

罕见病家庭照护者负担的影响因素及 护理干预研究进展

徐利霞¹, 林天昌^{1,2}, 蒋靖文¹, 魏朝霞¹, 谈 颂¹, 冯雪雯¹

1. 四川省医学科学院·四川省人民医院(电子科技大学附属医院)罕见病医学中心, 四川 成都 610072;

2. 川北医学院临床医学院, 四川 南充 637000

【摘要】 罕见病患者因病程迁延、疾病复杂及长期治疗等特点,其家庭照护者需持续承担疾病管理、生活照料及心理支持等多重职责,普遍面临身体、心理、社会经济及信息决策等多方面负担。照护者负担受患者疾病特征、照护者自身因素、家庭及社会支持、医疗资源与疾病管理等多种因素共同影响,并进一步影响患者的照护质量和疾病结局。本文围绕罕见病患者照护者负担的主要表现、影响因素及护理干预策略进行综述,重点阐述加强照护者评估与健康教育、提供心理支持与照护者赋能、完善延续护理与多学科协作以及构建家庭-社区-社会支持体系等护理措施,以期临床护理实践及相关研究提供参考,促进患者及照护者生活质量的改善。

【关键词】 罕见病;照护者负担;家庭照护者;护理干预;延续护理

【中图分类号】 R47 **【文献标志码】** A **【文章编号】** 1672-6170(2026)05-0013-05

Advances in research on the influencing factors of family caregiver burden and nursing interventions for patients with rare diseases XU Li-xia¹, LIN Tian-chang^{1,2}, JIANG Jing-wen¹, WEI Zhao-xia¹, TAN Song¹, FENG Xue-wen¹ 1. Rare Disease Medical Center, Sichuan Academy of Medical Sciences & Sichuan Provincial People's Hospital (Affiliated Hospital of University of Electronic Science and Technology of China), Chengdu 610072, China; 2. School of Clinical Medicine, North Sichuan Medical College, Nanchong 637000, China

【Corresponding author】 TAN Song

【Abstract】 Patients with rare diseases often experience prolonged disease courses, complex clinical manifestations and the need for long-term treatment. As a result, family caregivers are required to continuously undertake multiple responsibilities, including disease management, daily care and psychological support. Therefore, they commonly experience various burdens related to physical health, psychological well-being, socioeconomic status and information and decision-making. The burden on caregivers is influenced by a variety of factors, including the characteristics of the patient's disease, the caregiver's own factors, family and social support, medical resources and disease management. These influences in turn affect the quality of care and disease outcomes for patients. This article reviews the main manifestations, influencing factors, and nursing intervention strategies of the caregiver burden for patients with rare diseases. It focuses on nursing approaches such as strengthening caregiver assessment and health education, providing psychological support and caregiver empowerment, improving continuing care and multidisciplinary collaboration as well as building a family-community-social support system. We aims to provide references for clinical nursing practice and related research, thereby promoting improvements in the quality of life of both patients and their caregivers.

【Key words】 Rare diseases; Caregiver burden; Family caregivers; Nursing interventions; Continuing care

罕见病是指发病率极低的一类疾病,目前国际上尚无统一定义。世界卫生组织将其定义为患病率低于 0.65‰~1‰的疾病,欧洲地区多采用患病率

低于 1/2000 作为判定标准,我国目前主要采用罕见病目录进行管理。罕见病多具有遗传性、慢性进展性和多系统受累特点,患者常面临诊断困难、治疗

- [37] Beghi E, Pupillo E, Bonito V, et al. Randomized double-blind placebo-controlled trial of acetyl-L-carnitine for ALS [J]. Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener, 2013, 14(5-6):397-405.
- [38] Lenglet T, Lacomblez L, Abitbol JL, et al. A phase II-III trial of olesoxime in subjects with amyotrophic lateral sclerosis [J]. Eur J Neurol, 2014, 21(3):529-536.
- [39] Ludolph AC, Schuster J, Dorst J, et al. Safety and efficacy of rasagiline as an add-on therapy to riluzole in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised, double-blind, parallel-group, placebo-controlled, phase 2 trial [J]. Lancet Neurol, 2018, 17(8):681-688.
- [40] Zhang X, Li L, Chen S, et al. Rapamycin treatment augments motor

- neuron degeneration in SOD1(G93A) mouse model of amyotrophic lateral sclerosis [J]. Autophagy, 2011, 7(4):412-425.
- [41] Feng Y, Xu Z, Jin H, et al. Metformin ameliorates mitochondrial damage induced by C9orf72 poly(GR) via upregulating AKT phosphorylation [J]. J Cell Biochem, 2024, 125(3):e30526.
- [42] Kaneb HM, Sharp PS, Rahmani-Kondori N, et al. Metformin treatment has no beneficial effect in a dose-response survival study in the SOD1(G93A) mouse model of ALS and is harmful in female mice [J]. PLoS One, 2011, 6(9):e24189.

(收稿日期:2026-08-18;修回日期:2026-08-24)

(本文编辑:林 赞)

选择有限及长期照护需求增加等问题,也给家庭照护者带来了显著负担^[1]。与常见慢性病相比,罕见病患者普遍存在诊断延迟、疾病认知不足、医疗资源有限及社会支持不足等问题,使家庭照护者除承担日常生活照料外,还需长期参与疾病管理、医疗协调及信息获取,其照护压力具有长期性、复杂性及持续累积等特点^[2,3]。长期、高强度照护不仅增加家庭照护者的身体、心理及经济负担,还可能导致焦虑、抑郁、社会孤立等心理社会问题,进而影响照护质量及患者健康结局。近年来,随着以家庭为中心照护理念的推广,照护者负担逐渐成为罕见病护理研究的重要内容^[4]。因此,关注罕见病家庭照护者的负担及护理需求,制定有效的护理干预策略,对于提高照护质量,促进患者及家庭整体健康具有重要意义。然而,目前国内外关于罕见病照护者的研究主要集中于杜氏肌营养不良(Duchenne muscular dystrophy, DMD)/贝氏肌营养不良(Becker muscular dystrophy, BMD)、脊髓性肌萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA)、庞贝病(Pompe disease, PD)等单一病种,针对不同罕见病家庭照护者负担特点、影响因素及护理干预的综合性综述相对较少。本文拟围绕罕见病家庭照护者负担的主要表现、影响因素及护理干预策略进行综述,为构建以家庭为中心的罕见病护理模式、制定针对性的护理干预策略及完善照护支持体系提供参考。

1 罕见病患者照护者负担的主要表现

罕见病患者由于病程长、病情复杂、治疗和康复周期长,家庭照护者往往需要长期承担日常生活照料、疾病管理、康复训练及就医协调等多重职责。长期持续的照护使照护者承受身体、心理、社会、经济及信息决策等多方面压力,各维度负担相互关联、相互作用,并在长期照护过程中呈动态累积和交互影响特征,共同构成家庭照护者的整体负担。近年来的研究表明,罕见病家庭照护者的负担具有多维性和长期性,不仅影响其自身健康和生活质量,还可能降低照护质量,影响患者疾病管理和康复效果^[2,3]。

1.1 身体负担 长期、高强度的照护工作可导致照护者出现不同程度的身体健康问题。不同罕见病虽然疾病特点存在差异,但患者活动能力下降、病程迁延及照护时间延长均是导致照护者身体负担增加的重要原因。由于需要协助患者完成翻身、转

移、喂养、康复训练及日常生活照料,照护者常出现疲劳、睡眠障碍、腰背部疼痛等症状,部分照护者还因长期缺乏休息而发生免疫力下降及慢性疾病加重。对于神经肌肉系统等导致患者活动能力下降的罕见病,照护者承担的体力劳动更为繁重,其身体负担通常随着患者疾病进展而不断增加^[4-6]。一项针对 SMA 患儿家庭照护者的横断面研究显示,照护者身体负担显著高于健康对照,生活质量明显下降^[7]。此外,日本一项针对 DMD/BMD 患者家庭照护者的研究发现,部分女性照护者本身为致病基因携带者,既承担照护职责,又存在自身健康问题,其照护负担和生活质量受损更为明显^[8]。

1.2 心理负担 心理负担是罕见病家庭照护者最突出的负担类型之一。由于疾病预后不确定、治疗选择有限、长期照护压力及对患者未来发展的担忧,照护者易出现焦虑、抑郁、无助感、自责、疾病不确定感及照护倦怠等心理问题,部分照护者还可能因长期处于高压状态而出现照护倦怠,影响家庭功能及照护质量^[4,6]。照护者心理负担与患者疾病严重程度、社会支持水平及照护持续时间密切相关。一项访谈性研究指出,新型 SMA 修饰疗法虽显著改善了患儿预后,但家长群体仍普遍承受诊断创伤、长期焦虑、家庭关系改变及对未来预后持续担忧等多重心理压力,即使在基因治疗后,日常照护的心理负担依然沉重,且未能随病情好转而明显缓解^[9]。加强照护者心理支持和情绪管理已成为罕见病护理的重要内容,有助于改善照护者心理健康水平,提高家庭照护质量。

1.3 社会与经济负担 长期照护不仅影响照护者的社会生活,也给家庭带来沉重的经济压力,是罕见病家庭照护者负担的重要组成部分。由于需要长期陪同患者就诊、康复训练及日常照护,许多照护者不得不减少工作时间、调整职业规划甚至退出职场,从而导致家庭收入下降^[2,6]。此外,长期药物治疗、康复训练、辅助器具配置以及异地就医等费用进一步增加了家庭经济负担,部分家庭还需承担因日常照护需要的住房改造、无障碍设施建设及交通等非医疗支出^[10]。

除经济压力外,长期照护还使照护者社交活动减少,与亲友联系减少,家庭角色发生改变,甚至影响婚姻关系及家庭功能^[4]。由于公众对罕见病认知不足,部分患者及其家庭在求学、就业和社会交往过程中仍面临不同程度的社会污名和歧视,照护者也可能因担忧他人误解而主动减少社会参与,进一步加剧社会孤立感^[6]。与此同时,罕见病患者家庭普遍面临专业照护资源不足、社区支持有限及同

【基金项目】四川省科技厅重点研发项目(编号:2021YFS0376)

【通讯作者简介】谈颂,女,博士,主任医师。中华医学会神经病学专委会委员,中国医院协会罕见病专委会常委。主要研究方向:周围神经肌肉病、神经免疫、神经系统罕见病。

伴支持网络缺乏等问题,照护者难以及时获得持续的医疗指导、心理支持及喘息服务,导致长期照护压力进一步累积^[4]。

社会支持不足和经济压力相互作用,可进一步降低照护者生活质量,导致患者长期照护质量的下降。减轻照护者社会与经济负担需要医疗机构、护理团队、社会组织及政府部门协同参与,通过完善医疗保障、长期照护服务、社会支持网络及喘息照护等措施,为罕见病家庭提供持续、全面的支持。

1.4 信息与决策负担 信息获取困难和疾病管理决策压力是罕见病家庭照护者区别于常见慢性病照护者的重要负担之一。由于罕见病患者率低、疾病异质性强,基层医务人员对此类疾病的认知有限,照护者常面临疾病信息不足、诊断延迟及医疗资源获取困难等问题,需要花费大量时间主动查阅文献、咨询专家或通过患者组织获取疾病相关信息^[2, 3]。例如,一项针对 SMA 患儿父母的质性研究发现,虽然诺西那生钠等新治疗手段改善了患儿预后,但家长仍普遍反映对治疗效果、疾病长期预后及未来照护规划存在较大的不确定性,希望获得持续、规范的专业信息支持和家庭中心照护服务^[9]。此外,针对 DMD 患者家庭的研究显示,随着基因治疗及其他新疗法的发展,照护者在治疗方案选择过程中需要面对复杂的风险-获益权衡,更希望医护人员提供清晰、易理解的治疗信息,并通过多学科团队共同参与决策,以减轻决策压力^[11, 12]。护理人员应充分发挥健康教育者和协调者的作用,为照护者提供规范、连续的信息支持和决策指导,帮助其提高疾病管理能力,增强治疗决策信心。

2 照护者负担的影响因素

照护者负担的形成并非单一因素所致,而是患者疾病特征、照护者个体特征、家庭和社会环境以及医疗卫生系统等多层面因素共同作用的结果。

2.1 患者疾病因素 患者疾病特征是影响家庭照护者负担的重要因素,患者疾病严重程度、运动功能受限程度及并发症均与照护者负担密切相关。

对于 DMD、BMD 及 SMA 等神经肌肉系统罕见病,随着疾病进展,患者逐渐失去独立行走能力,并可能需要呼吸支持、营养支持及长期康复治疗,照护者需投入更多时间完成生活照料、病情监测及康复训练,其身体、心理及社会负担进一步增加。日本 Remudy 登记研究指出,成人 DMD 患者疾病进展导致家庭成员参与照护的时间显著增加,并伴随更高的经济压力和照护需求^[13, 14]。一项纳入 942 名罕见病照护者的研究证实,患者功能受限程度越高,照护者生活质量越低、照护负担越重^[16]。此外,

对于儿童期起病的罕见病,患者长期依赖家庭照护,照护者不仅承担疾病管理和康复训练任务,还需兼顾教育、社会融入及未来规划等责任,尤其当患者伴有认知或行为障碍等并发症时,照护者的照护压力进一步增加^[15]。

2.2 照护者自身因素 照护者自身特征也是影响照护负担的重要因素。研究表明,照护者的年龄、性别、文化程度、健康状况及照护经验均可影响其照护能力和负担水平^[16]。女性照护者通常承担更多日常照护任务,在体力消耗、情绪压力及角色冲突等方面的负担更为突出;而照护年限较长、每日照护时长较多或长期承担主要照护责任者,其照护负担往往更重^[13]。长期睡眠不足、慢性疾病、焦虑及抑郁等因素可进一步降低照护能力,增加照护压力;相反,较高的健康素养、疾病管理能力、心理韧性及积极应对方式有助于缓解照护负担,提高家庭照护质量^[16, 17]。

2.3 家庭及社会支持因素 家庭及社会支持水平是影响罕见病患者照护者负担的重要外部因素。良好的家庭支持能够帮助照护者分担日常照护任务,缓解长期照护带来的身体和心理压力,而家庭功能受损、照护责任过度集中或家庭成员沟通不足,则可能进一步加重照护负担^[4]。

除家庭支持外,社会支持网络同样发挥着重要作用。研究表明,医疗机构、患者组织、同伴互助及社区支持可为照护者提供疾病知识、情感支持及照护经验分享,有助于提高疾病管理能力和心理适应水平,改善生活质量^[6]。相反,社会支持不足、喘息服务缺乏及医疗和社会资源获取困难,可使照护者长期处于高负荷照护状态,增加照护倦怠及心理健康问题的发生风险^[16]。在 SMA 患儿家庭中,家长普遍认为来自医护人员、患者组织及其他患儿家庭的经验分享能够增强其疾病管理信心,减轻照护压力;而缺乏持续专业支持的家庭更容易出现焦虑、照护倦怠及社会孤立^[9]。因此,应建立以家庭为中心、多学科协作的支持体系,加强医疗机构、社区及患者组织之间的协同合作,为照护者提供持续、全面的支持服务。

2.4 医疗资源与疾病管理因素 由于罕见病患者率低、疾病异质性强,患者在诊疗过程中常面临诊断延迟、误诊以及医疗资源分布不均等问题,部分患者需跨地区寻求专业医疗服务。这些因素不仅增加了疾病管理的复杂性,也使照护者承担更多就医协调、长期随访、康复治疗及医疗决策等责任,进一步加重其时间、经济及心理负担。相关研究表明,医疗资源可及性不足以及疾病管理支持体系不

完善与罕见病家庭照护者较低的生活质量和更高的照护负担密切相关^[16]。

针对 SMA 患儿父母的质性研究指出,医疗信息不足和专业支持缺乏会进一步增加疾病管理压力,因此照护者普遍希望获得连续、规范的专业指导及长期随访支持^[9]。一项针对 PD 患儿及其家庭照护者的质性研究显示,长期治疗过程中频繁往返医疗机构、较长的治疗时间以及复杂的疾病管理均增加了家庭照护者的时间投入和疾病管理压力^[18]。随着基因治疗及疾病修饰治疗等新疗法的发展,照护者还需参与治疗方案选择、疗效评估及长期随访,对疾病知识和健康管理能力提出了更高要求^[11]。因此,应进一步完善罕见病规范化诊疗体系,加强多学科团队协作(multidisciplinary team, MDT)、延续护理及健康教育,为照护者提供连续、专业的疾病管理支持,从而减轻长期照护负担。

3 护理干预策略

罕见病患者照护者负担具有多维性,护理干预不应局限于患者本身,还需兼顾照护者需求,结合不同疾病阶段和家庭特点,实施连续、个体化、多层面的支持措施,提高照护者照护能力和疾病管理水平,减轻照护负担,从而提高患者照护质量及预后,改善患者及家庭整体生活质量。

3.1 加强照护者评估与健康教育 早期识别照护者需求并开展个体化评估是实施护理干预的重要基础。护理人员应在患者确诊、住院治疗及随访过程中,动态评估照护者的身体健康状况、心理状态、照护能力及支持需求,及时识别高负担人群,并根据评估结果制定个体化护理计划。系统开展照护者需求筛查有助于及时发现家庭在疾病知识、心理支持、社会资源及长期照护中的未满足需求,为后续干预提供依据^[9]。

在早期识别的基础上,护理人员应结合不同罕见病的临床特点开展系统化健康教育,包括疾病基础知识、药物治疗、康复训练、营养支持、并发症观察、辅助器具使用及居家照护技能培训,提高照护者疾病管理能力和照护信心^[9, 18]。例如,对于 SMA 及 DMD 患者,应重点指导体位管理、呼吸道护理、咳痰辅助技术、康复训练及辅助器具的规范使用;对于 Pompe 病患者,则应加强酶替代治疗期间的护理观察、输注相关不良反应识别、治疗依从性及长期随访管理等方面的指导,以提高家庭疾病管理能力^[14, 18]。

3.2 提供心理支持与照护者赋能 照护者长期承担高强度照护任务,易出现焦虑、抑郁、照护倦怠及社会孤立等心理问题,因此,心理支持应贯穿罕见

病患者疾病管理全过程。护理人员应定期评估照护者心理状态,及时识别存在心理困扰或高负担风险的人群,并联合心理咨询师、社会工作者等提供个体化心理支持,帮助照护者缓解负性情绪,提高疾病适应能力^[9]。同时,积极促进同伴支持、互助小组及家庭支持能够增强照护者的情绪调节能力,减轻孤独感和无助感,提高照护信心及生活质量^[9, 14]。

此外,护理人员应注重照护者赋能,通过开展疾病知识培训、沟通技巧指导及共同决策教育,提高照护者参与治疗决策和疾病管理的能力,增强其自我效能感和主动应对能力^[11]。针对长期照护过程中可能出现的压力累积,应鼓励照护者合理利用患者组织、心理支持热线及社会资源,建立持续性的支持网络,促进照护者身心健康和家庭照护能力的提升^[9]。

3.3 完善延续护理与多学科协作 罕见病患者多需长期随访和持续管理,建立规范的延续护理模式和多学科协作机制,有助于提高疾病管理质量,减轻照护者长期照护负担。

护理人员应在患者出院后,通过门诊随访、电话随访、互联网医疗平台等方式持续评估患者病情变化及照护需求,及时给予疾病管理指导、康复训练建议和并发症预防指导,提高照护者居家照护能力^[9]。

对于 SMA、DMD 及 Pompe 病等需长期治疗和康复的患者,应建立由临床医师、专科护士、康复治疗师、营养师、呼吸治疗师、心理咨询师及社会工作者共同参与的 MDT 管理模式,为患者及照护者提供疾病评估、康复指导、营养支持、心理干预及社会资源衔接等连续性服务^[14, 18]。

连续的专业随访和 MDT 有助于提高照护者疾病管理能力,增强治疗信心,改善长期照护体验^[11],因此,应进一步完善罕见病延续护理体系,加强不同层级医疗机构之间的信息共享与协作,为患者及家庭提供覆盖院内、院外及社区的连续性护理服务。

3.4 构建家庭—社区—社会支持体系 罕见病患者的长期照护不仅依赖家庭成员,还需要医疗机构、社区及社会组织共同参与,构建多层次支持体系。在长期照护中,应坚持以家庭为中心的护理理念,鼓励家庭成员共同参与照护,通过照护技能培训、家庭会议及照护计划制定等方式,提高家庭照护能力,减轻主要照护者的负担^[9]。同时,应积极发挥社区卫生服务机构和专科护理门诊的作用,建立规范的转诊和随访机制,为照护者提供持续的健康咨询、康复指导及照护支持^[4, 18]。此外,护理人

员应主动帮助照护者对接患者组织、公益机构及社会救助资源,引导其参与同伴支持活动和照护者互助小组,促进疾病信息共享和照护经验交流,增强照护者社会支持感和自我效能感^[16]。对于长期照护压力较大的家庭,可联合社会工作者开展个案管理,协助申请医疗救助、康复服务及喘息服务,进一步缓解家庭照护压力,提高患者及照护者的生活质量^[9]。

4 总结与展望

罕见病患者照护者长期承担疾病管理、生活照料及情感支持等多重职责,其身体、心理、社会及信息决策等方面均面临较大压力。近年来,随着疾病修饰治疗、基因治疗及支持治疗策略的发展,部分罕见病患者的疾病进程得到延缓,生存质量和生存期有所改善。同时,随着护理理念的不断更新和长期健康管理模式的发展,罕见病照护逐渐从单一疾病治疗支持转向涵盖疾病监测、功能维护、康复管理及生活质量改善的连续性照护模式,对照护者能力及护理服务体系提出了更高要求^[16]。加强照护者评估与健康教育、提供心理支持、完善延续护理及多学科协作、构建家庭—社区—社会支持体系,有助于提高照护者疾病管理能力,改善其生活质量,并促进患者长期康复^[9, 11, 18]。

目前,关于罕见病照护者负担的研究仍以横断面调查和质性研究为主,针对护理干预措施有效性的高质量随机对照研究和纵向随访研究相对不足,不同罕见病之间照护需求的差异也有待进一步探索^[16]。未来应加强循证护理研究,建立标准化的照护者评估体系,开发基于数字健康和互联网医疗的延续护理模式,并结合人工智能辅助随访、远程健康管理等新技术,为罕见病患者及其家庭提供更加精准、连续和个体化的护理支持,从而不断提升患者及照护者的生活质量。

【参考文献】

[1] Ferreira CR. The burden of rare diseases [J]. *Am J Med Genet A*, 2019, 179(6): 885-892.

[2] McMullan J, Lohfeld L, McKnight AJ. Needs of informal caregivers of people with a rare disease: a rapid review of the literature [J]. *BMJ Open*, 2022, 12(12): e063263.

[3] Sandilands K, Williams A, Rylands AJ. Carer burden in rare inherited diseases: a literature review and conceptual model [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2022, 17(1): 428.

[4] Atkins JC, Padgett CR. Living with a rare disease: psychosocial impacts for parents and family members-a systematic review [J]. *Journal of Child and Family Studies*, 2024, 33(2): 617-636.

[5] Lian L, Zheng M, He R, et al. Analysing the influencing factors on caregivers' burden among amyotrophic lateral sclerosis patients in China: a cross-sectional study based on data mining [J]. *BMJ Open*, 2022, 12(9): e066402.

[6] Cerne T, Kragelj LZ, Turk E, et al. Experiences of quality of life and access to health services among rare disease caregivers: a scoping review [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2024, 19(1): 319.

[7] Koyuncu Z, Sonmez kurukaya S, Ulug F, et al. Quality of life, caregiver burden, and symptoms of depression and anxiety in parents of children with spinal muscular atrophy: a comparison with healthy controls [J]. *Medicina (Kaunas)*, 2025, 61(5): 930.

[8] Ishizaki M, Kobayashi M, Hashimoto H, et al. Caregiver burden with Duchenne and Becker muscular dystrophy in Japan: a clinical observation study [J]. *Intern Med*, 2024, 63(3): 365-372.

[9] Brandt M, Driemeyer J, Johannsen J, et al. Experiences and the psychosocial situation of parental caregivers of children with spinal muscular atrophy against the background of new treatment options: a qualitative interview study [J]. *BMC Psychol*, 2024, 12(1): 566.

[10] Innis B, Jarvis J, Renteria T, et al. Household costs in the United States for accommodating functional impairments associated with Duchenne muscular dystrophy: results from a caregiver survey [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2025, 20(1): 301.

[11] Schoefs E, Desmet T, Lerinckx E, et al. Caregivers and multidisciplinary team members' perspectives on shared decision making in Duchenne muscular dystrophy: A qualitative study [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2025, 20(1): 113.

[12] Cope H, Fischer R, Heslop E, et al. Clinician perspectives of gene therapy as a treatment option for Duchenne muscular dystrophy [J]. *J Neuromuscul Dis*, 2024, 11(5): 1085-1093.

[13] Strober J, Ishigaki K, Posner N, et al. Caregiver burden in Duchenne muscular dystrophy in Europe, Japan, and the United States - a real-world study [J]. *BMC Neurol*, 2026, 26(1): 79.

[14] Mori-Yoshimura M, Ishigaki K, Shimizu-Motohashi Y, et al. Social difficulties and care burden of adult Duchenne muscular dystrophy in Japan: a questionnaire survey based on the Japanese Registry of Muscular Dystrophy (Remudy) [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2024, 19(1): 182.

[15] Walkowiak D, Domaradzki J. Perception of psychosocial burden in mothers of children with rare pediatric neurological diseases [J]. *Sci Rep*, 2025, 15(1): 6295.

[16] Domaradzki J, Jabkowski P, Walkowiak D. Rare disease, common struggles: quality of life, caregiver burden and financial wellbeing of family caregivers in Poland [J]. *Sci Rep*, 2025, 15(1): 22678.

[17] Kaufmann WE, Percy AK, Neul JL, et al. Burden of illness in Rett syndrome: initial evaluation of a disorder-specific caregiver survey [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2024, 19(1): 296.

[18] Truninger MI, Werner H, Landolt MA, et al. Living with pompe disease: results from a qualitative interview study with children and adolescents and their caregivers [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2024, 19(1): 358.

(收稿日期:2026-08-24;修回日期:2026-08-28)

(本文编辑:林 赞)