一个长远的目标，实行组织架构的建设，相关人员的匹配，各司其职，这块要完善。其实构思一直都有，但是无奈的就是实施不下去。”

5.2.3 资金充足性

在罕见病患者组织的运行与发展过程中，资金犹如组织的血液，发挥着至关

重要的作用。它是组织开展各项服务活动、维持日常运营、推进服务项目以及为患者提供切实帮助的基础保障。同时，资金也是吸引和留住专业人才、改善工作条件的关键因素。资金不足导致组织在开展患者服务时捉襟见肘，无法切实满足患者的需求。同时，资金不足也会使工作人员面临巨大的压力，他们一方面要努力为患者争取更多资源，另一方面又要面对资源有限的困境，这无疑加重了他们的情感劳动负担，容易让工作人员产生挫败感和无力感。

“筹款难还体现在有些钱不能要。关注罕见病的人多了以后，大家不同的角色，利益诉求其实不太一样，尤其是企业，没有特别多是我纯捐给你，你想干嘛就干嘛的，它里边都涉及到了一些平衡的问题，他有他的诉求和希望实现的一些利益。当这些利益可能会影响到我们的病友的时候，这个钱就不能要。”

“筹资的情况根本就跟不上机构的需求，而且差别非常大，因为从我们来讲，本身就没有公募资质，作为一个单病种组织，筹款能力很有限，只能靠一些捐赠的善款，但是大家献爱心也会首先把钱捐给一些耳熟能详的病种，有可能被治愈的疾病，我们没有被很好地看到。”

5.2.4 人才资源配置

专业人才是保障组织良好发展的重要因素。由于罕见病领域的专业性较强，需要医学、社会工作、心理学等方面的人才，但组织往往难以吸引和留住这些人才。这使得工作人员在面对患者的复杂问题时，缺乏专业的支持和指导，增加了工作的难度和不确定性。比如，在为患者提供服务时，由于组织缺乏专业的人来解决问题，工作人员陷入想帮却帮不上的困境中，感到焦虑和无助。

“想留住人才，需要诸多客观条件支撑。就拿薪资来说，有些组织相中了合适的人才，却因资金匮乏，无法给员工发放合理的工资，这实在是有心无力。在发展过程中，很多组织都得经历这样艰难的阶段，这是必须熬过的坎儿。有些组织成功跨越了，就能继续前行，而有些组织没能扛过去，就只能遗憾退场。”

“我们其实中间找过一个社工的毕业生，她工作了几个月，最后放弃了，她放弃的原因是，她说我一瞅见这帮孩子我就心里难受，我受不了。这些年比较好了，在我们最初的时候，有些孩子你表面看起来就很（症状明显），那个社工专业的年轻小姑娘接触之后，感官可能接受不了，她就慢慢地从心里有排斥，排斥就干不下去……她后来不干了之后，也没有什么合适的人。”

5.2.5 资源链接能力

资源链接能力是影响工作人员情感劳动的关键因素。有的工作人员受教育程度不高，既不知从哪些渠道查找专业信息，也难以理解查到的内容，若组织能链接专业的培训资源，为能力薄弱的员工提供信息检索与解读方面的指导，就能极大地助力他们的工作；在心理支持领域，当员工面对病友的心理问题时，因缺乏心理学相关资源和方法，难以提供有效的帮助，若组织能引入心理学学习资源，让员工掌握科学的心理疏导方法，将能更好地服务病友；同时，员工长期处于充满消极情绪的工作环境中，自身也承受着巨大压力，却缺乏自我调适的资源与方法，组织若能链接合适的心理调适资源，如心理辅导课程、解压活动等，则能帮助员工及时调整状态，以更饱满的热情投入工作。

“我本身文化水平也不高，不太清楚该用哪些网站去查，就算查到了，那些高深的东西我也看不懂，有一回病友问我一个问题，我在网上搜了半天，最后也没跟人解释清楚，其实我自己也没搞清楚。我也挺不好意思的，要是能有针对我们这种能力差的进行专业培训，教教我们怎么查，怎么更好地理解并且说给病友们听，那对我们工作的帮助可太大了。”

“有时候面对病友因为长期患病产生的焦虑、抑郁等心理问题，我不知道该从何下手。我试着去安慰他们，但总觉得自己的方法很生硬，效果也不好。有个患者因为病情反复，对治疗失去信心，我跟他说了很多鼓励的话，但是他依然很消沉。后来我才知道，我的安慰没有触及到他内心真正的担忧。我也想学一些心理学的知识，掌握一些科学的方法，就能更好地帮助他们了。”

“我们每天都会接触到患者的消极情绪，这对我们自身也造成了很大压力。我也不知道怎么调整自己这种情绪。有时候连续遇到几个病情严重的患者，我自己也变得情绪低落，啥也干不下去了。我知道这样不对，但不知道该怎么调整。”

5.2.6 组织文化氛围

积极的组织文化氛围宛如温暖的阳光。当组织内充满着和谐、互助的氛围时，工作人员之间的关系更加紧密，沟通更加顺畅。在面对患者复杂的病情和情绪问题时，他们能够彼此分享经验、互相支持，共同探讨解决方案。这种团队协作不仅减轻了个体的工作压力，还让工作人员感受到自己是一个有力量的团队的一员，

从而增强归属感和工作动力。反之，消极的工作氛围则如同阴霾，让工作人员感到压抑和孤独，在面对患者时无法调动自己的积极情感，只能通过表面的情绪掩饰和机械的服务流程来完成工作任务。这种表层情感劳动不仅无法真正满足患者的情感需求，还会让工作人员自身感到疲惫和沮丧。

“我们这工作氛围特别好，同事之间互相支持、互相帮助，遇到问题一起想办法解决。每次组织活动大家都积极参与。在这样的氛围下，大家工作起来特别有干劲。包括病友们也对我们很信任，让我觉得工作充满意义，更愿意付出。”

5.3 社会层面

5.3.1 政策保障的完善性

当前，保障政策的缺失已成为罕见病患者组织工作推进过程中的重大阻碍，加重了他们的情感劳动负担。例如，许多罕见病患者由于疾病的特殊性，需要长期进行康复护理，而康复护理的保障政策缺失使患者家庭不得不承担高额的康复费用。这使得工作人员在为患者提供服务时，常常陷入两难境地。一方面，他们深知患者的困境，却无法为其提供实质性的经济援助；另一方面，他们还要面对患者及其家属的焦虑和无奈，这种无力感使得工作人员内心充满了愧疚和自责。缺乏专门的就业扶持政策也会让患者在求职过程中面临着诸多障碍，工作人员在鼓励患者积极求职的同时，却无法为他们提供有效的就业渠道和政策支持，会让工作人员感到十分沮丧。对自身工作价值的怀疑也随之而来。

“这些病友因为没有长期康复护理的保障政策，每次都为高昂的康复费用发愁，我心里特别不是滋味，但又没办法做什么。内心也很无力。只能希望相关康复保障的措施尽快普及到我们。”

“没有相关的就业扶持政策，我们的病友就没什么工作机会。他们也有劳动能力，也可以靠自己生活，但是处处碰壁。我只能不断鼓励，我自己的情绪也跟着低落，也让我对自己的工作产生了怀疑，不知道该怎么继续给他们力量。”

5.3.2 医疗资源的可及性

罕见病医疗资源的可及性问题突出，成为困扰患者和患者服务者的一大难题。例如，许多罕见病药物研发难度大、成本高，导致药物价格昂贵、可及性差。医疗资源不均衡导致的看病难、挂号难也为患者组织的工作带来极大阻碍。

“他们眼巴巴地盼着能用上有效的治疗药物，可那些特效药价格非常高，普通家庭谁能用得起？有药用不起才是最绝望的。他们总会问我啥时候能用上药，我也很焦虑，没办法帮他们解决这个问题，不知道我的工作有啥意义。”

5.3.3 协作网络的紧密性

在罕见病相关政策的制定与执行过程中，缺少有效的协作机制。患者群体、患者组织与政府部门之间缺乏畅通的沟通渠道，导致患者的需求和意见难以准确传达给政策制定者，影响了政策的针对性和有效性。其次，大多数患者组织也未能与医疗卫生部门、药企等相关方搭建起有效的沟通桥梁，这使工作人员在提供服务的过程中面临多重结构性阻碍。这不仅降低了服务效能，更迫使工作人员长期处于孤军奋战的高压状态，进一步催化情感劳动的异化风险。

“其实大家的出发点都是好的，政府部门肯定也想制定出能切实帮助患者的政策，患者们也渴望得到更好的保障。但目前这个沟通机制的缺失，让信息传递变得很不顺畅。我们组织经常组织患者反馈会，收集了大量一手资料，可就是不知道该如何系统地递交给相关部门。”

“我们和他们（药企）沟通真是太难了，他们研发的新药，什么时候能做临床试验、能不能招募患者，什么条件才能参加，我们都不知道。跟病友解释的时候，人家还以为我们故意隐瞒，其他需要合作的时候也感觉就我们患者组织在干着急，累心又累人。”

5.3.4 社会公众的理解度

在罕见病领域，公众对于患者的不接纳甚至污名化现象严重影响着患者及患者服务者，不仅给患者带来心理创伤，也给致力于帮助他们的工作人员增添了诸多阻碍，对情感劳动造成极大压力。例如，由于对罕见病认知的不足，公众对部分症状外显的罕见病患者存在排斥现象，这使得患者及工作人员在参与社会活动时，常遭遇异样眼光，感受到来自周围人的疏离与不接纳。

“之前跟几位病友去参加一个活动，坐电梯的时候我明显感觉到旁边人投来的异样目光。那眼神有一点害怕和排斥，我们当时挺尴尬的，心里也挺不是滋味。”

“上次我们一起出去，人家看见我们这样都离得远远的，我们这孩子的家长还反映，说好多人都以为我们这是皮肤病、传染病。”

部分公众对罕见病公益事业存在质疑，认为一些宣传活动是在过度卖惨，也会揣测工作人员是否有利可图。这种误解使工作人员面临巨大的舆论压力。

“我们在网上发布一些患者的真实故事，目的是让更多人了解罕见病患者的艰难处境，从而关注和帮助他们。可总有一些人在评论区留言，说我们是在卖惨，博同情，想骗钱。看到这些评论，我特别难过，我们为了帮助患者，日夜奔波，付出了这么多努力，却被这样误解。”

“有一次我们组织了一场线上募捐活动，为一位罕见病患者筹集治疗费用。活动刚发起，就有不少人质疑我们的动机不纯，说我们是在利用患者炒作。面对这些质疑，我们要花费大量时间和精力去解释，患者和家属看到这些负面评论，也很担心和焦虑。我一方面要安抚患者，另一方面还要努力消除公众的误解，这种双重压力真的让我有些喘不过气来。”

6 罕见病患者组织工作人员的情感劳动调适路径

罕见病患者组织的工作人员面临诸多情感劳动困境以及由此带来的情绪耗损等问题，他们可以通过自身直接调适，同时，组织的支持与赋能以及社会环境的改善也能间接帮助他们调控情绪，提升工作质量。

6.1 个人层面

工作人员需明确自身情感投入的边界，避免过度卷入患者的情绪与困境，在维持良好服务质量的同时，保护自身情感健康。一方面，工作人员要学会自我提醒，将患者的情绪和自己的情绪区分开，在工作之余，应及时从工作角色中抽离，回归个人生活，防止工作情感对个人情绪产生持续的渗透性影响。

6.1.1 自我提醒

工作人员可通过设定特定的心理暗示或借助辅助工具进行自我提醒，时刻警惕自身情绪与患者情绪的界限。这有助于工作人员在为患者提供优质服务的同时，保护好自己的情感状态，维持工作与生活的平衡，避免过度的情感消耗。

“和患者交流时，我会在心里默念：工作情感不能影响个人情感，提醒自己不要过度代入。这样进行心理暗示之后，我发现我在结束和患者的交流后，能迅速调整情绪，投入到下一项工作中，不会被之前的情绪所困扰。好像有了个开关一样，让我能切换工作状态和个人状态。”

“我会在手机备忘录上面记录提醒自己，或者设置一些挺有意思的壁纸，每次工作完看手机就会看到那种壁纸，让我心稍微静下来了点，效果非常明显。这种自我提醒的小技巧就非常能预防情绪内耗。”

6.1.2 保持界限

保持界限并非疏远患者，而是在情感联结中把握适度原则。这一原则对工作人员维持良好的工作状态和自身情感健康至关重要。工作人员也需要时间来放松身心、恢复精力，以便更好地投入到后续的工作中。如果在休息时间不断被患者的需求打扰，工作人员可能会感到疲惫不堪，进而影响工作效率和服务质量。在休息时间婉拒患者的非紧急需求可以让工作人员更好地调整自身状态。

“我之前可能给自己比较大的压力，但是现在我的心态比较平。我现在有时

候会拒绝一些病友的诉求，比如说他在很晚的时候，没有提前跟你约好，就直接给你打微信电话，以前的话我可能虽然不想接，但是我也会接，去跟他聊，但是现在我就会直接挂断，我跟他讲我现在不方便，就请他比如说白天的时候打给我。我觉得我比以前更懂得先让自己舒服一点，然后我再去平稳地做这个事情。”

“有一次周末，病友一直发消息询问病情进展，我本打算出门放松一下。后来我跟病友说明情况，让他先整理好问题，周一上班再详细沟通。那次之后，我发现适当拒绝能让我在工作和生活间找到平衡，工作时反而更专注了。”

6.2 组织层面

在罕见病服务领域，组织支持与赋能对工作人员有效开展情感劳动、缓解工作压力起着重要作用，主要包括团队互助、业务培训、心理支持三方面。

6.2.1 团队成员互助

团队互助能够营造积极向上的工作氛围，提升工作人员的归属感与工作动力。在日常工作中，团队成员之间相互分享经验、交流工作心得，能够让工作人员从他人的经验中获取灵感，更好地应对工作中的难题。当遇到棘手的患者案例或复杂的工作任务时，团队成员群策群力，能够减轻单个工作人员的负担。

“他们俩（工作搭档）给过我很大支持，也出过很多点子，出谋划策的都是他们，其他的自己慢慢地排解，也还没有到崩溃的地步（指工作耗竭），还能坚持得下来。我觉得这个对我的影响也不是特别大，就这么过来了，还好有他们在，也没有遇到特别大的不能够解决的问题，慢慢自己也就化解了。”

“我们团队定期都会有案例分享会，大家把遇到的困难拿出来讨论。上次我把最近沟通出现的一些问题拿上来跟大家交流，大家也都在给我出主意，后来真就解决了，感觉这种思维交流还是很有用的。”

6.2.2 业务能力培训

高质量的专业培训能够提升工作人员的业务能力，使其在面对患者时更有信心和能力提供优质服务，提升工作胜任力和满意度。业务培训的内容一般涵盖疾病的医学知识、与患者及家属沟通的技巧等。

“我们这经常开病友大会，会请专家学者给我们讲述一些专业知识……跟之

前比，我感觉我进步了很多，也更有自信地为病友提供帮助。”

“参加完关于罕见病药物最新研究进展的培训后，我在给病友讲解治疗方案时更有底气了。病友对我的信任度明显提高，这也让我感觉我不是在做无用功，是真能带给他们一些实用的帮助，不像之前只是说一些很空的东西。”

6.2.3 专业心理支持

工作人员长期面临着高强度的情感劳动，这使得他们极易遭受心理压力的困扰。专业心理支持为他们提供了一个倾诉和释放压力的渠道，使其能更好地认识和理解自己的情绪，学习有效的情绪调节方法，从而恢复积极的心态。

“我前段时间心理压力特别大，情绪很差，然后我就看到那个××心理的服务（指某大型罕见病服务机构链接的低费心理咨询服务），我就以我们组织的名义申请了，后来通过几次咨询感觉真的好了很多，心态也调整好了。”

“之前我们机构给我们请了心理专家，我第一次感觉有了一个安全的倾诉空间，我能把工作中的委屈、困惑都说出来。心理专家帮我梳理情绪，教我放松技巧，现在我面对工作压力更从容了。”

6.3 社会层面

从社会层面发力也能有效改善罕见病患者组织工作人员的情感劳动状况，主要包括优化政策环境、扩大机构影响和改善公众认知三方面。

6.3.1 优化政策环境

为患者倡导、推动一系列有利于罕见病患者的政策出台与完善，能让工作人员感受到工作的价值，这对工作人员的情感劳动有积极影响。

“当时我们发了那个报告之后，相关部门领导就带领他们的团队来我们办公室调研走访，调研了解罕见病的特殊需求，他们也觉得这个事应该要解决，我们提了我们的建议，他们也觉得特别好，然后迅速地做，没多久就修订了标准。也就是说以后在中国可以合法地生产这样的特食奶粉了。我们基于一个小群体的需求，先做了一些援助性的工作，解决了应急的工作，又做了机制性的推动的工作改变，让政策发生了变化，大家当时都感觉做的一切都值得。”

“跑这个药品落地的时候，我们几个轮流值班、轮流去，好几次都坚持不下

去了。最后政策落地，看到病友们能用上药，那种成就感难以形容。”

6.3.2 扩大机构影响

当罕见病患者组织逐步扩大社会影响力后，一系列积极转变为工作人员的情感劳动带来显著改善。组织不仅能更有效地对接各方资源，更通过媒体报道、公益合作等方式获得广泛关注，这显著缓解了工作人员“承诺难以兑现”的道德焦虑，使其在服务过程中实现从自我怀疑到专业自信的转变。

“以前和病友沟通时，总觉得自己说出的话都做不到，现在完全不一样了，自从机构被媒体报道后，越来越多企业主动联系合作，上次我们落地了一个药品援助项目，看到能真正帮助到病友们，我感受到了我工作的意义。”

“我们机构知名度提升后，社会各界的支持源源不断。我们不仅能更高效地协调资源，还能参与政策研讨会议，为患者发声。记得在一次行业论坛上，我们的建议被政府部门采纳，患者群里也都是对我们的表扬和认可。这种被重视、被需要的感觉，彻底驱散了以往四处碰壁的挫败感。现在面对患者，我能自信地给出解决方案，工作带来的成就感让我每天都有干劲。”

6.3.3 改善公众认知

推动相关政策鼓励媒体加强对罕见病的宣传报道，积极组织罕见病科普教育活动走进社区、学校、企业等。通过这些举措，可以提升公众对罕见病的认知水平，消除社会对罕见病患者的误解与歧视，同时能够帮助患者组织的工作人员在开展工作时更加顺畅，获得更多的认可与帮助。

“我觉得我们这么久的努力是有效果的，很多人都加入到了罕见病这个工作中来，你看你们也是，这么多学者来帮助我们研究，发起倡导，我觉得我这个职业越来越光荣，越来越有价值了，以后这个群体也会越来越好的。”

“那次社区科普活动后，不少居民主动联系我们，希望为罕见病患者提供帮助。就是这种公众认知的普及，让我们工作起来更有动力，感受到社会的温暖。”

7 改善患者组织工作人员情感劳动状况的策略

在罕见病领域，患者组织工作人员承担着服务患者、推进组织发展以及政策倡导等多项工作。长期高强度的工作以及特殊的工作性质，使他们面临着严峻的情感劳动挑战，情感耗竭、职业倦怠等问题逐渐凸显^{[1][2]}。通过系统视角、优势视角以及赋权与参与原则的运用，从微观、中观和宏观层面展开具体介入，有望改善患者组织工作人员的情感劳动状况，促进患者组织的健康发展。

7.1 核心理念与原则

改善罕见病患者组织工作人员的情感劳动状况，需秉持系统视角、优势视角以及赋权与参与等核心理念与原则，从多个层面协同发力，为优化情感劳动提供坚实的理论支撑和行动指南。

7.1.1 系统视角

根据工作-资源模型，当工作要求高而资源少时，员工更容易出现倦怠。只有通过系统性地增加资源、减少不合理负担，才能真正缓解压力^{[3][4]}。因此，改善罕见病患者组织工作人员情感劳动状况需秉持系统视角。这意味着不能仅仅局限于解决表面问题，如单纯关注工作人员的情绪问题而忽略其他层面的影响因素。而是要从个体、组织、政策、文化等多个层面协同进行干预。在个体层面，应关注工作人员的心理状态和职业发展需求；在组织层面，应审视组织的运营模式、资源配置、工作氛围等对工作人员情感劳动的影响；在政策层面，应分析现有政策对罕见病患者组织及其工作人员的支持力度和限制因素；在文化层面，应考虑社会文化环境对罕见病群体的认知和态度，以及这种认知和态度如何影响工作人员的情感体验。通过对各个层面因素的分析，打破“头痛医头”的局限，实现干预措施的系统性，以达到全面、深入的改善效果。

7.1.2 优势视角

[1] NGUYEN C Q, KARIYAWASAM D, ALBA-CONCEPCION K, et al. 'Advocacy groups are the connectors': experiences and contributions of rare disease patient organization leaders in advanced neurotherapeutics[J]. Health Expect, 2022, 25: 3175-3191.

[2] 韩朦, 陈永法. 我国罕见病患者组织社会功能发挥状况研究[J]. 医学与社会, 2023, 36(11): 65-70.

[3] DEMEROUTI E, BAKKER A B, NACHREINER F, et al. The job demands-resources model of burnout[J]. Journal of Applied Psychology, 2001, 86(3): 499-512.

[4] BAKKER A B, DEMEROUTI E. The Job Demands-Resources model: state of the art[J]. Journal of Managerial Psychology, 2007, 22(3): 309-328.

优势视角强调挖掘工作人员与组织的潜在资源，将其转化为可持续的动力^[1]。在罕见病患者组织中，工作人员的病友身份共情是一种宝贵的资源^[2]。自身或家人患有罕见病的工作人员，能对病友患病历程中的痛苦感同身受，能够深刻理解患者的需求，这种共情可以促使他们更积极地投入工作，为患者提供更贴心的服务。公益信念也是重要的潜在资源。许多工作人员投身于罕见病公益事业，源于内心对公益的热爱和追求，这种信念激励着他们在面对困难时坚持不懈。要善于发现和利用这些潜在资源，通过培训、引导等方式，帮助工作人员将这些资源转化为持续工作的动力，提升他们的工作满意度和职业成就感^[3]。

7.1.3 赋权与参与

影响力是赋权的重要维度。赋权与参与旨在增强工作人员在政策倡导、资源分配中的话语权，进而提升其职业效能感^[4]。在政策倡导方面，工作人员作为直接接触罕见病患者及其家庭的群体，对患者的需求和困境有着深刻的了解。然而，在传统的政策制定过程中，他们的声音往往容易被忽视。应帮助工作人员参与到政策倡导中，为他们提供表达意见和建议的渠道，使他们能够在政策制定过程中发挥积极作用。在资源分配方面，让工作人员参与决策，能够使资源分配更加合理，满足实际工作的需求。通过这种赋权与参与的方式，工作人员能够感受到自己的价值和影响力，从而提升职业效能感，更加积极地投入到工作中。

7.2 具体路径与实务策略

改善患者组织工作人员情感劳动状况的具体策略从个人、组织、社会三个层面出发，注重个体情感能力建设、组织生态优化和社会环境改善。这三个层面的措施旨在全面、深入地优化罕见病患者组织工作人员的情感状况，提升他们的工作体验和服务质量，为罕见病患者及其家庭带来更有力的支持。

7.2.1 个人情感建设

[1] 孟洁. 社会工作优势视角理论内涵探究[J]. 华东理工大学学报(社会科学版), 2019, 34(1): 55-64.

[2] AGANS G. Rare disease, advocacy, and caregiver burnout[J]. The American Journal of Bioethics, 2023, 23(7): 91-94.

[3] NGUYEN C Q, KARIYAWASAM D, ALBA-CONCEPCION K, et al. 'Advocacy groups are the connectors': experiences and contributions of rare disease patient organization leaders in advanced neurotherapeutics[J]. Health Expect, 2022, 25: 3175-3191.

[4] SPREITZER G M. Psychological empowerment in the workplace: dimensions, measurement, and validation[J]. Academy of Management Journal, 1995, 38(5): 1442-1465.

引入专业社会工作实务技巧，以焦点解决短期治疗及叙事疗法为例，焦点解决短期治疗基于积极心理学理论的视角，着重挖掘工作人员自身潜在的优势与资源，引导其将注意力从问题本身转移至解决问题的目标上。通过一系列结构化的提问方式，如奇迹提问、例外提问等，协助工作人员梳理出解决工作中各类挑战的具体方法与可行途径，进而有效提升其应对复杂工作情境的能力^[1]。叙事疗法则依据社会建构主义理论，鼓励工作人员讲述自身的工作故事。在叙事过程中，工作人员能够重新审视故事中的情节，挖掘其中蕴含的积极元素与改变契机，以此重构对工作的认知框架，增强情感韧性，更好地抵御工作中的情感冲击^[2]。

对于焦点解决短期治疗，可以定期安排专业培训课程，邀请相关专家授课。培训过程中，通过理论讲解与实际案例分析相结合的方式，详细介绍诸如奇迹提问、例外提问等结构化提问方式。组织工作人员分组进行模拟演练，让他们在实际操作中熟练掌握这些提问技巧，从而引导自己将关注点从工作中的问题转移至解决问题的目标，挖掘自身潜在优势与资源，提升应对复杂工作情境的能力。对于叙事疗法，鼓励工作人员分享自身工作经历故事。在分享过程中，邀请专业叙事疗法导师引导大家重新审视故事细节，挖掘其中积极元素与改变契机，帮助工作人员重构对工作的认知框架，增强情感韧性。

此外，可定期举办情绪管理工作坊，向工作人员传授自我关怀技巧。例如，正念减压方法借助正念训练，促使工作人员专注于当下，敏锐觉察自身的情绪状态以及身体的细微反应，以此减少焦虑与压力的负面影响。工作人员可通过每日进行诸如观呼吸、身体扫描等简短的正念练习，逐步强化自身的情绪调节能力^[3]。同时，情绪日记作为一种有效的自我反思工具可以被引入培训。工作人员通过记录工作中的情绪波动、所经历的具体事件以及内心的真实感受，能够深入剖析自身情绪产生的根源与变化规律，进而依据这些分析结果，有针对性地采取相应措施进行情绪调整，有效缓解因表层情感劳动所导致的情感耗竭^[4]。

7.2.2 组织生态优化

[1] GINGERICH W J, EISENGART S. Solution-focused brief therapy: a review of the outcome research[J]. Family Process, 2004, 39: 477-498.

[2] WHITE M. Maps of narrative practice[M]. New York, NY: Norton, 2007.

[3] KHOURY B, LECOMTE T, FORTIN G, et al. Mindfulness-based therapy: a comprehensive meta-analysis[J]. Clinical Psychology Review, 2013, 33(6): 763-771.

[4] PENNEBAKER J W. Writing about emotional experiences as a therapeutic process[J]. Psychological Science, 1997, 8(3): 162-166.

大型综合性罕见病组织可以建立“罕见病患者组织资源中心”，整合医疗信息、筹款渠道、政策解读等公共资源。在医疗信息方面，资源中心可以收集和整理各类罕见病的最新治疗方法、临床试验信息等，为工作人员提供专业的医疗知识支持，以便他们更好地为患者服务。在筹款渠道方面，资源中心可以整合各种可能的筹款途径，包括企业捐赠、公益众筹、政府补贴等信息，帮助罕见病患者组织拓宽筹款渠道，解决资金短缺的问题。对于政策解读，资源中心可以深入分析国家和地方出台的相关政策，为组织提供准确的政策信息，指导组织的发展方向，减少组织在获取资源过程中的重复劳动，提高工作效率。

设计弹性服务分工制，根据工作人员的身体状况、工作能力和个人需求调整工作强度。在患者组织的工作中，不同的任务对工作人员的精力和能力要求不同。当工作人员身体不适或工作压力较大时，可以适当调整工作任务，减少高频次机械劳动，避免过度劳累。对于一些身体较为疲惫的工作人员，可以安排他们从事一些相对轻松的工作，如信息整理、资料归档等，待其恢复精力后再参与更复杂的工作任务，以保障工作人员的身心健康和组织工作的顺利开展。

7.2.3 社会环境改善

友善的社会环境让患者组织工作人员的压力更小，更不容易产生职业倦怠和情感耗竭。推动社会环境的改善主要通过全方位的宣传。下面以短视频宣传、校园宣讲和公益展览为例来说明宣传的主要途径和作用。

（1）短视频宣传。组建专业的短视频制作团队，成员包括编导、摄影师、动画设计师等。团队与罕见病患者、家属及工作人员深入交流，挖掘感人故事和关键知识点，制作系列短视频。短视频内容涵盖罕见病的病因、症状、治疗方式、患者日常生活点滴等，采用动画演示、情景再现、患者自述等多种形式，增强趣味性与吸引力。制作完成后，在抖音、微博、B 站等主流短视频平台开设账号，定期发布短视频，并利用平台推广工具，提高视频曝光率。同时，与网红博主、大 V 合作，邀请他们转发宣传，扩大传播范围。

（2）校园宣讲。与各地教育部门或学校沟通协调，制定校园宣讲计划。宣讲团队可由罕见病患者代表、志愿者等组成，走进中小学及高校开展宣讲活动。宣讲内容根据不同年龄段学生特点进行设计，中小学以生动有趣的故事、图片展示为主，培养学生对罕见病患者的爱心与同理心；大学则可深入探讨罕见病的社

会问题及应对策略，激发学生的社会责任感。每场宣讲活动设置互动环节，学生可提问交流，活动结束后，发放罕见病知识宣传手册，巩固学习效果。

（3）公益展览。策划“罕见病之光”公益展览，展览内容包括罕见病患者的艺术作品、治疗历程记录、康复案例等，全面展现罕见病患者的生活状态。展览场地可选择在城市中心的展览馆、图书馆等人流量较大的公共场所。可安排讲解员引导观众深入了解罕见病。同时，设置留言区，收集观众的感受与建议，通过社交媒体实时分享展览动态，扩大影响力，消除公众对罕见病的误解。

8 特殊议题的处理

8.1 共情疲劳

罕见病患者面临的挑战非常复杂，既有医疗困境，又有经济困难，还可能有衍生的人际关系问题等。因此，患者在向患者组织的工作人员倾诉或求助时，其话语的情绪色彩通常很强烈，且经常会反复倾诉。患者组织工作人员在与患者沟通时，往往需要投入地与患者共情。与患者的深度共情当然有助于患者感到被理解，从而减轻孤独感和压力。但是，如果工作人员与患者共情的时间过长、频率过高，则有可能导致共情疲劳。共情疲劳是工作倦怠的一种主要表现，体现为难以共情、注意力不集中、对服务对象的情感倾诉感到麻木，其实质是机体的自动化保护机制，避免工作人员因过度共情给自身带来的消极侵蚀^[1]。如果工作人员觉察到自身出现了共情疲劳，则需要检视自身的情感劳动状态，为生活和工作之间设置恰当的界限，适当参加休闲娱乐活动，以重新给自己充电。

8.2 创伤与哀伤

罕见病患者面临着因诊断迟滞、病情恶化、歧视性的环境所带来的创伤性体验。患者组织工作人员在跟广大患者反复接触的过程中，经常会听到患者的创伤性的经历，从而可能造成替代性创伤^{[2][3]}。如果工作人员觉察到自身出现了替代性创伤的症候群，例如做相关内容的噩梦、头脑中不时回想相关情境并因此感到压力和不适等，则需要通过适当的自我调适来应对。另一方面，有的罕见病会危及生命，工作人员有时候会面临患者离世的悲痛事件。如果反复经历患者离世的事件，工作人员可能会体验到明显的哀伤，此时也需要进行自我调适。

面对以上两种状况，恰当的自我关怀能够为工作人员创造一个可持续的“能量蓄水池”，是工作人员预防和减轻替代性创伤、避免过度哀伤的有效手段。自我关怀的具体方式包括：保持充足的睡眠和营养摄入，认识到自己的力量和优势，合理进行时间和压力管理，参与轻松愉快的休闲娱乐活动，建立和维持有意义的、支持性的人际关系等。另一方面，在不压抑痛苦感受的基础上，工作人员可以尝

[1] FIGLEY C R. Compassion fatigue: coping with secondary traumatic stress disorder in those who treat the traumatized[M]. New York: Brunner/Mazel, 1995.

[2] McCANN I L, PEARLMAN L A. Vicarious traumatization: a framework for understanding the psychological effects of working with victims[J]. Journal of Traumatic Stress, 1990, 3(1): 131-149.

[3] PEARLMAN L A, SAAKVITNE K W. Trauma and the therapist: countertransference and vicarious traumatization in psychotherapy with incest survivors[M]. New York: W. W. Norton, 1995.

试同时开启积极视角来看待创伤和丧失经历，例如，对创伤和丧失经历的感悟让自己更懂得珍视与他人之间的关系、更加坚强、对人生目标有更多思考、更珍惜当下、内心的信念和价值感更加成熟且稳定。

9 结语

情感劳动状况对患者组织工作人员自身的心理健康和服务质量都有较大的影响。本次调研围绕罕见病患者组织工作人员的情感劳动这一主题，对 18 家罕见病患者组织的 20 名工作人员进行了深度访谈，系统地描述了患者组织工作人员表层情感劳动和深层情感劳动的具体体现，并从个人、组织和社会三个层面厘清了患者组织工作人员情感劳动的影响因素。

对于如何改善患者组织工作人员的情感劳动状况，本研究先梳理了患者组织和工作人员自身摸索出的调适路径，包括个人情感管理策略、组织支持与赋能，以及通过社会倡导与公众教育来营造更好的工作环境。然后，从系统视角、优势视角、赋权与参与三大原则出发，探讨了改善患者组织工作人员情感劳动状况的三大策略：个人情感建设、组织生态优化和社会环境改善。

最后，我们探讨了患者组织工作人员在情感劳动中可能面临的特殊议题：共情疲劳、创伤与哀伤，并为恰当处理这两类特殊议题提供了建议。

我们相信，罕见病患者组织工作人员为群体奔走的坚守与情感付出，理应得到关注与支持。期待患者组织工作人员能够有效调控自身情感，化解工作中的疲惫与耗竭；患者组织充分发挥支撑作用，将支持与赋能落实到工作的各个环节，为工作人员提供坚实的保障；社会公众对罕见病从陌生转向理解，以包容态度形成共识。如果这些能够实现，那些在情感劳动中默默付出的患者组织工作人员，便能减轻不必要的情感负担，让真诚的深层情感成为服务的核心。这会促使他们以更稳定的热忱和持久的心力，为罕见病群体提供更优质的服务。

著作权声明

本报告著作权由北京科技大学社会学系张宇迪副教授团队、北京病痛挑战公益基金会共同所有。

本报告依据知识共享署名-非商业性使用-禁止演绎 4.0 国际许可协议（CC BY-NC-ND 4.0）对外公开授权。在遵守本许可协议条款的前提下，任何机构与个人仅可在非商业用途范围内，原样复制、转载、分发本报告内容；严禁任何商业性使用、修改、改编、二次创作、衍生演绎，超出上述范围的使用需取得著作权方书面授权。

使用者唯一义务为规范署名：使用、引用、传播本报告全部或部分内容时，必须明确标注原始出处。不得暗示著作权方为使用者的后续行为背书、提供认证或者担保。

本报告所载信息、观点仅供研究、学习与参考使用，不构成任何医疗、法律、投资及专业决策建议。任何机构或个人基于本报告内容开展的所有活动，均由其本人独立承担全部责任，著作权方不对任何直接或间接损失承担相关责任。

建议引用格式（GB/T 7714-2015）：

张宇迪等. 中国罕见病社会心理质性研究报告(2026)[R]. 北京: 北京科技大学社会学系, 北京病痛挑战公益基金会, 2026.

主编_____

张宇迪 北京科技大学社会学系

报告撰写_____

张宇迪 北京科技大学社会学系

黄亚婷 北京科技大学社会学系

陈湘玲 北京科技大学社会学系

都晓楠 北京科技大学社会学系

工作团队_____

王奕鸥 北京病痛挑战公益基金会

马 滔 北京病痛挑战公益基金会

孙荣甲 北京病痛挑战公益基金会

郭晋川 北京病痛挑战公益基金会

魏云舒 北京病痛挑战公益基金会

高 欣 北京病痛挑战公益基金会

霍国栋 北京病痛挑战公益基金会

刘玉丛 北京病痛挑战公益基金会



北京科技大学社会学系



北京病痛挑战公益基金会



罕见星球