中山大学 中山眼科中心 ZHONGSHAN OPHTHALMIC CENTER, SUN YAT-SEN UNIVERSITY

全文收录于 Lighthouse Scholar

眼科学报

官网：journal.gzzoc.org.cn



doi: 10.12419/25070902
View this article at: https://doi.org/10.12419/25070902

• 论 著 •

遗传性视网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

陈梦瑶[1]，段昭妍[1]，杨盼望[1]，谢 良[2]，杨志升[2]，张宇迪[1]

(1. 北京科技大学文法学院, 北京 100083；2. 苏州市爱瞳视康公益服务中心, 苏州 215155)

文章亮点

1. 关键发现

• 本研究探究了遗传性视网膜疾病 (inherited retinal disease, IRD) 患者获得诊断的波折性 (早期症状不典型、误诊现象屡见不鲜、确诊过程漫长复杂) 和治疗的艰难性 (缺乏特效治疗手段、康复与治疗费用高、临床研究进展缓慢)；同时揭示了诊疗历程对患者家庭产生的多维度心理影响，描绘出其“心理画像”，包括心理应激与调适，对家庭关系的冲击与重塑，以及社会压力下的心理负担与应对。

2. 已知与发现

• 既往学界对 IRD 的研究多聚焦在医学、生物学、遗传学等领域，对疾病如何影响患者家庭的心理状态探讨不足。本研究基于患者与家属的双重视角，剖析诊疗过程对患者家庭的心理影响，丰富了社会心理层面的研究内容。

3. 意义与改变

• 本研究描绘了 IRD 患者家庭在诊疗过程中的“心理画像”。研究结果为医护人员制定个性化心理支持策略提供了直接依据，推动临床诊疗从单纯关注患者生理疾病转向兼顾家庭心理照护，有助于提升 IRD 诊疗的综合性与人文性，对改善患者家庭生活质量、稳固家庭心理防线具有重要临床与社会意义。

[摘　要]　**目的：**遗传性视网膜疾病不仅给患者带来生理影响，还给患者家庭带来心理冲击。本研究旨在探究诊疗历程对遗传性视网膜疾病患者家庭心理层面的影响，为制定针对性的心理支持策略提供依据。**方法：**采用目的抽样法，对 9 例遗传性视网膜疾病患者、11 例患者家属进行半结构化访谈，采用 Colaizzi 7 步分析法分析原始资料并提炼主题。**结果：**共提炼 2 个主题，分别为遗传性视网膜疾病患者的诊疗历程特点、诊疗历程对患者家庭的心理影响。其中，诊疗历程特点包括诊断一波三折 (早期症状不典型、

收稿日期(Received): 2025-07-09; **修订日期(Revised):** 2025-08-11; **接收日期(Accepted):** 2025-08-21

通信作者(Corresponding author): 张宇迪，Email: zhangyudi@ustb.edu.cn

作者贡献声明: 1) 构思设计：谢良，杨志升，张宇迪；2) 行政支持：谢良，杨志升；3) 提供研究材料：谢良，杨志升；4) 数据收集与汇总：陈梦瑶，段昭妍，杨盼望，张宇迪；5) 数据分析与解读：陈梦瑶，段昭妍，杨盼望，张宇迪；6) 稿件撰写：陈梦瑶，张宇迪；7) 稿件最终修订与同意：所有作者

Contributions: Conception and design: XIE Liang, YANG Zhisheng, ZHANG Yudi; Administrative support: XIE Liang, YANG Zhisheng; Provision of study materials: XIE Liang, YANG Zhisheng; Collection and assembly of data: CHEN Mengyao, DUAN Zhaoyan, YANG Panwang, ZHANG Yudi; Data analysis and interpretation; CHEN Mengyao, DUAN Zhaoyan, YANG Panwang, ZHANG Yudi; Manuscript writing: CHEN Mengyao, ZHANG Yudi; Final approval of manuscript: All authors

电子全文

误诊现象屡见不鲜、确诊过程漫长复杂)，治疗举步维艰 (缺乏特效治疗手段、康复与治疗费用高、临床研究进展缓慢)；诊疗历程对患者家庭的心理影响包括心理应激与调适 (确诊引发的心理震荡、长期压力下的情绪波动、心理调适的努力与探索)，对家庭关系的冲击与重塑 (紧张与矛盾、紧密与支持) 以及社会压力下的心理负担与应对 (病耻隐匿心理、积极帮助其他患者家庭)。**结论：**遗传性视网膜疾病患者家庭在诊疗过程中面临诸多挑战，心态复杂多变。医护人员应对患者家庭提供全面、个性化的心理支持。

[关键词]　遗传性视网膜疾病；诊疗历程；心理影响；质性研究

[中图分类号]　R774.1，R395.1，R394　　**[文献标志码]**　A

引用本文：陈梦瑶, 段昭妍, 杨盼望, 谢良, 杨志升, 张宇迪. 遗传性视网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. DOI: 10.12419/25070902.

A psychosocial portrait of diagnosis and treatment in families of patients with inherited retinal diseases: an analysis based on in-depth interviews with patients and their family members

CHEN Mengyao[1], DUAN Zhaoyan[1], YANG Panwang[1], XIE Liang[2], YANG Zhisheng[2], ZHANG Yudi[1]

(1. School of Humanities and Social Sciences, University of Science and Technology Beijing, Beijing 100083, China; 2. Suzhou Aitong Vision Health Public Welfare Service Center, Suzhou 215155, China)

Abstract　**Objective**: Inherited retinal diseases not only impose physical burdens on patients but also inflict psychological distress on their families. This study aims to investigate how the diagnosis and treatment process affects the psychological well-being of families of patients with inherited retinal diseases, thereby providing a foundation for developing targeted psychological support strategies. **Methods**: The purposive sampling approach was used to conduct semi-structured interviews with 9 patients with inherited retinal diseases and 11 of their family members. The Colaizzi 7-step analysis method was used to analyze the raw data and identify key themes. **Results**: A total of 2 themes were extracted: the characteristics of the diagnosis and treatment process for patients with inherited retinal diseases, and the psychological impact of this process on the patients' families. Regarding the characteristics of the diagnosis and treatment process, it involves a diagnostic journey (characterized by atypical early symptoms, frequent misdiagnosis, and a long and complex diagnosis process) and treatment challenges (including a lack of specific and effective treatment methods, high rehabilitation and treatment costs, and slow progress in clinical research). The psychological impact on the patients' families encompasses psychological stress and adjustment (such as the psychological shock caused by the diagnosis, emotional fluctuations under long-term pressure, and efforts and exploration in psychological adjustment), the influence and reshaping of family relationships (including tension and conflicts as well as closeness and support), and the psychological burden and coping strategies under social pressure (such as stigma and concealment psychology, and actively helping other patients' families). **Conclusions**: Families of patients with inherited retinal diseases encounter numerous challenges during the diagnosis and treatment process, and their

psychological states are complex and dynamic. Medical staff should offer comprehensive and personalized psychological support to assist these families.

Keywords inherited retinal diseases; diagnosis and treatment process; psychological impact; qualitative study

Cite this article as: CHEN Mengyao, DUAN Zhaoyan, YANG Panwang, XIE Liang, YANG Zhisheng, ZHANG Yudi. A psychosocial portrait of diagnosis and treatment in families of patients with inherited retinal diseases: an analysis based on in-depth interviews with patients and their family members[J]. Yan Ke Xue Bao, 2026, 41(3): 218-227. DOI: 10.12419/25070902.

遗传性视网膜疾病 (inherited retinal disease, IRD) 是一类由基因问题引发的眼科疾病[1]，患病率为 0.03% ~ 0.2%[2-4]，但健康人群中的致病基因携带者数量众多，仅以常染色体隐性遗传性视网膜疾病为例，全世界有约 27 亿人携带致病基因突变[5]。IRD 具有显著的遗传和临床表型异质性[6-7]，其病理机制多表现为光感受器细胞渐进性病变或死亡，进而导致视力严重丧失[8-9]。IRD 种类繁多，病程及临床表现各异[10]。其中，视网膜色素变性 (retinitis pigmentosa, RP) 是最常见的类型，此外还包括视锥细胞或锥杆细胞营养不良 (cone dystrophy, CD/cone-rod dystrophy, CRD)、Leber 先天性黑蒙 (Leber congenital amaurosis, LCA)、青少年黄斑营养不良 (Stargardt disease, ST) 以及全色盲 (视杆单色视) 等。IRD 已成为儿童及工作年龄人群致盲的首要病因[11]。随着病情进展，患者的视网膜逐渐受损，视力不断下降，最终可导致失明，给患者家庭带来沉重的负担。

在目前的临床诊疗实践中，具备 IRD 相关经验的专家较少，导致患者及其家属在察觉到视力受损后，往往需要问诊多位不同的专家，历经多次检查才能获得明确诊断[12-13]。由于病程长，且目前缺乏特效治疗手段[14]，长期面对疾病的困扰以及不确定的治疗前景，可能导致患者出现焦虑、抑郁等心理问题[15]。然而，当前学界对 IRD 的研究主要集中在生物学和遗传学领域，针对该疾病对患者心理影响的研究较少。家庭系统理论指出，家庭作为一个相互关联的系统，任何一名成员的情绪变化都会影响整个家庭系统的平衡[16]。可见 IRD 不仅影响患者本人，还会给家庭带来重大影响[17]，包括给整个家庭带来情绪压力等[18]。因此，探究诊疗历程对 IRD 患者家庭的心理影响，为医护人员设计更具针对性的心理支持和护理服务策略提供依据，具有重要的临床意义。

1 对象与方法

1.1 对象

本研究采用目的抽样法。于 2024 年 10 月，通过某遗传性视网膜疾病患者组织的微信公众号和患者微信群招募受访者。选取 IRD 成年患者及未成年 (<18 岁) 患者直系家属为访谈对象，且患者和家属分别来自不同家庭。患者纳入标准：1) 确诊为 IRD 的成年患者；2) 能够清晰表达自身的感受；3) 知情同意。家属纳入标准：1) IRD 未成年患者的直系家庭成员；2) 了解患者的诊疗历程；3) 知情同意。样本量的确定以达到信息饱和为原则，最终共访谈 9 例 IRD 患者和 11 例家属。其一般资料见表 1、2。本研究已获得北京科技大学伦理审查委员会批准 (批件号：2022-4-10)。

1.2 方法

1.2.1 制定访谈提纲

本研究采用半结构式访谈。项目组成员 (包括 2 名 IRD 患者) 通过查阅相关文献，并结合 IRD 的特点共同初步拟定访谈提纲。其中涉及医学问题的部分，邀请眼科专家进行审核。后经项目组成员两轮修订，最终确定访谈提纲。提纲的框架和主要问题有以下几个：1) 患者及家庭的自我介绍；2) 疾病症状及发展历程 (“最开始发病是什么情况？” “后来疾病的发展过程是怎样的？”)；3) 患者及家属对疾病的认知 (“您对这个病的了解有哪些？”)；4) 患者的诊疗及康复历程 (“请您谈谈最开始去医院的情况。” “您采用了哪些治疗方式？” “除了治疗，您有什么间接的方法提高生活质量？”)；5) 患者及家属在诊疗历程中的心态变化及造成心态变化的影响因素 (“请描述您在患病过程中的心路历程。” “造成您心态变化的因素有哪些？”)；6) 疾病对患者及家庭各方面的影响 (“疾

表 1　患者一般资料 (*n*=9)

Table 1　Basic information of patients

编号	性别	年龄/岁	婚姻状况	确诊/年	临床诊断
P1	男	35	未婚	11	Usher综合征
P2	男	30	已婚	20	Bardet-Biedl综合征
P3	女	53	未婚	40	视网膜色素变性
P4	男	45	已婚	40	视网膜色素变性
P5	男	43	离异	16	Usher综合征
P6	男	58	已婚	11	无脉络膜症
P7	男	43	已婚	13	视网膜色素变性
P8	男	59	已婚	21	视网膜色素变性
P9	女	33	未婚	3	其他遗传性黄斑变性

表 2　患者家属一般资料 (*n*=11)

Table 2　Basic information of patients' family members(*n*=11)

编号	性别	年龄/岁	与患者关系	患者确诊时间/年	患者临床诊断
F1	女	42	母亲	10	青少年黄斑营养不良
F2	女	39	母亲	5	先天性静止性夜盲
F3	男	39	丈夫、父亲*	1	视网膜色素变性
F4	男	45	父亲	1	青少年黄斑营养不良
F5	女	36	母亲	2	视网膜色素变性
F6	男	44	父亲	2	青少年黄斑营养不良
F7	女	42	母亲	10	先天性黑蒙
F8	男	34	父亲	6	青少年黄斑营养不良
F9	女	43	母亲	8	先天性黑蒙
F10	女	37	母亲	3	先天性黑蒙
F11	女	38	母亲	6	视网膜劈裂症

* F3的妻子及孩子均为视网膜色素变性患者，在1年前同时确诊。

The wife and child of F3 were both diagnosed with retinitis pigmentosa simultaneously one year ago.

病给您生活的哪些方面带来了影响？请您详细描述这些影响。”)

1.2.2 资料收集方法

访谈采取面对面访谈和电话访谈两种方式。访谈前充分了解受访者的基本情况，与受访者约定访谈时间。访谈时长为 60 min 左右。访谈开始前向受访者详细介绍访谈的目的、内容和注意事项，告知受访者访谈过程会录音，资料会进行匿名处理且仅用于科研，在取得受访者同意后开始访谈。两种访谈方式均选择在安静、无干扰的环境进行。访谈过程中，访谈者始终保持中立态度，对不明确的感受或观点及时澄清，根据访谈对象的回答情况灵活调整问题顺序和内容，鼓励其充分表达自己的真实感受和想法。访谈结束前通过询问“您觉得还有哪些点我们没有问到，但是您想说出来”，确保受访者能够充分表述与研究主题相关的信息，保证资料的完整性。最终，在信息达到饱和时结束访谈收集资料过程。

1.2.3 资料分析方法

通过使用录音笔的自动转写功能，并经过人工仔细核对，将访谈录音逐字转录为文本资料，并运用 Colaizzi 7 步分析法[19]对资料进行分析，具体步骤如下：1) 仔细阅读所有访谈资料，熟悉内容；2) 提取有意义的陈述；3) 对有意义的陈述进行编码，将相似内容归为一类；4) 将编码后的观点汇总，寻找共同的概念或特性，形成主题雏形；5) 对主题雏形进行详细描述，进一步明确其内涵和外延；6) 将类似的主题反复进行比较，合并或调整主题，形成最终主题；7) 将结果反馈至研究对象处进行验证，确保研究结果真实反映其经验。

2 结果

2.1 诊疗历程特点

2.1.1 诊断过程一波三折

2.1.1.1 早期症状不典型

IRD 的早期症状形式多样，但特征缺乏典型性，常被患者本人或家属当作正常的视力变化而忽视，许多患者家庭没有及时就诊。F7：“本来刚出生的小孩视力就没有那么好，一开始我们没有特别在意。”P5：“其实夜盲很早了，但是没当回事，那会也不懂。”F3：“其实是有症状的，有轻微的夜盲，还有近视跟散光，(但是) 因为正常人也会出现这种问题，也就没有太往这方面想。”P9：“经常性地眼睛疲劳、干涩，有时候也会有头痛、眼睛胀这样的情况，当时没有太往眼睛有病这个方面想。”F1：“幼儿园老师发现他看书的时候头低得很低，说这孩子可能近视了，因为我们夫妻两个都是近视，我们觉得近视很正常。”

2.1.1.2 误诊现象屡见不鲜

由于 IRD 的部分症状与一些常见眼病相似，患者极易被误诊为常见的视力问题或其他疾病而延误病情。P6：“那个时候医学比较落后，认为仅仅是夜盲。”F7：“当时在儿童医院的时候，说可能是神经方面发育的问题，我们就使用了很长时间的神经营养因子。”F8：“那时候医生检查的 (结论) 是弱视，我们按弱视矫正了 2 年，但是视力还是一直上不去。”F3：“当时诊断是青光眼造成的。”F11：“找了很多医生，谁也没有看出来他是 (视网膜) 劈裂症，都怀疑是积液或者什么的，没有往视网膜疾病上面去怀疑。”F9：“之前好多次检查的结果都说是视神经发育不良。”

2.1.1.3 确诊过程漫长复杂

患者往往需要辗转多地、多家医院，历经多次检查才能确诊。F7：“从妇幼医院到天津、北京的儿童医院都去看了，做了一堆检查，也没查出什么病来。”F9：“从出生之后大约两三个月就觉得不对劲，然后就去检查……从我们市医院到省医院，以及后来到北京、上海、天津、广州这些医院去给她看，最终是在她 5 岁的时候确诊。”P6：“大概 20 岁就有困扰了，开始四处求医……从 2013 年开始我才知道这个叫作无脉络膜症。”P9：“……先确诊了青光眼，持续了很久的一段时间，视力还是下降得很严重，就又去了医院，后面同仁、中山、协和都去了。”

2.1.2 治疗举步维艰

2.1.2.1 缺乏特效治疗手段

大多数遗传性视网膜疾病尚无特效治疗手段，许多患者会采用辅助性治疗手段，或者求助于传统医学。P2：“我现在每年会通过中医去保养，针灸一些营养液，服点中药调节一下身体，仅此而已。”P4：“从我 3 岁开始，也用了一些土法来进行治疗，通过补充维生素和扩张血管这两种方法来维持。”P7：“开一些普通的药物进行维持，地黄丸、补中益气丸之类的。”P5：“也没有什么办法，大夫也说没有药什么的。”P8：“大夫让我吃

叶黄素，增加一点营养。”

2.1.2.2　康复与治疗费用高

康复治疗以及尚未普及的新兴疗法费用高昂，经济压力限制了患者的治疗选择。虽然患者的表述不一定准确反映新兴疗法或药品的实际定价，但这些信息却真实反映了患者家庭对治疗费用的认知。F5：“一直给他到处康复、做手术 (受访者未表明是何种手术)，也花了几十万。”P7：“看到价格真是吓到我了，如果没记错的话，应该是一针 500 万美金。”F8：“我们听说那个**(某种新药)的价格大概在 20 万 1 年，这个价格，一般的家庭承受不起的。”P6：“我记得国外有一款药物**，当时是 85 万美元，折合人民币就是 500 多万……太多了承担不起。”F3：“最早的基因治疗已经出现很多年了，在美国那边是天价，70 万美金。”

2.1.2.3　临床研究进展缓慢

由于 IRD 种类较多，而许多临床研究针对的是 IRD 的某一类型，且研究失败的情况也屡见不鲜，导致对 IRD 的临床研究整体上进展缓慢。P8：“2015 年的时候，大夫就跟我说 (治疗的药) 三五年应该就普及了，不担心。到现在马上都 10 年了，我们国内还没有什么进展，比较慢。”F11：“我家的老二，就是小儿子，他是第一个受试者，但是挺可惜的，他那个临床试验效果不太好。”F9：“有一年我看到一个报道，说青岛的一家医院治好了很多病患。我们专程去看了，人家说国家没有批准应用到临床，那个项目也取消了。”F10：“……英国的那家医院告知我们说他们已经停止了对这个基因的基因治疗了。”

2.2　诊疗历程对患者家庭的心理影响

2.2.1　心理应激与调适

2.2.1.1　确诊引发的心理震荡

确诊后，患者及家庭成员普遍出现焦虑、恐惧、绝望等负面情绪，对未来生活充满担忧。F1：“对我们整个家庭的打击真的很大，我自己有一段时间是挺崩溃的。”P7：“(医生) 直接就说是绝症，我当时才 30 岁，那种暴击……他说我会看不见，整得我真的崩了当时……”F6：“确诊了以后，实际上整个家庭，包括孩子，有一段时间是笼罩在阴云之下的。”F3：“从年初 (家人) 确诊，我感觉自己在情绪上受到的冲击比他 (指患者) 还要大。”P9：“那一次的确诊给我的打击真的非常非常大，害怕自己哪一天可能就看不到了，不知道接下来的路该怎么走。”

2.2.1.2　长期压力下的情绪波动

面对疾病发展的不确定性、治疗费用高昂等多重压力，患者及家庭成员容易产生较大的情绪波动，甚至心理崩溃。P7：“不论是社会给自己的压力也好、自己给自己压力也好，或者疾病压力也好，这多重因素下，人真的很容易崩。”P4：“会产生一些灾难化的思维，比如我在做事情之前就会考虑失败以后怎么办、怎么退出，这个过程当中我就会变得不自信。”P5：“我现在睡眠很差，睡眠差、心理差，心理越差越睡不好，是一个恶性循环……说白了想自杀，然后又觉得不能死。”F11：“心理压力真的挺大的，一想起孩子这个病，心里面就挺难受的，而且会有一些担心，不知道哪一天可能突然就发生什么并发症的情况。”

2.2.1.3　心理调适的努力与探索

部分患者或家庭成员通过一些方式寻找心理慰藉，努力调整心态，积极面对疾病。P6：“我喜欢文学，我一直在自娱自乐地搞创作，我感觉有这个东西支撑一下，精神会充实一点，能让我稍微解脱一点。”F3：“我妻子的心态其实还可以，她觉得人应该活在当下，要精彩地过当下的生活。”P1：“只要坚持努力去生活的话，我觉得 (我们) 跟正常人没有什么区别，只能说刚开始的时候会遇到一些困难，需要多花时间去摸索、去熟悉。”P3：“虽然我们眼睛不好，但是我们的生活还是应该尽量地丰富多彩，在等待治疗方法出现的同时，把我们的日子过好。”

2.2.2　对家庭关系的冲击与重塑

2.2.2.1　紧张与矛盾

疾病带来的压力可能导致家庭关系紧张，引发家庭成员之间的矛盾和冲突。P7：“如果我没患病，家庭关系会好一点。”P5：“如果我没有眼病，八成是不会离婚的，其他的问题都可以解决，都可以克服，这个问题是解决不了的。”F1：“因为每个人的情绪都很差，所以当时的家庭氛围也会很差。”F2：“我们曾经因为这件事情陷入夫妻关系的紧张状态当中，小孩一发病就会相互责怪。”

2.2.2.2　紧密与支持

在应对疾病的过程中，家庭成员之间的情感纽带也可能在困境中得到强化，部分患者家庭变得更加团结，家庭成员之间相互支持、共同面对

困难。F10：“会加深我们两个一起去面对困难的感情。”F1：“我觉得整个家庭的氛围好了很多，包括我跟先生的关系、我对子女的期盼……顺带也缓和了婆媳关系，整个家庭的状态相对比较稳定。”F8：“和我老婆之间的关系比以前好点……我们是孩子目前唯一的依靠。”F2：“我们亲子关系挺融洽的，我儿子挺依赖我的。”

2.2.3 社会压力下的心理负担与应对

2.2.3.1 病耻隐匿心理

社会对 IRD 的认知不足，使部分患者家庭因担心遭受歧视而选择隐瞒病情。P6：“不想让别人知道，因为这个毕竟是遗传性的东西，牵涉到整个家庭……我只是说眼睛出问题，从来没有跟别人谈起过是遗传。”F7：“从来没想过办残疾证，因为不愿意让任何人知道自己的孩子是这种特殊的孩子。”F8：“多多少少也有点吧，怕别人笑话。”P9：“其实没有敢去说，只敢跟别人说自己是弱视。”

2.2.3.2 积极帮助其他患者家庭

部分患者和家属通过适当的心理调适获得了较好的心态，出于对其他患者家庭遭遇的感同身受，他们积极劝慰、支持、帮助其他患者家庭，这实际上也是一种助人自助。P6：“现在我在病友群里会劝劝别人。”F7：“我也经常帮助一些孩子还很小的家长，我告诉他们一开始发现这个病了，咱要注意什么。”P7：“我开直播的目的之一就是这样，我要给他们 (指其他患者) 信心……我想帮助更多的人。”F1：“后来我们全家人都走出来了，因为我们都接受了这个事实，并且也愿意去帮助其他人，我想这是一个很大的改变。”

3 讨论

3.1 构建多学科病例讨论与系统化健康教育体系，推动 IRD 早诊早治

本研究结果显示，IRD 误诊现象屡见不鲜。当前，眼科医生对 IRD 普遍缺乏足够认知，许多患者未能及时确诊。患者在确诊时的视野症状已经恶化，视力严重下降[20]，给生活带来极大的负面影响。鉴于 IRD 涉及眼科、遗传学等多学科，开展跨学科病例讨论是提升诊断水平的有效途径，能够提高诊断的准确性和效率[21]。这提示医护人员可以定期组织多学科专家参与的病例讨论会，针对不同类型的 IRD 病例进行共同探讨。在疾病认知层面，本研究发现大多数患者家庭在疾病初期未能准确识别 IRD 的症状，这主要源于普通民众对 IRD 早期非典型症状的认知不足。因此，系统的健康教育是有必要的。例如，通过发放宣传手册、传播科普视频等方式，普及 IRD 的症状特点及发展过程等关键知识，帮助普通大众提升对 IRD 早期症状的辨识能力。

3.2 优化医患共情沟通与决策支持，助力患者家庭完成心理调适

适应渐进性视力丧失是一个持续的过程，且与患者的情绪及心理健康密切相关[22-23]。本研究发现，在确诊 IRD 初期，患者及其家庭往往会出现焦虑、恐惧、沮丧、不敢接受现实等一系列负面心理反应。帮助 IRD 患者接受视力受损的现实并正视疾病至关重要，在此过程中，应适时安抚患者及家属，避免过度超前预测失明时间，还应向他们说明 IRD 并不必然导致完全失明[24]。然而，有研究表明，部分医护人员对患者及家属态度冷漠，这对护理质量、患者满意度以及患者对专业护理的信任均产生了负面影响[25]。提示医护人员在诊断时应秉持共情的态度，通过温和的语言、专注地倾听，让患者及其家属感受到被理解与关心，增强面对疾病的信心，适应疾病带来的生活变化。研究表明，基于决策理论所衍生的一系列方法，包括互动与沟通、理解患者诉求以及提供信息等，能够有效支持患者接受诊断并调整生活方式，促进其心理适应与生活转变[26-27]。Hayeems 等[28]的研究强调了一些关键步骤，旨在帮助患者适应渐进性视力丧失的诊断，主要如下：1) 与患者共同探讨他们对自身残障的理解，助力其正视寻找意义的过程；2) 告知患者，诊断可能改变其身份并带来困难；3) 让患者认识到负面心理反应属于正常现象，并帮助其理解其他患者的相似反应；4) 引导患者思考生活方式可能发生的改变，并评估这些改变的潜在风险与益处；5) 根据患者当前的视力状况与心理准备程度，帮助其定制个性化方案；6) 肯定患者在处理相关问题上的进展，给予积极支持；7) 提供必要的指导和资源，预见并准备应对未来可能出现的问题。

3.3 运用分层心理干预与转介方法，稳固患者家庭心理防线

本研究结果与既往研究[29-32]一致，表明 IRD

使患者家庭普遍面临负面情绪。许多家庭会感到无助，家庭成员还可能产生内疚、自责情绪，进而导致家庭成员关系紧张，引发家庭矛盾。视力丧失风险增加以及随之而来的行动能力和自理能力丧失，是造成患者及其家庭巨大心理压力的根源[33-34]。既有研究指出，大部分 IRD 患者在门诊就诊时，其心理健康和幸福状况未被问询[35]。鉴于此，医护人员有必要给予 IRD 患者家庭的心理健康问题更多关注，对其心理状态展开评估，这不仅有助于深入探讨患者的心理社会体验，还能推动治疗目标的拓展，使其涵盖更多层面的支持与干预[36-37]。在诊疗过程中，对心理困扰较轻的患者及家属，医护人员可以在日常诊疗中增加心理关怀的内容，积极与患者家庭沟通，了解他们的心理状态，给予支持和安慰。对心理困扰严重的患者及家属，应及时转介至全科医生或心理咨询师[38]，或将心理干预纳入常规诊疗服务，为患者及其家庭提供全程的心理支持，帮助患者家庭掌握有效的情绪管理技巧，应对疾病管理过程中面临的困难和挑战。

综上所述，本研究对 IRD 患者及家属进行深度访谈，发现诊疗历程对患者家庭存在普遍且重要的心理影响。在临床实践中，医护人员应进一步提高对 IRD 的专业认知水平，重视患者家庭在疾病不同阶段的心理需求，将心理支持和干预贯穿整个诊疗过程，帮助患者家庭更好地面对与适应疾病。

声明

本稿件在研究和论文撰写中未使用生成式人工智能，所有作者对内容的真实性、完整性和科学性负责。所有科学贡献和智力劳动均由所有作者共同完成。

利益冲突　所有作者均声明不存在利益冲突。

开放获取声明

本文适用于知识共享许可协议 (Creative Commons)，允许第三方用户按照署名 (BY)-非商业性使用 (NC)-禁止演绎 (ND)(CC BY-NC-ND) 的方式共享，即允许第三方对本刊发表的文章进行复制、发行、展览、表演、放映、广播或通过信息网络向公众传播，但在这些过程中必须保留作者署名、仅限于非商业性目的、不得进行演绎创作。

参考文献

1. Duncan JL, Pierce EA, Laster AM, et al. Inherited retinal degenerations: current landscape and knowledge gaps[J]. Transl Vis Sci Technol, 2018, 7(4): 6. DOI: 10.1167/tvst.7.4.6.
2. Galvin O, Chi G, Brady L, et al. The impact of inherited retinal diseases in the Republic of Ireland (ROI) and the United Kingdom (UK) from a cost-of-illness perspective[J]. Clin Ophthalmol, 2020, 14: 707-719. DOI: 10.2147/OPTH.S241928.
3. Gong J, Cheung S, Fasso-Opie A, et al. The impact of inherited retinal diseases in the United States of America (US) and Canada from a cost-of-illness perspective[J]. Clin Ophthalmol, 2021, 15: 2855-2866. DOI: 10.2147/OPTH.S313719.
4. Fenner BJ, Tan TE, Barathi AV, et al. Gene-based therapeutics for inherited retinal diseases[J]. Front Genet, 2022, 12: 794805. DOI: 10.3389/fgene.2021.794805.
5. Hanany M, Rivolta C, Sharon D. Worldwide carrier frequency and genetic prevalence of autosomal recessive inherited retinal diseases[J]. Proc Natl Acad Sci USA, 2020, 117(5): 2710-2716. DOI: 10.1073/pnas.1913179117.
6. Diakatou M, Manes G, Bocquet B, et al. Genome editing as a treatment for the most prevalent causative genes of autosomal dominant retinitis pigmentosa[J]. Int J Mol Sci, 2019, 20(10): 2542. DOI: 10.3390/ijms20102542.
7. Rivolta C, Sharon D, DeAngelis MM, et al. Retinitis pigmentosa and allied diseases: numerous diseases, genes, and inheritance patterns[J]. Hum Mol Genet, 2002, 11(10): 1219-1227. DOI: 10.1093/hmg/11.10.1219.
8. Hejtmancik JF, Daiger SP. Understanding the genetic architecture of human retinal degenerations[J]. Proc Natl Acad Sci USA, 2020, 117(8): 3904-3906. DOI: 10.1073/pnas.1922925117.
9. Veleri S, Lazar CH, Chang B, et al. Biology and therapy of inherited retinal degenerative disease: insights from mouse models[J]. Dis Model Mech, 2015, 8(2): 109-129. DOI: 10.1242/dmm.017913.
10. 睢瑞芳, 邹绚. 遗传性视网膜疾病的基因诊断[J]. 眼科, 2014, 23(6): 361-364. DOI: 10.13281/j.cnki.issn.1004-4469.2014.06.001.
Sui RF, Zou X. Genetic diagnosis of hereditary retinal diseases[J]. Ophthalmol China, 2014, 23(6): 361-364. DOI: 10.13281/j.cnki.

issn.1004-4469.2014.06.001.

11. 黄杨子. 为“被遗忘的盲人”带来光明希望[N]. 解放日报, 2022-01-11(6).
Huang YZ. Bringing Light and Hope to the “Forgotten Visually Impaired” [N]. JIEFANG DAILY, 2022-01-11(6).
12. Burton H, Alberg C, Moore AT. Genetics in ophthalmology: equity in service provision[J]. J Public Health, 2010, 32(2): 259-266. DOI: 10.1093/pubmed/fdp110.
13. Greenberg G. Beyond the blindfold: my life with retinitis pigmentosa[J]. Clin Dermatol, 2005, 23(6): 640-642;discussion642-3. DOI: 10.1016/j.clindermatol.2005.05.002.
14. Kamde SP, Anjankar A. Retinitis pigmentosa: pathogenesis, diagnostic findings, and treatment[J]. Cureus, 2023, 15(10): e48006. DOI: 10.7759/cureus.48006.
15. Prem Senthil M, Khadka J, Pesudovs K. Seeing through their eyes: lived experiences of people with retinitis pigmentosa[J]. Eye, 2017, 31(5): 741-748. DOI: 10.1038/eye.2016.315.
16. Bowen M. Family Therapy in Clinical Practice[M]. J. Aronson, 1978: 9–11.
17. Hamblion EL, Moore AT, Rahi JS. The health-related quality of life of children with hereditary retinal disorders and the psychosocial impact on their families[J]. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2011, 52(11): 7981-7986. DOI: 10.1167/iovs.11-7890.
18. Zhang Y, Wang Z, Huang S, et al. Parents' perceptions of diagnostic genetic testing for children with inherited retinal disease in China[J]. Mol Genet Genomic Med, 2019, 7(9): e916. DOI: 10.1002/mgg3.916.
19. 刘明. Colaizzi 七个步骤在现象学研究资料分析中的应用[J]. 护理学杂志, 2019, 34(11): 90-92. DOI: 10.3870/j.issn.1001-4152.2019.11.090.
Liu M. Using an example to illustrate Colaizzi’s phenomenological data analysis method[J]. J Nurs Sci, 2019, 34(11): 90-92. DOI: 10.3870/j.issn.1001-4152.2019.11.090.
20. Cross N, van Steen C, Zegaoui Y, et al. Retinitis pigmentosa: burden of disease and current unmet needs[J]. Clin Ophthalmol, 2022, 16: 1993-2010. DOI: 10.2147/OPTH.S365486.
21. 聂聆楠, 陈韶华, 姜玲玲, 等. 多学科教学病例讨论在住院医师规范化培训中的应用效果评估[J]. 中国毕业后医学教育, 2025, 9(2): 133-136,141. DOI: 10.3969/j.issn.2096-4293.2025.02.012.
Nie LN, Chen SH, Jiang LL, et al. Evaluation of the application effects of multi-disciplinary teaching case discussions in the standardized training of resident physicians[J]. Chin J Graduate Med Educ, 2025, 9(2): 133-136,141. DOI: 10.3969/j.issn.2096-4293.2025.02.012.
22. Chaumet-Riffaud AE, Chaumet-Riffaud P, Cariou A, et al. Impact of retinitis pigmentosa on quality of life, mental health, and employment among young adults[J]. Am J Ophthalmol, 2017, 177: 169-174. DOI: 10.1016/j.ajo.2017.02.016.
23. Jangra D, Ganesh A, Thackray R, et al. Psychosocial adjustment to visual loss in patients with retinitis pigmentosa[J]. Ophthalmic Genet, 2007, 28(1): 25-30. DOI: 10.1080/13816810701201930.
24. Grover S, Fishman GA, Anderson RJ, et al. Visual acuity impairment in patients with retinitis pigmentosa at age 45 years or older[J]. Ophthalmology, 1999, 106(9): 1780-1785. DOI: 10.1016/S0161-6420(99)90342-1.
25. Facio BC, de Souza Lima Marski B, Higarashi IH, et al. (Un)receptiveness in interactions with professionals: experiences of parents of children with retinopathy of prematurity[J]. Rev Esc Enferm USP, 2016, 50(6): 913-921. DOI: 10.1590/S0080-623420160000700006.
26. Zanko A, Fox M. Actively engaging with patients in decision making[M]//Leroy BS, McCarthy Veach P, Bartels DM. Genetic counseling practice: advanced concepts and skills. Hoboken, NJ: John Wiley & Sons, 2010: 31-135.
27. Baty BJ. Risk communication and decision making[M]. // Uhlmann WR, Schuette JL, Yashar BM. A guide to genetic counseling. Hoboken, NJ: John Wiley & Sons, 2009: 207-250.
28. Hayeems RZ, Geller G, Finkelstein D, et al. How patients experience progressive loss of visual function: a model of adjustment using qualitative methods[J]. Br J Ophthalmol, 2005, 89(5): 615-620. DOI: 10.1136/bjo.2003.036046.
29. Prem Senthil M, Khadka J, Gilhotra JS, et al. Exploring the quality of life issues in people with retinal diseases: a qualitative study[J]. J Patient Rep Outcomes, 2017, 1(1): 15. DOI: 10.1186/s41687-017-0023-4.
30. Garip G, Kamal A. Systematic review and meta-synthesis of coping with retinitis pigmentosa: implications for improving quality of life[J]. BMC Ophthalmol, 2019, 19(1): 181. DOI: 10.1186/s12886-019-1169-z.
31. Fourie RJ. A qualitative self-study of retinitis pigmentosa[J]. Br J Vis Impair, 2007, 25(3): 217-232. DOI: 10.1177/0264619607079794.
32. Bittner AK, Edwards L, George M. Coping strategies to manage stress related to vision loss and fluctuations in retinitis pigmentosa[J]. Optometry, 2010, 81(9): 461-468. DOI: 10.1016/j.optm.2010.03.006.

33. Kiser AK, Mladenovich D, Eshraghi F, et al. Reliability and consistency of visual acuity and contrast sensitivity measures in advanced eye disease[J]. Optom Vis Sci, 2005, 82(11): 946-954. DOI: 10.1097/01.opx.0000187863.12609.7b.

34. Turano KA, Geruschat DR, Stahl JW. Mental effort required for walking: effects of retinitis pigmentosa[J]. Optom Vis Sci, 1998, 75(12): 879-886. DOI: 10.1097/00006324-199812000-00010.

35. Kherani IZ, Andrews C, Pereira JA, et al. Impact of inherited retinal diseases on Canadian patients and families: a mixed-methods study[J]. Can J Ophthalmol, 2023, 58(6): 532-538. DOI: 10.1016/j.jcjo.2022.06.021.

36. Combs R, Hall G, Payne K, et al. Understanding the expectations of patients with inherited retinal dystrophies[J]. Br J Ophthalmol, 2013, 97(8): 1057-1061. DOI: 10.1136/bjophthalmol-2012-302911.

37. Naufal F, Gajwani P, Medina R, et al. Knowledge of patient emotional health status: impact on clinical care in glaucoma and retinal services[J]. BMJ Open Ophthalmol, 2021, 6(1): e000640. DOI: 10.1136/bmjophth-2020-000640.

38. Herse P. Retinitis pigmentosa: visual function and multidisciplinary management[J]. Clin Exp Optom, 2005, 88(5): 335-350. DOI: 10.1111/j.1444-0938.2005.tb06717.x.

(责任编委：张宇；编辑：殷秋霞)