

论著·临床研究

安徽省 104 例苯丙酮尿症患儿 生活质量及其影响因素研究

李松¹ 孙巧玲² 周怡² 张悦² 胡迅嘉³ 洪为胜³ 计国平^{2,3}

(1. 安徽医科大学附属巢湖医院院办公室, 安徽 合肥 238000;
2. 安徽省妇幼保健所, 安徽 合肥 230061; 3. 安徽医科大学公共卫生学院, 安徽 合肥 230032)

[摘要] **目的** 了解苯丙酮尿症(PKU)患儿的生活质量及其影响因素。**方法** 以安徽省三家主要妇幼保健机构诊治的104名PKU患儿为研究对象,采用PedsQL™ 4.0普适性核心量表评价患儿的生活质量。采用多因素logistic回归分析法调查患儿生活质量的影响因素。**结果** 104名PKU患儿生活质量总评分及其3个维度生理功能、情感功能、社会功能的得分均低于一般在校学龄儿童($P<0.01$),由情感功能、社会功能和角色功能构成的心理领域得分也低于一般在校学龄儿童($P<0.01$)。多因素logistic回归分析显示患儿年龄较大(≥ 4 岁)是生活质量的危险因素($OR=8.569$, $P<0.01$),监护人就职于企事业单位等是生活质量的保护因素($OR=0.206$, $P<0.05$)。**结论** PKU患儿生活质量水平较低,影响患儿生活质量的主要因素是患儿年龄和监护人职业。

[中国当代儿科杂志, 2016, 18(8): 702-706]

[关键词] 苯丙酮尿症; 生活质量; 普适性核心量表; 儿童

Factors influencing the quality of life of 104 children with phenylketonuria in Anhui Province, China

LI Song, SUN Qiao-Ling, ZHOU Yi, ZHANG Yue, HU Xun-Jia, HONG Wei-Sheng, JI Guo-Ping. Hospital Administration Office, Chaohu Hospital, Anhui Medical University, Hefei 238000, China (Ji G-P, Email: jgp@ahcdc.com.cn)

Abstract: Objective To investigate the factors influencing the quality of life (QOL) of children with phenylketonuria (PKU) in Anhui Province, China. **Methods** A total of 104 PKU children who were diagnosed and treated in three major maternal and child health hospitals in Anhui Province were enrolled as study subjects. The PedsQL™ 4.0 Generic Core Scales were used to evaluate the quality of life of these children. The multivariate logistic regression analysis was used to evaluate the factors influencing the QOL. **Results** The 104 PKU children had significantly lower overall QOL score and scores on the subscales of physiological functioning, emotional functioning, and social functioning than the general school-age children ($P<0.01$). They also had a significantly lower score on the physiological domain consisting of emotional functioning, social functioning, and role functioning than the general school-age children ($P<0.01$). The multivariate logistic regression analysis showed that an older age (≥ 4 years) of PKU children was the risk factor for poor QOL ($OR=8.569$, $P<0.01$), and guardians' engagement at enterprises or institutions was the protective factor for QOL ($OR=0.206$, $P<0.05$). **Conclusions** PKU children have a low level of QOL, and age and guardians' occupation are factors influencing the QOL. **[Chin J Contemp Pediatr, 2016, 18(8): 702-706]**

Key words: Phenylketonuria; Quality of life; Generic Core Scale; Child

苯丙酮尿症(phenylketonuria, PKU)是严重危害儿童健康的遗传性疾病,也是引发儿童智力发育障碍的重要原因之一,新生儿至婴儿早期往往

无明显的临床表现,6个月以后才逐渐表现出来,并日趋严重^[1]。PKU主要影响大脑的发育,造成一系列不可逆的神经系统功能的损害。国外研究

[收稿日期] 2016-02-29; [接受日期] 2016-05-25
[基金项目] 安徽省卫生计生委2013年第二批科研计划(13FR008)。
[作者简介] 李松,男,硕士,公卫执业医师(初级)。
[通信作者] 计国平,女,主任医师。

表明,相比于正常儿童,早期接受治疗的PKU患儿仍存在部分智力偏低和精神行为问题^[2-3]。对PKU患儿生活质量的研究目前国内未见报道。为了解PKU患儿的生活质量,本研究采用“儿科健康相关生活质量普适性核心量表4.0”(PedsQLTM 4.0)^[4],对安徽省104例PKU患儿及其监护人进行了调查。

1 资料与方法

1.1 研究对象

研究对象为2013年11月至2014年8月在安徽省及其所辖合肥和六安市妇幼保健机构的新生儿疾病筛查中心确诊并接受治疗的104例PKU患儿,患儿均经新生儿疾病筛查发现,按照原卫生部《新生儿疾病筛查技术规范(2010年版)》进行诊断和治疗。该3家机构确诊的PKU患儿数占全省PKU患儿总数的60%以上。

1.2 方法

采用现有资料收集和问卷调查相结合的方法收集相关信息。(1)现有资料:查阅病历资料,获得患儿年龄等信息和最近1次智力测试结果。

(2)问卷调查:采用PedsQLTM 4.0量表对患儿的监护人进行问卷调查,量表从躯体、情感、社交和角色功能4个维度调查儿童过去1个月内的健康状况。计算量表各维度评分、心理(包括情感、社交和角色功能3个维度)评分和总评分,评分越高表示生活质量越好。理论上,各评分最高为100分,最低为0分。

1.3 统计学分析

使用EpiDate 3.1软件建立数据库,进行双录入和一致性检验。采用SPSS 19.0软件进行统计分析,定量资料采用均数±标准差($\bar{x} \pm s$)表示,两组均数的比较采用成组 t 检验;定性资料采用 χ^2 检验。根据PedsQLTM 4.0量表的评分方法,计算出各个维度的得分,再由各维度的得分分别得出生活质量总评分和心理领域得分。以四分位数 P_{25} 为界,把生活质量总得分划分为高分和低分^[5],评价生活质量的影响因素。采用多因素logistic回归逐步向前法调查患儿生活质量的影响因素。 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

共有105名PKU患儿的监护人参加了问卷调查,收回有效问卷104份。在104名PKU患儿中,男孩61人(58.7%),女孩43人(41.3%);年龄2~13岁,平均年龄为 4.5 ± 2.4 岁。起始治疗的平均年龄为 70 ± 33 d。

2.1 PKU患儿及其监护人的一般情况

参与调查的104名PKU患儿及其监护人的基本情况见表1。男孩和女孩在居住地、年龄分布、监护人文化程度、监护人年龄、监护人职业、家庭人口数和家庭人均年收入等方面的比较中差异均无统计学意义($P > 0.05$)。

表1 PKU患儿及其监护人的社会学特征 [n(%)]

项目	男童 (n=61)	女童 (n=43)	合计 (n=104)	χ^2 值	P值
居住地					
农村	53(86.9)	41(95.3)	94(90.4)	2.079	0.149
城市	8(13.1)	2(4.7)	10(9.6)		
年龄(岁)					
<4	27(44.3)	21(48.8)	48(46.2)	0.212	0.645
4~13	34(55.7)	22(51.2)	56(53.8)		
监护人性别					
男	35(57.4)	26(60.5)	61(58.7)	0.099	0.753
女	26(42.6)	17(39.5)	43(41.3)		
监护人文化程度					
小学及以下	9(14.8)	11(25.6)	20(19.2)	2.263	0.323
初中	29(47.5)	20(46.5)	49(47.1)		
高中及以上	23(37.7)	12(27.9)	35(33.7)		
监护人年龄(岁)					
<30	22(36.1)	16(37.2)	38(36.5)	2.411	0.299
30~	19(31.1)	8(18.6)	27(26.0)		
≥35	20(32.8)	19(44.2)	39(37.5)		
监护人职业					
农民	17(27.9)	13(30.2)	30(28.8)	0.284	0.868
工人	17(27.9)	10(23.3)	27(26.0)		
企业/事业单位等	27(44.3)	20(46.5)	47(45.2)		
家庭人口数					
≤3	29(47.5)	17(39.5)	46(44.2)	0.859	0.651
4~5	25(41.0)	19(44.2)	44(42.3)		
≥6	7(11.5)	7(16.3)	14(13.5)		
家庭人均年收入(元)					
<7000	24(39.3)	17(39.5)	41(39.4)	0.082	0.960
7000~	20(32.8)	15(34.9)	35(33.7)		
≥15000	17(27.9)	11(25.6)	28(26.9)		

2.2 PKU 患儿生活质量

104 例参与调查的 PKU 患儿的生活质量总评分及其 3 个维度生理功能、情感功能及社会功能评分均低于既往报道的在校学龄儿童^[6]

($P<0.001$)；由情感功能、社会功能、角色功能构成的心理领域评分亦低于既往报道的在校学龄儿童^[6]($P<0.001$)；而角色功能评分与其比较差异无统计学意义(表 2)。

表 2 104 例 PKU 患儿生活质量得分与在校学龄儿童^[6]的比较 ($\bar{x} \pm s$)

组别	n	生理功能	情感功能	社会功能	角色功能	心理领域	生活质量总评分
在校学龄儿童	778	89 ± 12	80 ± 17	85 ± 16	75 ± 16	80 ± 13	82 ± 12
PKU 患儿	104	79 ± 19	72 ± 18	79 ± 25	73 ± 26	75 ± 20	76 ± 19
t 值		-7.19	-4.30	-3.55	-1.36	-3.74	-4.93
P 值		<0.001	<0.001	<0.001	0.175	<0.001	<0.001

2.3 生活质量的单因素分析

以 104 例 PKU 患儿生活质量总评分为因变量(高分 =0, 低分 =1)，对可能影响生活质量的因素进行单因素分析，显示不同年龄组、不同性

别的监护人组、不同职业的监护人组、发育商正常和异常组 PKU 患儿生活质量差异有统计学意义($P<0.05$)，见表 3。

表 3 104 例 PKU 患儿生活质量相关因素的单因素分析结果 [n (%)]

主要特征	高分 (n=78)	低分 (n=26)	OR	95%CI	P 值
性别			1		
男	44(56)	17(65)			
女	34(44)	9(35)	0.685	0.272~1.725	0.422
城乡			1		
农村	72(92)	22(85)			
城市	6(8)	4(15)	2.182	0.564~8.435	0.258
患儿年龄(岁)			1		
<4	44(56)	4(15)			
≥ 4	34(44)	22(85)	7.118	2.241~22.604	0.001
监护人性别			1		
男	41(53)	20(77)			
女	37(47)	6(23)	0.332	0.120~0.917	0.033
监护人文化程度			1		0.181
小学及以下	12(15)	8(31)			
初中	37(48)	12(46)	0.486	0.161~1.471	0.202
高中及以上	29(37)	6(23)	0.310	0.089~1.089	0.067
监护人年龄(岁)			1		0.574
<30	30(38)	8(31)			
30~	21(27)	6(23)	1.071	0.324~3.545	0.910
≥ 35	27(35)	12(46)	1.667	0.592~4.690	0.333
监护人职业			1		0.013
农民	18(23)	12(46)			
工人	18(23)	9(35)	0.750	0.254~2.216	0.603
企业/事业单位等	42(54)	5(19)	0.179	0.055~0.581	0.004
家庭人口数			1		0.525
≤ 3	37(47)	9(35)			
4-5	31(40)	13(50)	1.724	0.650~4.569	0.273
≥ 6	10(13)	4(15)	1.644	0.418~6.467	0.477
家庭人均年收入(元)			1		0.273
<7000	28(36)	13(50)			
7000~	26(33)	9(35)	0.746	0.273~2.034	0.746
≥ 15000	24(31)	4(15)	0.359	0.103~1.248	0.359
患儿发育商			1		
正常	57(73)	12(46)			
异常	21(27)	14(54)	3.167	1.263~7.939	0.014

2.4 生活质量的多因素分析

以PKU患儿生活质量总评分为因变量(高分=0, 低分=1), 将单因素分析显示有统计学意义的自变量纳入多因素logistic回归分析。分析结果显示: 患儿年龄和监护人职业两个变量最终进入

回归模型, 年龄较大(≥ 4 岁)是PKU患儿生活质量的危险因素($OR=8.569, P<0.01$), 而监护人就职于企业/事业单位等是PKU患儿生活质量的保护因素($OR=0.206, P<0.05$) (表4)。

表4 104例PKU患儿生活质量影响因素的多因素分析结果

变量	<i>b</i>	<i>S_b</i>	Wald χ^2	<i>P</i>	<i>OR</i>	95% <i>CI</i>
患儿年龄(岁)						
<4						1
≥ 4	2.148	0.644	11.143	0.001	8.569	2.428~30.248
监护人职业			8.845	0.012		
农民						1
工人	0.318	0.641	0.245	0.620	1.374	0.391~4.828
企业/事业单位等	-1.582	0.634	6.222	0.013	0.206	0.059~0.712
常数项	-4.205	1.259	11.160	0.001		

3 讨论

PKU是一种进行性的遗传代谢性疾病, 主要危害为对患儿神经系统不可逆的损害, 未经治疗的PKU患儿出生时无特异性临床表现, 常于出生3个月后出现智力发育落后等神经系统症状, 随着年龄的增大而加重^[7]。起始治疗时间的早晚直接影响患儿的治疗效果, 早期治疗的患儿智商大部分可保持在正常范围内^[8-9]。对患儿及其家庭来说, 长期坚持饮食治疗必然会面对经济、心理与生活多方面的困难。随着患儿年龄的增长, 对饮食治疗的依从性常常难以得到保证^[10]。

本研究利用“PedsQL™4.0”在国内首次对接受治疗的PKU患儿进行生活质量评价, 了解他们的生活质量以及相关影响因素。调查结果显示, PKU患儿的生活质量总得分及其3个维度生理功能、情感功能和社会功能的得分均明显低于王翠玲等^[6]报道的778例4~13岁在校学龄儿童的得分, 由情感功能、社会功能、角色功能构成的心理领域得分亦明显低于王翠玲等^[6]报道的学龄儿童, 但角色功能得分与其差异无统计学意义。以上结果提示, PKU患儿生活质量及其生理功能、情感功能和社会功能3个方面受到了严重影响, 生活质量的生理和心理领域均受到严重影响, 角色功能未受影响。患儿生活质量的降低可能是PKU疾病本身及其治疗方法和治疗效果的综合影响。

对PKU患儿生活质量总得分的多因素分析结果显示, 患儿年龄及监护人的职业是影响患儿生活质量的主要因素。PKU患儿年龄越大, 生活质量越低。既往研究结果显示, 随着患儿年龄的增长, 饮食治疗的依从越难得到保证, 治疗效果越差^[11]。患儿对饮食限制的不理解和抗拒可能会导致不当的情绪和行为, 这些可能会导致生活质量下降。在单因素分析时, 患儿发育商与生活质量有关, 但这种相关关系在多因素分析中消失, 提示发育商对生活质量的影 响可能被年龄所含盖。也可能是因为样本量小, 其相关关系未予显现。职业在一定程度上可以反映一个人的综合能力, 就职于企业/事业单位等的监护人对PKU患儿生活质量的保护能力相对较强, 监护人对疾病的认知情况和处理方式都会对患儿产生重要的影响^[12]。有研究指出, 慢性病儿童父母掌握较多自我管理知识和技能对提高儿童治疗的依从性及生活质量具有重要意义^[13]。以上结果提示, 监护人的综合能力对于儿童的健康和生活质量有重要影响。因此, 医务人员在规范治疗, 提高治疗依从性的同时, 要注重对患儿监护人的指导和支持, 以提高他们应对患儿疾病的综合能力。

综上所述, 本研究显示, PKU患儿生活质量总得分及生理功能、情感功能和社会功能的得分均明显低于一般儿童, 但角色功能得分与一般儿童差不多。患儿年龄较大是PKU患儿生活质量的

危险因素, 监护人就职于企业/事业单位等是其生活质量的保护因素。生活质量受多种因素的影响, 本研究样本量较小, 收集的信息有限, 有待于今后进一步深入研究。

[参 考 文 献]

- [1] 顾学范, 王治国. 中国 580 万新生儿苯丙酮尿症和先天性甲状腺功能减低症的筛查[J]. 中华预防医学杂志, 2004, 38(2): 99-102.
- [2] Sharman R, Sullivan K, Young R, et al. Executive function in adolescents with PKU and their siblings: Associations with biochemistry[J]. Mol Genet Metab Rep, 2015, 4: 87-88.
- [3] Jahja R, Huijbregts SC, de Sonnevile LM. Mental health and social functioning in early treated Phenylketonuria: the PKU-COBESO study[J]. Mol Genet Metab, 2013, 110(Suppl): S57-S61.
- [4] 李凌江, 杨德森. 常用心理评估量表手册(增订版)[M]. 北京: 人民军医出版社, 1999: 88-100.
- [5] Bajunirwe F, Tisch DJ, King CH, et al. Quality of life and social support among patients receiving antiretroviral therapy in Western Uganda[J]. AIDS Care, 2009, 21(3): 271-279.
- [6] 王翠玲, 吴江南, 赵文衡, 等. 学龄儿童健康相关生活质量及其与家庭环境的关系[J]. 中国学校卫生, 2007, 28(5): 423-425.
- [7] 李松, 孙巧玲, 周怡, 等. 安徽省 174 例苯丙酮尿症患儿智力发育及其影响因素分析[J]. 中华疾病控制杂志, 2015, 19(5): 466-469.
- [8] 杨丽珍, 朱建政. 苯丙酮尿症患儿智能发育水平研究[J]. 海南医药, 2014, 25(19): 2840-2842.
- [9] Hoeksma M, Reijingoud DJ, Pruim J, et al. Phenylketonuria: High plasma phenylalanine decreases cerebral protein synthesis[J]. Mol Genet Metab, 2009, 96(4): 177-182.
- [10] 张磊, 徐晓恒, 张思瑾. 苯丙酮尿症的治疗研究进展[J]. 中国当代儿科杂志, 2009, 11(9): 786-789.
- [11] Rohr F, Wessel A, Brown M, et al. Adherence to tetrahydrobiopterin therapy in patients with phenylketonuria[J]. Mol Genet Metab, 2015, 114(1): 25-28.
- [12] 李扬, 魏珉. 慢性病儿童及其父母的应激源和应对方式的研究进展[J]. 解放军护理杂志, 2010, 27(13): 983-986.
- [13] 袁方, 徐婉婷, 张建华, 等. 父母管理与支气管哮喘儿童的生活质量[J]. 临床儿科杂志, 2013, 31(3): 242-246.

(本文编辑: 邓芳明)

· 消息 ·

2016 年《中国当代儿科杂志》征稿征订启事

《中国当代儿科杂志》是由中华人民共和国教育部主管, 中南大学主办的国家级儿科专业学术期刊。本刊为国家科学技术部中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊), 中国科学引文数据库(CSCD)核心库期刊, 北京大学图书馆中文核心期刊和国际权威检索机构美国 MEDLINE、美国《化学文摘》(CA)、荷兰《医学文摘》(EM)及世界卫生组织西太平洋地区医学索引(WPRIM)收录期刊, 同时被中国学术期刊(光盘版)、中国科学院文献情报中心、中国社会科学院文献信息中心评定为《中国学术期刊综合评价数据库》来源期刊, 并被《中国期刊网》《中国学术期刊(光盘版)》全文收录。

本刊内容以儿科临床与基础研究并重, 反映我国当代儿科领域的最新进展与最新动态。辟有国内外儿科研究及动态、论著(临床研究、病例分析、儿童保健、流行病学调查和实验研究)、临床经验、病例报告、专家讲座、综述等栏目。读者对象主要为从事儿科及相关学科的临床、教学和科研工作者。

本刊为月刊, 每月 15 日出版, 向国内外公开发行人。欢迎全国各高等医学院校, 各省、市、自治区、县医院和基层医疗单位, 各级图书馆(室)、科技情报研究所及广大医务人员和医学科技人员订阅。每期定价 20 元, 全年 240 元。邮发代号: 国内 42-188; 国外 3856(BM)。可通过全国各地邮局订阅或直接来函与本刊编辑部联系订阅。

向本刊投稿一律通过网上稿件处理系统, 免审稿费, 审稿周期 2~4 周。欲浏览本刊或投稿, 请登录本刊网站。网站提供免费全文下载。

联系地址: 湖南省长沙市湘雅路 87 号《中国当代儿科杂志》编辑部, 邮编 410008

电话: 0731-84327402; 传真: 0731-84327922; Email: ddek7402@163.com; 网址: <http://www.cjcp.org>

《中国当代儿科杂志》编辑部