

临床研究

DOI: 10.13406/j.cnki.cyx.003424

基于混合研究的成骨不全症患者生存质量分析

杜范艳¹, 莫霖², 肖玲¹

(1. 重庆医科大学附属儿童医院骨科, 重庆 400014; 2. 重庆医科大学附属儿童医院门诊部, 儿童发育疾病研究教育部重点实验室, 国家儿童健康与疾病临床医学研究中心, 儿科学重庆市重点实验室, 重庆 400014)

【摘要】目的:调查西南地区成骨不全症儿童的生存质量现状, 分析影响因素, 为拟定家庭疾病管理方案提供参考。**方法:**采用混合研究调查成骨不全症患儿的生存质量。质性研究采用现象学研究, 对 20 名来自某三甲儿童医院的成骨不全症照顾者进行半结构式访谈, 运用 Colaizzi 7 步分析法对访谈资料进行整理分析。量性研究采用儿童生存质量普适性量表评估西南地区 34 名成骨不全症患儿的生存质量, 并将同龄健康儿童作为对照组; 采用单因素及多元线性回归分析确定影响因素。**结果:**①生存质量主题, 担心骨折, 疼痛耐受性高, 辅助行走器械缺乏, 同伴交往减少, 学校氛围良好。②成骨不全症患者生存质量低于健康人群, 总分 ($t=-6.732, P<0.001$)、生理功能 ($P=0.000$) 和社交维度 ($P=0.000$) 差异有统计学意义; 多元线性回归显示独立行走能力 ($t=3.490, P=0.001$) 和固定玩伴 ($t=3.164, P=0.003$) 进入回归方程 ($P<0.05$), 共解释生存质量得分变异的 40.9%。**结论:**提升成骨不全症儿童的生存质量需建立家庭疾病管理能力。医务人员需从知识普及、就医指导、未来规划、规避潜在问题等方面建立其慢病管理能力。

【关键词】儿童; 生存质量; 混合研究; 成骨不全症; 疾病家庭管理**【中图分类号】**R473.72**【文献标志码】**A**【收稿日期】**2023-07-04

A mixed methods study of quality of life in children with osteogenesis imperfecta

Du Fanyan¹, Mo Lin², Xiao Ling¹

(1. Department of Orthopedics, Children's Hospital of Chongqing Medical University; 2. Outpatient Department of Children's Hospital of Chongqing Medical University, Key Laboratory of Ministry of Education of Developmental Diseases in Children, National Clinical Research Center for Child Health and Disorders, Chongqing Key Laboratory of Pediatrics)

【Abstract】Objective: To investigate the quality of life in children with osteogenesis imperfecta in southwest China, and analyze the influencing factors, and to provide a reference for the management of this disease at home. **Methods:** A mixed methods design was employed to study the quality of life of children with osteogenesis imperfecta. In the qualitative phenomenological research part, we conducted semi-structured interviews with 20 osteogenesis imperfecta caregivers from a tertiary class-A children's hospital, and used Colaizzi's seven-step method to analyze the interview data. In the quantitative research part, we used the Pediatric Quality of Life Inventory to assess the quality of life of 34 children with osteogenesis imperfecta in southwest China, and determined the influencing factors through univariable and multivariable linear regression analyses, with age-matched healthy children as the control group. **Results:** Five themes were identified in the qualitative research about quality of life: worry about fractures, a high pain tolerance, a lack of walking aids, a lack of peer communications, and a friendly school atmosphere. The quality of life of children with osteogenesis imperfecta was lower than that of healthy peers, with significant differences in the total score ($t=-6.732, P<0.001$), the physiological function score ($P<0.001$), and the social dimension ($P<0.001$). Independent walking ability ($t=3.490, P=0.001$) and fixed playmates ($t=3.164, P=0.003$) entered the multiple regression equation, which co-explained 40.9% of variations in the quality of life score. **Conclusion:** Family's disease management ability is needed to improve the quality of life for children with osteogenesis imperfecta.

作者介绍: 杜范艳, Email: 444148829@qq.com,

研究方向: 骨科护理, 儿科护理。

通信作者: 莫霖, Email: molin999@126.com。

优先出版: <https://link.cnki.net/urlid/50.1046.R.20240206.1103.012>

(2024-02-09)

Medical staff need to establish chronic disease management at home from the aspects of knowledge popularization, medical guidance, future planning, and avoiding potential problems.

【Key words】child; quality of life; mixed methods study; osteogenesis imperfecta; disease management at home

成骨不全症(osteogenesis imperfecta, OI)是以胶原代谢紊乱和骨骼脆性增加为特征的全身性结缔组织遗传病,常表现为常染色体显性遗传或常染色体隐性遗传,与多个致病基因有关^[1],新生儿发病率为 1/15 000~20 000^[2],属罕见病^[3]。患者自幼发病,反复发生脆性骨折,临床表现为蓝巩膜、骨骼畸形、牙齿发育不良等,并伴有多系统并发症。治疗旨在增加患者骨密度、降低骨折率、改善骨畸形、提高生活质量^[4]。目前我国成骨不全症患者治疗比例低、方式单一^[5]。生存质量是个体对他们生活目标、期望、标准,以及所关心事情有关的生活状态的体验;包含个体的生理健康、心理状态、独立能力、社会关系、个人信仰和与周围环境的关系,是主观评价指标,具有个体差异性^[6]。因此本研究采用混合研究的方法调查 OI 患儿的生存质量,为开展罕见病治疗及管理提供参考。

1 对象及方法

1.1 研究对象

采用目的抽样法,于 2021 年 3 月 1 日到 2021 年 8 月 31 日抽取 2018 年 10 月至 2021 年 8 月在某三甲儿童医院就诊的成骨不全症儿童及其照顾者为研究对象。质性研究以 OI 患儿照顾者为研究对象,访谈人数以信息饱和为标准^[7]。量化研究观察组纳入标准:①确诊为 OI;②照顾者意识清醒,有沟通及表达能力;排除标准:①患儿年龄>18 岁;②合并其他严重疾病或其他骨代谢疾病;③照顾者拒绝接受调查;对照组:按同年龄段、性别、地区的原则,随机选择长期居住在西南地区的健康儿童为对照组。纳入标准:①既往体健,无慢性病史;②父母及儿童同意参与该调查;③长期居住在西南地区;④年龄为 2~18 岁。排除标准:①患儿患严重疾病或慢性病,如癫痫、哮喘、糖尿病等;②近半年患有与骨骼相关的疾病,如骨折、关节脱位等;③生长发育障碍。质性研究共访谈 20 名照顾者,量化研究共调查 34 名 OI 患儿和 45 名健康同龄人。

1.2 方法

1.2.1 质性研究 根据文献查阅及临床经验,围绕患儿生存质量拟定半结构式访谈提纲,对 2 名照顾者进行预访谈,根据预访谈结果修改并形成最终访谈提纲,即:①患儿已经接受了哪些治疗?周围是否有人患同样疾病?②您知道的疾病相关知识有哪些?希望通过治疗达到什么效果?③患儿是否因疾病造成身体不适?对生活和学习造成了哪些影响?④患儿平时的锻炼方式是什么?认为是什么原因导致不能行走?⑤患儿和同龄人相比,在生活和学习方面的差别是什么?和同学朋友相处融洽吗?⑥患儿是否因疾病出现心理问题,比如抱怨、担心等?整个访谈过程避免使用诱导性暗示,适时总结患儿家属的回答,征得受访者同意后录音,获得

其真实、全面的经历、观点、看法、知识及态度。每例病人的访谈时间为 20~40 min。

1.2.2 量化研究 采用调查问卷法。①一般资料问卷,收集患儿及其照顾者的一般情况,年龄、性别、居住地、治疗方式等;②美国儿童生存质量测定量表(The Pediatric Quality of Life Inventor Models, PedsQL™4.0)。该量表测评 4 个纬度 23 个条目,采用 Likert 5 级评分法,“从来没有、几乎没有、有时有、经常有、一直有”,分别为 0 级/100 分、1 级/75 分、2 级/50 分、3 级/25 分、4 级/0 分;总分取均值,0~100 分,得分越高,生存质量越好。本研究 OI 儿童预调查中,量表总 Cronbach' α 系数为 0.852,各纬度 Cronbach' α 系数为 0.650~0.982;相关性分析中极高和高度相关占 81.61%,信效度较高,具有一定区分度。

1.2.3 资料收集方法 向研究对象解释本研究的意义及目的,获得知情同意,开展半结构访谈;再采用统一的指导语向其解释问卷填写方法和注意事项,通过网络或现场发送调查问卷并回收,观察组发送一般资料问卷及 PedsQL™4.0;对照组只发送 PedsQL™4.0。质性研究:收集整理并分析访谈资料,记录访谈过程中被访谈对象的语气等非语言行为。采用 Colaizzi 现象学资料分析法^[8],围绕生存质量,逐渐形成概念与主题,综合分析,整理初步主题框架。逐句寻找、提炼和编码与本研究有关的表述,与已有主题框架进行比较和归类,根据资料反映的实际情况修改、完善主题框架,最后提炼、升华精要主题概念。量化研究:观察组发放问卷 41 份,回收 35 份,无效 1 份,有效 34 份,有效问卷回收率 82.93%。对照组儿童发放 50 份,回收 47 份,有效 45 份,无效 2 份,有效问卷回收率 90%。

1.3 统计学方法

采用 SPSS 22.0 软件进行数据分析。计数资料以列数、率表示,计量资料用均数 \pm 标准差($\bar{x} \pm s$)描述,进行正态性检验。组间采用独立样本 t 检验或独立样本曼-惠特尼 U 检验;将影响因子作自变量,生存质量得分作为因变量进行单因素多因素分析;对有意义因素进行多元线性回归分析。检验水准 $\alpha=0.05$ 。

2 质性研究结果

2.1 质性研究一般资料

共访谈 20 名照顾者,8 名母亲,12 名父亲;7 名来自城市,13 名农村;5 名自评疾病知识完全了解,13 名部分了解,2 名不了解;P3 子女均患病。21 名患儿中 7 例手术联合药物治疗,10 名手术治疗,2 名药物治疗,2 名未治疗;OI 患儿生存质量得分为 54.555 ± 19.304 。P9 的子女因合并其他严重疾病未评估其生存质量。见表 1。

2.2 生存质量主题

成骨不全症患者生存质量主题包括生理功能、社交 2 个一级主题,和担心骨折、疼痛耐受性高、缺乏辅助行走器具、同伴交往减少、学校氛围好 5 个二级主题。

表 1 OI 患儿及其照顾者的一般资料($n=20$)

访谈对象	关系	自评疾病认知	患儿年龄	治疗方式	居住地	生存质量得分
P1	母子	完全了解	5	药物+手术	城市	37.50
P2	父子	部分了解	9	手术	农村	46.74
P3	母子/女	完全了解	14(子)	药物+手术	农村	53.26
P4	父子	部分了解	6	药物	农村	55.43
P5	父子	完全了解	2	药物	城市	90.22
P6	父女	部分了解	15	手术	城市	23.08
P7	父女	部分了解	11	未治疗	农村	70.65
P8	父子	部分了解	3	药物+手术	城市	95.65
P9	父女	不了解	14	未治疗	城市	/
P10	母子	部分了解	9	手术	农村	57.61
P11	母女	不了解	7	手术	农村	48.61
P12	父子	部分了解	9	手术	农村	34.72
P13	父女	部分了解	10	手术	城市	61.96
P14	父女	部分了解	10	药物+手术	农村	36.11
P15	母女	部分了解	13	手术	农村	48.91
P16	母女	完全了解	9	药物+手术	城市	78.26
P17	母子	完全了解	12	手术	农村	71.74
P18	父子	部分了解	14	手术	农村	53.26
P19	母子	部分了解	15	药物+手术	农村	44.57
P20	父子	部分了解	6	手术	农村	28.26

2.2.1 生理功能

2.2.1.1 担心骨折 患者担心惧怕骨折导致活动减少。P11:现在走路一个梆梆支起走。知道摔了会骨折,走路有点怕,刚开始走路的时候,怕,要家长扶着。P15:她一下地走路就会骨折,所以现在没有走路。

2.2.1.2 疼痛耐受性高 成骨不全症患儿因多次骨折对疼痛耐受性高。P13:患儿现在躺在床上,腰和脚偶尔痛。她忍耐力又比较强,有的时候骨折了也不说痛。P15:她从来都不喊痛,骨折了也不会喊痛。P10:以前说膝盖痛,我们买了外用药喷,就没有说痛了。

2.2.1.3 缺乏辅助行走器具 成骨不全症患儿缺乏适合行走的辅助器具,降低其行走能力。P2:没有买到小娃儿用的拐杖,她又小,没有用拐杖,用手撑起走路的。农村不好买轮椅。P6:自己走路用2个塑料凳撑起,自己不能站起来,扶着走路,能走三四十步。P11:现在走路一个梆梆支起走。

2.2.2 社交

2.2.2.1 同伴交往减少 成骨不全症患儿因病与同龄人交往减少。P6:跟父母打工出来这么多年,朋友也没有好多。P12:没让他和同龄人一起耍,我们那里是农村,小朋友比较少,他还是愿意和小朋友耍。他朋友少,喜欢和弟弟一起耍,但是弟弟比较少回去。P14:她以前读书,有同学一起耍,现在基本上都在家,没有出去,只有妹妹放学陪她耍。P16:一般没有让她出去玩,都是小朋友和同学到家里来玩,都是看着她的。

2.2.2.2 学校氛围良好 坚持在校学习的 OI 患儿未因疾病

受到同学歧视。P3:在学校不上体育课,学校人多,怕发生意外。老师对小孩很照顾,同学也很照顾。P15:小朋友没有因为这个病被别人开玩笑,她一般是学校的一二名,同学还是尊敬她。

3 量性研究结果

3.1 观察组与对照组人口学资料

观察组纳入 34 人,对照组纳入 45 人,人口学资料差异无统计学意义($P>0.05$)。见表 2。

表 2 观察组与对照组人口学资料($n, \%; \bar{x} \pm s$)

项目	观察组	对照组	χ^2 值	P 值
性别			0.303	0.763
男	20(58.82)	28(62.22)		
女	14(41.18)	17(37.38)		
年龄(岁)	9.850 \pm 3.611	9.400 \pm 4.014	0.518	0.606
居住地			1.265	0.210
城市	13(38.24)	25(55.56)		
农村	21(61.76)	20(44.44)		

3.2 观察组患儿一般资料与生存质量得分

研究共纳入 34 名患儿,收集疾病相关资料和生存质量得分,包括近一年骨折次数、治疗方式、功能锻炼、规律复诊、独立行走能力、慢性疼痛、固定玩伴、疾病分型、脊柱侧弯,见表 3。

表 3 OI 患儿疾病相关资料及生存质量得分($n, \%; \bar{x} \pm s$)				
项目	人数	生存质量得分	F/t 值	P 值
近 1 年骨折次数(次)			1.076	0.353
0	19(55.88)	51.313 \pm 20.159		
1	6(17.65)	63.496 \pm 12.774		
2~5	9(26.47)	54.824 \pm 14.298		
治疗方式			1.330	0.283
多学科治疗	14(41.18)	58.596 \pm 16.944		
手术矫形	14(41.18)	47.352 \pm 16.255		
内分泌治疗	3(8.82)	59.058 \pm 29.515		
未治疗	3(8.82)	62.942 \pm 12.424		
是否接受功能锻炼			-1.062	0.296
是	10(29.41)	59.402 \pm 12.779		
否	24(70.59)	52.302 \pm 19.357		
规律复诊/复查			-2.145	0.040 ^a
是	20(58.82)	59.589 \pm 14.571		
否	14(41.18)	46.964 \pm 19.801		
独立行走能力			11.570	0.002 ^b
有	18(52.94)	62.906 \pm 16.279		
无	16(47.06)	44.811 \pm 14.528		
慢性疼痛			2.839	0.102
有	7(20.59)	44.565 \pm 19.179		
无	27(79.41)	56.938 \pm 16.855		
固定玩伴			9.378	0.004 ^c
有	21(61.76)	60.956 \pm 15.387		
无	13(38.24)	43.786 \pm 16.687		
疾病分型			2.850	0.073
I 型	14(41.20)	58.420 \pm 13.832		
III 型	6(17.60)	63.577 \pm 24.073		
IV 型	14(41.20)	46.425 \pm 16.262		
脊柱侧弯			1.775	0.085
有	9(26.47)	45.646 \pm 15.757		
无	25(73.53)	57.540 \pm 17.704		

注:a,单因素分组中,规律复诊患儿生存质量得分较高, $P=0.040$; b,能独立行走患儿生存质量得分较高, $P=0.002$; c,拥有固定玩伴的患儿生存质量得分较高, $P=0.004$

3.3 OI 患儿生存质量得分情况

OI 患儿生存质量低于健康同龄人,生理功能、社交维度、总分差异有统计学意义($P<0.05$),见表 4。观察组各维度和总分、对照组总分符合正态分布;对照组各维度得分不符合正态分布。总分采用独立样本 t 检验,维度采用独立样本曼-惠特尼 U 检验。

3.4 生存质量影响因素的单因素分析

筛选基线调查及文献中有意义的变量,独立行走能力、固定玩伴、疼痛、规律复诊作为自变量,进行单因素分析。结果显示独立行走能力、固定玩伴、规律复诊在总分维度差异有统计学意义,见表 5。

表 4 观察组与对照组生存质量得分比较($\bar{x} \pm s$)				
项目	观察组	对照组	t 值	P 值
生理功能	37.684 \pm 24.266	82.988 \pm 12.205	/	0.000 ^a
情感功能	68.824 \pm 21.251	70.667 \pm 16.942	/	0.874
社交功能	62.879 \pm 22.674	81.889 \pm 13.241	/	0.000 ^b
学校表现	63.927 \pm 16.519	67.296 \pm 15.318	/	0.472
总分	54.391 \pm 17.790	76.679 \pm 11.578	-6.732	<0.001 ^c

注:a,与对照组相比,观察组生理功能维度得分低, $P<0.05$; b,与对照组相比,观察组社交功能维度得分低, $P<0.05$; c,与对照组相比,观察组生存质量总得分低, $P<0.05$

3.5 生存质量影响因素的多元线性回归分析

将单因素分析中有意义变量独立行走能力、规律复诊、固定玩伴作为自变量,采用步进法进行多元线性回归分析,二分类变量赋值(否=0,是=1)。多元线性回归显示, R 为 0.667, R^2 为 0.445,调整后 R^2 为 0.409, $DW=1.916 \approx 2$, VIF 值为 1.012。多元线性回归可解释 40.9% 的结果,行走能力与固定玩伴与 OI 患儿生存质量有相关性。生存质量得分=36.172+16.495 独立行走能力+15.358 固定玩伴,结果见表 6。

4 讨 论

4.1 OI 患儿生存质量低于同龄人,主要在生理功能及社交维度

国内外研究均显示 OI 儿童生存质量得分低于健康儿童,国外研究显示差异主要表现在心理纬度^[9],国内研究认为各维度差异均具有统计学意义^[10]。本研究中生存质量差异主要在生理功能及社交维度。国内成人 OI 患者就业受限^[5],而美国成人患者就业水平很高^[11]。研究结果差异可能与样本来源,成骨不全症在我国治疗及管理的起步较晚有关。临床治疗可提升 OI 患儿的骨密度、矫正骨骼畸形、提升行走能力,未来需要关注患儿的社交维度。国内在完善 OI 的规范治疗后,需要将疾病管理重点放在心理、社交及学校方面,全面提升患者生存质量。

4.2 疾病分型对患儿生存质量的影响

根据临床表型,Sillence 等将 OI 分为 I~IV 型; I 型最轻最常见; II 型最重,通常围生期死亡; III 型存活者常身材矮小,呈进行性骨骼畸形; IV 型严重程度介于 I 型与 III 型之间,临床根据骨折和骨骼畸形严重程度、发病时间等判断分型。Fano V 等^[12]的研究证明 I 型与 III 型 OI 患儿在生理功能纬度有显著差异。宋玉文^[10]研究发现内分泌科就诊的 I 型 OI 患

表 5 不同特征患儿生存质量得分差异比较 ($\bar{x} \pm s$)

项目		例数	生理	情感	社交	学校	总分
独立行走能力	无	16	28.125 ± 19.060	58.438 ± 18.504	52.000 ± 21.531	60.000 ± 16.279	44.811 ± 14.528
	有	18	46.180 ± 25.693	78.056 ± 19.564	71.944 ± 19.863	66.471 ± 16.656	62.906 ± 16.279 ^a
<i>t</i> 值			5.301	8.960	7.645	1.026	11.570
<i>P</i> 值			0.028	0.005	0.010	0.321	0.002
疼痛	无	27	39.351 ± 24.564	71.482 ± 19.798	67.115 ± 20.009	68.810 ± 13.684	56.938 ± 16.855
	有	7	31.250 ± 23.731	58.571 ± 25.119	47.143 ± 26.592	49.286 ± 16.439	44.565 ± 19.179
<i>t</i> 值			0.612	2.121	4.785	9.695	2.839
<i>P</i> 值			0.440	0.155	0.036	0.004	0.102
固定玩伴	无	13	25.000 ± 21.118	61.154 ± 23.377	48.750 ± 24.133	60.000 ± 19.293	43.786 ± 16.687
	有	21	45.536 ± 23.124	73.571 ± 18.851	70.952 ± 17.721	66.111 ± 14.907	60.956 ± 15.387 ^b
<i>t</i> 值			6.753	2.899	9.198	0.876	9.378
<i>P</i> 值			0.014	0.098	0.005	0.358	0.004
规律复诊	是	20	44.688 ± 21.818	70.500 ± 20.768	69.00 ± 20.300	62.916 ± 12.958	59.589 ± 14.571 ^c
	否	14	27.679 ± 24.815	66.429 ± 22.483	53.461 ± 23.663	50.099 ± 20.655	46.964 ± 19.801
<i>t</i> 值			-2.066	-0.544	-2.013	-1.260	-2.145
<i>P</i> 值			0.049	0.590	0.053	0.219	0.040

注:a,与无独立行走能力组相比,总得分高, $P < 0.05$;b,与无固定玩伴组相比,总得分高, $P < 0.05$;c,与未规律复诊组相比,总得分高, $P < 0.05$

表 6 成骨不全症儿童生存质量影响因素的多元线性回归分析

影响因素	B	SE	β	<i>t</i>	<i>P</i>	VIF	95%CI
独立行走能力	16.495	4.726	0.470	3.490	0.001	1.012	6.856, 26.135
固定玩伴	15.358	4.854	0.426	3.164	0.003	1.012	5.457, 25.258
常数项	36.172	4.376	/	8.267	<0.001	/	27.428, 45.097

注: $F=12.418$, $P < 0.001$, $R=0.667$, $R^2=0.445$, 调整后 $R^2=0.409$

儿生存质量明显高于Ⅲ、Ⅳ型。本研究中不同分型OI患儿的生存质量差异不具有统计学意义,Ⅲ型得分最高,Ⅰ型次之,Ⅳ型最低。研究差异考虑与样本来源有关,Ⅲ型患者自生后开始骨折,临床开始治疗时间早,骨折预防效果优于治疗效果;Ⅰ型患儿出现骨折和接受治疗的年龄均较晚。本研究还发现脊柱侧弯的OI患儿生存质量得分较低,但差异无统计学意义,考虑与脊柱侧弯严重程度及是否接受专科治疗有关。也有研究显示少儿特发性脊柱侧弯患儿Cobb角 50° 以上时自我形象维度得分较低^[13];OI患儿被压缩的椎体形态在唑来膦酸治疗期间得到显著改善,治疗后压缩椎体出现再塑形^[14]。因此,成骨不全症患儿通过规范治疗后脊柱侧弯是否影响患儿的生存质量还需要进一步研究。

4.3 临床治疗对患儿生存质量的提升有限

本研究中接受不同治疗OI患儿的生存质量差异无统计学意义,是否规律复诊仅在单因素分析时差异有统计学意义。考虑与成骨不全症伴随患儿终身,造成远期影响有关。临床治疗是否能改善OI

患者远期生存质量,目前国内缺乏临床相关研究。国外研究认为在较早年龄使用双膦酸盐治疗可能不会改变生活质量^[9]。生存质量包括生理、心理、社交、学校等多个维度,临床治疗以改善生理功能为主,对其他维度的提升效果不明显。质性研究中接受治疗的患儿出现因担心骨折而降低行走意愿;因缺乏辅助行走器具使独立行走能力降低的现象;因行动受限、学校拒绝、不被同龄人接纳造成同伴交往障碍等现象。因此提升患儿的生存质量还需要关注患儿的心理、社交、学校及生活环境。在患者疾病管理中需指导患儿克服肢体畸形及反复住院等造成的消极影响,避免长期疾病产生的病耻感^[15]。根据目前成人患者出现学历低就业困难的问题^[5],还需要指导照顾者规划患儿未来的学业及就业,提升成年后自主管理疾病和独立生活的能力。

4.4 OI患儿生存质量的影响因素具有动态变化性

本研究中确定独立行走能力和固定玩伴是西南地区OI患儿生存质量的主要影响因素。已发表的研究认为疼痛^[16]、基因型^[16]、骨折次数^[17]、体质量

增加^[18]是生存质量的影响因素;安全与小心、害怕、孤立是生存质量相关主题^[16]。研究结果差异与地域、时代背景、样本来源差异有关。临床治疗使OI患儿骨折减少,疼痛减轻^[10]。本研究中照顾者能有效管理疼痛,患儿对疼痛耐受高,使疼痛对生存质量的影响逐步减小。以马斯洛需求理论为指引,在满足生理需求后,人类需求逐步向尊重及自我需求的发展。提升OI患儿的生存质量需以患者评估为基础,预测未来疾病发展及治疗结局,结合患者和照顾者需求,确定影响因素,提供个性化提升方案。

5 疾病管理建议

5.1 确保患者家庭获得正确的疾病知识

本研究在质性研究时发现照顾者疾病知识知晓率越高的患儿,其生存质量得分越高,但差异无统计学意义($P=0.327$),这可能与照顾者未获得全面正确的疾病知识有关。质性访谈中发现照顾者对疾病治疗及管理存在误区。掌握疾病知识是患者疾病管理第一步。无医学背景人群获取和理解罕见病知识存在获取途径少、理解受限、缺乏判断等问题。罕见病专业知识主要源自医院,但提供相应治疗及知识的医院少。随着网络发展,患者可通过网络获取疾病知识,但对网络提供的信息缺乏鉴别的能力^[19],需要临床工作者确保患者及其家庭获取的疾病信息的科学性及有效性。

5.2 照顾者需关注患儿的固定玩伴及家庭功能锻炼

质性研究中导致固定玩伴减少的原因包括:住院治疗、行走障碍、肢体畸形、随家属务工外出、留守儿童、辍学等。儿童处于生长发育阶段,同伴交往能促进幼儿完成从自我主体性、到他我主体性、再到群体主体性的逐级演进^[20]。照顾者需主动增加患儿与同龄人的交往。部分OI患者存在肌力下降、肌肉减少现象,但原因不明,既往研究认为行走能力降低与缺乏肌肉力量有关^[21]。功能锻炼被证明是提升患者肌肉力量的有效方法,但缺乏专业设备及人员,效果欠佳。水疗被认为是提升OI患者肌肉力量的有效方法^[22],但家庭普及率低。未来OI患儿家庭疾病管理需制定可执行的居家功能锻炼方法,如长期瑜伽锻炼能够促进骨质疏松妇女雌激素分泌,有效提高患者骨密度,降低骨量丢失,改善患者骨健康^[23]。

5.3 医疗机构需提升罕见病治疗的可及性

目前能提供OI治疗的医院较少。我国罕见病的诊疗资源分布不均,患者就医难度大,亟需加快构建罕见病诊疗区域协作网^[24]。如以大型三级甲等医院牵头、医疗联合体医疗单位共建的罕见病网格化共诊共管模式^[25]。开展OI治疗的医疗机构需主动宣传,扩大区域影响力,特别是在基层医疗机构。基层医疗机构是罕见病患者的首诊医疗机构,需加强业务学习,提升其发现罕见病的能力,推荐患者就医,避免患者因多次求医无果而放弃治疗。

6 小 结

国内对成骨不全症儿童生存质量的研究较少、方式单一。本研究采用质性及量性研究方法,分析该群体的生存质量的现状及影响因素。本研究未限制疾病类型及治疗方式,质性研究对象涵盖不同治疗方式及生存质量的患者,能综合反映西南地区OI患儿群体的实际情况,有助于制定适用于当地患者的疾病管理方法。本研究中,患儿均来自西南地区,生存质量是主观评价指标具有地域差异性,需要整合不同地区研究结果,完善疾病管理方案,提升生存质量。

参 考 文 献

- [1] 王永生. 成骨不全致病基因突变检测及生物信息学分析[D]. 南充:川北医学院,2020.
Wang YJ. Detection and bioinformatics analysis of osteogenesis imperfecta gene mutation[D]. Nanchong:North Sichuan Medical College,2020.
- [2] 夏维波,章振林,林 华,等. 成骨不全症临床诊疗指南[J]. 中华骨质疏松和骨矿盐疾病杂志,2019,12(1):11-23.
Xia WB, Zhang ZL, Lin H, et al. Guidelines for clinical diagnosis and treatment of osteogenesis imperfecta[J]. Chin J Osteoporos Bone Miner Res, 2019, 12(1): 11-23.
- [3] 中华人民共和国国家卫生健康委员会. 关于公布第一批罕见病目录的通知[EB/OL]. (2018-5-11)[2023-07-01]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2018-12/31/content_5435167.htm.
National Health Commission of the People's Republic of China. Notice on the publication of the first list of rare diseases[EB/OL]. (2018-05-11)[2023-07-01]. https://www.gov.cn/zhengce/zhengceku/2018-12/31/content_5435167.htm.
- [4] Trejo P, Rauch F. Osteogenesis imperfecta in children and adolescents—new developments in diagnosis and treatment[J]. Osteoporos Int, 2016, 27(12): 3427-3437.
- [5] 北京瓷娃娃罕见病关爱中心. 2013年中国成骨不全症患者生存

- 状况调研报告[EB/OL]. [2013-08-03]. <http://chinadolls.org.cn/uploads/attachment/2013/0826/abd577d755d9c64362cb2b36048dd762.pdf>.
- China-Dolls Center for Rare Disorders. 2013 National Report in Living Conditions of People with Osteogenesis Imperfecta. [EB/OL]. [2013-08-03]. <http://chinadolls.org.cn/uploads/attachment/2013/0826/abd577d755d9c64362cb2b36048dd762.pdf>.
- [6] 李 鲁. 社会医学[M]. 北京:人民卫生出版社,2007.
- Li L. social medicine[M]. Beijing: People's Medical Publishing House, 2007.
- [7] 孙晓娥. 深度访谈研究方法的实证论析[J]. 西安交通大学学报(社会科学版), 2012, 32(3): 101-106.
- Sun XE. In-depth interview research: method and techniques[J]. J Xi'an Jiaotong Univ Soc Sci, 2012, 32(3): 101-106.
- [8] Colaizzi P. Psychological research as the phenomenologists view it [M]. New York: Oxford University Press, 1978: 4827.
- [9] Feehan AG, Zacharin MR, Lim AS, et al. A comparative study of quality of life, functional and bone outcomes in osteogenesis imperfecta with bisphosphonate therapy initiated in childhood or adulthood[J]. Bone, 2018, 113: 137-143.
- [10] 宋玉文. 成骨不全症患者生活质量研究双膦酸盐治疗成骨不全症药物疗程初步探索[D]. 北京:北京协和医学院, 2018.
- Song YW. Study on the quality of life of patients with osteogenesis imperfecta preliminary study on the course of bisphosphonates in the treatment of osteogenesis imperfecta[D]. Beijing: Peking Union Medical College, 2018.
- [11] Widmann RF, Laplaza FJ, Bitan FD, et al. Quality of life in osteogenesis imperfecta[J]. Int Orthop, 2002, 26(1): 3-6.
- [12] Fano V, del Pino M, Rodríguez Celin M, et al. Osteogenesis imperfecta: quality of life in children[J]. Arch Argent Pediatr, 2013, 111(4): 328-331.
- [13] 周 璇, 杜 青, 赵 黎, 等. 中文版 SRS-22 问卷评估青少年特发性脊柱侧凸患者生活质量[C]//中国康复医学会运动疗法分会第十一届全国康复学术大会学术会议论文摘要汇编. 上海, 2011: 265.
- Zhou X, Du Q, Zhao L, et al. Evaluation of quality of life of adolescent idiopathic scoliosis patients with Chinese version of SRS-22 questionnaire[C]// Summary of academic conference papers of the 11th National Rehabilitation Academic Conference of Sports Therapy Branch of China Rehabilitation Medical Association, Shanghai, 2011: 265.
- [14] 李路娇. 大样本成骨不全症基因型-表型关系及唑来膦酸对成骨不全症患者椎体形态影响[D]. 北京:北京协和医学院, 2019.
- Li LJ. Genotypic-phenotypic relationship of a large sample of osteogenesis imperfecta and the effect of zoledronic acid on vertebral body morphology in children with osteogenesis imperfecta[D]. Beijing: Peking Union Medical College, 2019.
- [15] 杨中方, 张钰坤, 胡 雁. 慢性疾病人群病耻感及干预的研究进展[J]. 上海护理, 2023, 23(5): 71-75.
- Yang ZF, Zhang YK, Hu Y. Research progress on stigma and intervention in people with chronic diseases[J]. Shanghai Nurs, 2023, 23(5): 71-75.
- [16] Hill CL, Baird WO, Walters SJ. Quality of life in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: a qualitative interview based study[J]. Health Qual Life Outcomes, 2014, 12: 54.
- [17] Vanz AP, van de Sande Lee J, Pinheiro B, et al. Health-related quality of life of children and adolescents with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional study using PedsQL™[J]. BMC Pediatr, 2018, 18(1): 95.
- [18] Zani A, Ford-Adams M, Ratcliff M, et al. Weight loss surgery improves quality of life in pediatric patients with osteogenesis imperfecta [J]. Surg Obes Relat Dis, 2017, 13(1): 41-44.
- [19] Castro AR, Chougui K, Bilodeau C, et al. Exploring the views of osteogenesis imperfecta caregivers on internet-based technologies: qualitative descriptive study[J]. J Med Internet Res, 2019, 21(12): e15924.
- [20] 郭 珣. 幼儿主体性发展与同伴交往[J]. 幼儿教育, 2000(11): 11.
- Guo X. Children's subjective development and peer communication[J]. Early Child Educ, 2000(11): 11.
- [21] 郑文彬. 成骨不全症代谢与肌肉功能及机制研究 Duchenne 肌营养不良症合并骨质疏松症的治疗研究[D]. 北京:北京协和医学院, 2021.
- Zheng WB. Study on metabolism, muscle function and mechanism of osteogenesis imperfecta therapeutic study on Duchenne muscular dystrophy complicated with osteoporosis[D]. Beijing: Peking Union Medical College, 2021.
- [22] Francis Glorieux. Guide to Osteogenesis Imperfecta for Pediatricians and Family Practice Physicians[EB/OL]. (2007-11)[2023-07-01]. <https://corpora.tika.apache.org/base/docs/govdocs1/354/354723.pdf>.
- [23] 石朝阳, 戴 海. 长期瑜伽锻炼对骨质疏松妇女雌激素与骨质成分的影响[J]. 海南医学, 2017, 28(8): 1263-1265.
- Shi ZY, Dai H. Effect of long term yoga exercise on estrogen and bone in osteoporotic women[J]. Hainan Med J, 2017, 28(8): 1263-1265.
- [24] 董小红. 亟待构建罕见病诊疗区域协作网[N]. 经济参考报, 2022-03-16(5).
- DONG XH. It is urgent to build a regional cooperation network for diagnosis and treatment of rare diseases[N]. Economic Information Daily, 2022-03-16(5).
- [25] 李景宇, 陈一龙, 龚 力, 等. 中国罕见病诊疗后医疗服务困境和智慧医疗助力对策分析[J]. 华西医学, 2022, 37(1): 92-96.
- Li JY, Chen YL, Gong L, et al. Analysis of countermeasures for medical service dilemma and intelligent continuous management after diagnosis of rare diseases in China[J]. West China Med J, 2022, 37(1): 92-96.

(责任编辑:李青颖)