

Prader-Willi 综合征患儿家庭管理方式现状及影响因素分析

张珺钰¹, 冯瑶¹, 马明圣², 孙静², 李杨¹

摘要:目的 调查 Prader-Willi 综合征患儿家庭管理现状并分析其影响因素,为采取针对性家庭干预方案提供参考。方法 采用家庭管理量表、家庭坚韧性量表及领悟社会支持量表对 172 名 Prader-Willi 综合征患儿父母进行调查。结果 患儿父母家庭管理量表中父母相互支持分量表得分(28.11±7.38)分,患儿日常生活(14.10±3.46)分,疾病管理能力(38.92±5.17)分,疾病相关担心(36.05±4.48)分,疾病管理困难(51.69±8.95)分,疾病精力消耗(16.63±2.69)分。回归分析结果显示,患儿年龄、疾病确诊时间、营养分期、异常行为、家庭人均月收入、家庭坚韧性及父母领悟社会支持是家庭管理方式的影响因素(均 $P < 0.05$)。结论 Prader-Willi 综合征患儿父母在患儿日常生活照护和疾病管理中存在较多困难。应重点关注年龄大、确诊时间晚、存在异常行为、收入低、父母家庭坚韧性和社会支持较差的患儿家庭。

关键词: Prader-Willi 综合征; 家庭管理方式; 家庭坚韧性; 社会支持; 营养; 行为特征; 疾病管理; 影响因素

中图分类号: R473.72 **DOI:** 10.3870/j.issn.1001-4152.2024.21.105

Family management style in children with Prader-Willi syndrome and its influencing factors

Zhang Junyu, Feng Yao, Ma Mingsheng, Sun Jing, Li Yang. School of Nursing, Chinese Academy of Medical Sciences and Peking Union Medical, Beijing 100144, China

Abstract: Objective To investigate the level of family management in children with Prader-Willi syndrome (PWS) and analyze its influencing factors, aiming to provide reference for targeted family intervention. **Methods** A total of 172 parents of children with PWS were investigated with the Family Management Measure, the Family Hardiness Index and the Perceived Social Support Scale.

Results In the Family Management Measure, the dimension scores of parental mutuality, child's daily life, condition management ability, view of condition impact, family life difficulty, and condition management effort were (28.11±7.38), (14.10±3.46), (38.92±5.17), (36.05±4.48), (51.69±8.95), and (16.63±2.69), respectively. Regression analysis showed that, children's age, time to diagnosis, nutritional stage, abnormal behavior, average per capita monthly income, family resilience and perceived social support were the influencing factors of family management (all $P < 0.05$). **Conclusion** Parents of children with PWS encounter more difficulties in daily life care and disease management. Attention should be paid to those families of children with older age, late diagnosis, and abnormal behaviors, and those families with low income, poor resilience and social support.

Keywords: Prader-Willi syndrome; family management style; family resilience; social support; nutrition; behavior characteristics; disease management; influencing factors

Prader-Willi 综合征 (Prader-Willi Syndrome, PWS) 又称肌张力低下-智力障碍-性腺发育滞后-肥胖综合征,是由 Prader 等^[1]于 1956 年首次报道,是一种由于父源染色体 15q11.2-q13.1 区域缺失或印记基因的功能缺陷所致的遗传性罕见病^[2]。PWS 患儿临床表现为婴儿期肌张力低下、喂养困难,儿童期开始过量饮食和进行性肥胖、性腺发育不良、身材矮小、代谢综合征及认知行为障碍等。疾病不仅导致患儿出现特殊的外貌和异常行为表现,同时还伴随着学习、社交障碍,患儿与同龄儿童相比,自理能力下降。父母作为主要照顾者需要终身承担起照顾其日常生活、管理疾病及监督患儿行为等工作。患儿的管理主

要在家庭中进行,这不仅对照顾者及家庭环境、资源提出了更多要求,还给家庭正常生活带来严重影响^[3]。家庭管理方式是指家庭成员对于患儿疾病采取的一系列特殊的管理行为,它描述的是家庭作为一个整体如何将慢性病患儿的疾病管理融入家庭生活中,这种特殊管理行为的集合形成了家庭管理方式。良好的家庭管理方式可以有效帮助 PWS 患儿延缓体质量增长速度、控制并发症的发生发展、规范不良行为。本研究调查 PWS 患儿家庭管理方式现状及其影响因素,旨在为后续制订针对 PWS 患儿家庭管理的干预方案提供参考。

1 对象与方法

1.1 对象 采用便利抽样法选取 2023 年 9 月至 2024 年 3 月于北京协和医院儿科门诊就诊及病友群的 PWS 患儿父母作为研究对象。纳入标准:①患儿已确诊为 PWS 且年龄在 18 周岁以下;②父母负责患儿日常生活起居及疾病管理;③患儿父母理解力正

作者单位:1. 中国医学科学院北京协和医学院护理学院(北京, 100144);2. 中国医学科学院北京协和医院儿科病房

张珺钰:女,硕士在读,学生,junyuzhang_15@163.com

通信作者:李杨,liyong3413@sina.com

收稿:2024-06-04;修回:2024-08-15

常,自愿参加本研究并且签署知情同意书。排除标准:①患儿病情危重,需严密监护或抢救;②患儿父母不能正常阅读或无法填写表格。本研究已通过医学院医学伦理委员会审批(PUMCSON-2023-23),所有患儿家长签署知情同意书。样本量估算:影响因素研究的样本量至少是自变量的5~10倍,本研究中纳入的影响因素包括一般资料19个,家庭坚韧性与领悟社会支持共2个,因此样本量至少为105,再考虑10%的无应答率,至少需要样本量117。

1.2 方法

1.2.1 调查工具 ①一般资料调查表。自行设计,患儿一般资料包括人口学资料(年龄、性别、确诊年龄)及疾病情况,即营养分期^[4]、学习困难、特殊行为特征(包括易怒、破坏东西行为,自残行为,攻击他人行为,刻板行为)、治疗方式;父母一般资料包括与患儿的关系、年龄、职业、婚姻状况、学历;家庭一般资料包括家庭所在地、家庭结构、家庭人均月收入、医疗费用支付方式。②家庭管理方式量表(Family Management Measure, FaMM)。由Knafel等^[5]研制中文版,张莹^[6]汉化。包括父母相互支持(8个条目)、患儿日常生活(5个条目)、疾病管理能力(12个条目)、疾病相关担心(10个条目)、疾病管理困难(14个条目)、疾病精力消耗(4个条目)6个分量表53个条目。前3个分量表得分越高,说明父母间相互支持度越高、患儿生活越趋于正常、父母管理疾病能力越强,患儿疾病管理较理想,可以归纳为积极结果;后3个分量表得分越高,说明父母在管理患儿疾病和日常生活中花费精力越多、在管理疾病过程中的困难越多、家庭对患儿疾病的预后和未来生活越担心,患儿疾病管理欠佳,可以归纳为消极结果。采用Likert 5级评分,从“完全不同意”到“完全同意”分别计1~5分。中文版FaMM各分量表Cronbach's α 系数为0.62~0.86,内容效度为0.84。③家庭坚韧性量表(Family Hardiness Index, FHI)。由McCubbin等^[7]编制,刘洋等^[8]汉化,用于评估家庭成员在面临突发事件或压力情境下表现出的积极行为模式及维持正常运作的能力。包括责任(9个条目)、控制(6个条目)和挑战(5个条目)3个维度。采用4级评分法,从“非常不同意”到“非常同意”分别赋1~4分,总分为20~80分,得分越高表示家庭坚韧性越强。中文版FHI量表Cronbach's α 系数为0.803,内容效度为1.000。④领悟社会支持量表。由Zimet等^[9]编制,姜乾金^[10]翻译,用于测量个体理解及感受到的社会支持情况。共12个条目,由家庭支持、朋友支持及其他(领导、亲戚、同事)支持3个分量表组成。采用Likert 7级评分法,从“极为不同意”至“极同意”分别赋1~7分。得分越高则表明个体领悟到的社会支持程度越高。中文版量表Cronbach's α 系数为0.922。

1.2.2 资料收集方法 问卷均由研究者一对一收

集。采用纸质问卷或问卷星收集资料。门诊就诊患儿家长使用纸质版。在病友群中的患儿家长使用问卷星进行调查,限制每个IP只能填写1次。研究团队与病友群管理者取得联系,解释课题内容并征得同意后将问卷意向调查表发送至群中,通过查看“意向调查问卷”中同意参与该调查的患儿父母所备注的联系方式与其取得联系,进一步通过微信的方式向患儿父母发放问卷星。问卷发放前,研究者向调查对象解释研究目的、填写内容及研究保密性,征得研究对象同意后签署知情同意书。填写过程中研究者使用统一的指导语,确保问卷填写者按照实际情况填写。共发放182份问卷,回收有效问卷172份,有效回收率为94.51%。

1.2.3 统计学方法 通过SPSS26.0软件分析数据。满足正态分布的连续变量采用t检验和单因素方差分析,不满足正态分布的变量采用Wilcoxon秩和检验与Kruskal-Wallis H检验。变量间相关性采用Pearson相关性分析。采用多元线性回归分析家庭管理方式的影响因素。检验水准 $\alpha=0.05$ 。

2 结果

2.1 一般资料 共纳入172名PWS患儿家长,年龄24~59岁,中位数36.0(32.0,41.0)岁;母亲143名,父亲29名;69名父母不在业;165名父母在婚。患儿年龄2个月至18岁,中位数4.7(2.2,7.0)岁;男93例,女79例;9例患儿存在喂养困难问题,102例患儿存在食欲过盛问题;132例患儿目前接受激素、康复或手术等治疗;在PWS异常行为中,存在易怒、破坏东西行为101例,自残行为94例,攻击他人行为31例,刻板行为110例;居住在城镇128例,农村44例;114例使用医疗保险支付治疗费用,41例自费,17例申请社会救助项目。

2.2 PWS患儿家庭管理方式、家庭坚韧性及领悟社会支持量表得分 见表1。

表1 PWS患儿家庭管理方式、家庭坚韧性及领悟社会支持量表得分(n=172) 分, $\bar{x} \pm s$

项目	总分	条目均分
家庭管理方式		
父母相互支持	28.11±7.38	3.51±0.92
患儿日常生活	14.10±3.46	2.82±0.69
疾病管理能力	38.92±5.17	3.24±0.43
疾病相关担心	36.05±4.48	3.61±0.45
疾病管理困难	51.69±8.95	3.69±0.64
疾病精力消耗	16.63±2.69	4.16±0.67
家庭坚韧性	55.54±8.90	2.78±0.44
领悟社会支持	53.08±15.78	4.42±1.31

2.3 PWS患儿家庭管理方式的单因素分析

2.3.1 不同条件下PWS患儿家庭管理方式得分比较 疾病精力消耗分量表中仅有家庭人均月收入得

分差异有统计学意义($P < 0.05$)。家庭管理方式另外 5 个分量表因素分析差异有统计学意义的项目, 见表 2。

2.3.2 PWS 患儿家庭坚韧性、父母领悟社会支持与家庭管理方式的相关性分析 见表 3。

表 2 PWS 患儿家庭管理方式 5 个分量表得分的单因素分析

分, $\bar{x} \pm s$

变量	人/例数	父母相互支持	患儿日常生活	疾病管理能力	疾病相关担心	疾病管理困难
患儿年龄(岁)						
<1	27	28.11±7.91	14.07±3.55	37.04±5.52	36.19±4.19	51.67±9.03
1~<7	93	29.09±6.77	14.95±3.47	40.02±4.25	35.26±4.58	49.75±9.11
7~<13	42	25.67±7.24	12.86±2.67	38.26±6.21	37.12±4.25	55.14±7.37
13~<18	10	29.30±10.36	11.50±3.63	36.60±5.36	38.60±3.89	55.30±9.14
<i>F</i>		2.209	6.039	3.660	2.949	4.312
<i>P</i>		0.089	<0.001	0.014	0.034	0.006
确诊年龄(岁)						
<1	122	28.30±7.30	14.51±3.44	39.17±5.08	35.27±4.44	50.57±9.11
1~<7	32	27.59±7.33	13.50±3.50	38.66±4.74	37.81±3.91	53.97±8.17
7~<18	18	27.78±8.32	12.39±2.95	37.72±6.52	38.22±4.31	55.28±7.86
<i>F</i>		0.134	3.644	0.667	6.877	3.546
<i>P</i>		0.875	0.028	0.515	0.001	0.031
营养分期						
饥饿感弱, 喂养困难	9	24.44±9.30	12.00±3.64	33.89±6.15	39.11±4.31	57.89±8.58
食欲改善, 喂养正常	32	30.75±6.47	15.00±3.22	40.34±4.89	34.66±4.38	47.94±8.05
体质量增加, 食欲无增加	29	30.59±7.84	15.24±3.30	39.66±4.38	34.38±3.77	47.76±7.72
食欲旺盛, 但有饱腹感	88	27.24±6.79	13.93±3.40	39.15±5.03	36.25±4.42	52.61±8.85
食欲过盛无饱腹感	14	24.79±8.09	12.07±3.32	36.00±5.29	39.50±3.88	58.64±6.95
<i>F</i>		3.621	3.627	4.358	5.466	7.117
<i>P</i>		0.007	0.007	0.002	<0.001	<0.001
有无治疗						
有	132	28.80±7.08	14.45±3.45	39.52±4.88	35.64±4.37	51.12±8.98
无	40	25.85±7.98	12.95±3.29	36.98±5.69	37.40±4.62	53.58±8.73
<i>t</i>		2.237	2.432	2.774	-2.195	-1.524
<i>P</i>		0.027	0.016	0.006	0.030	0.129
学习困难						
有	103	27.13±7.47	13.57±3.29	38.50±5.23	36.69±4.35	53.44±8.43
无	69	29.58±7.04	14.88±3.58	39.55±5.05	35.10±4.54	49.09±9.14
<i>t</i>		-2.160	-2.473	-1.303	2.306	3.207
<i>P</i>		0.032	0.014	0.194	0.022	0.002
易怒、破坏行为						
有	101	27.31±7.55	13.66±3.35	38.38±5.14	36.96±4.38	53.90±8.59
无	71	29.25±7.03	14.72±3.53	39.70±5.15	34.76±4.34	48.55±8.57
<i>t</i>		-1.713	-1.986	-1.667	3.257	4.027
<i>P</i>		0.089	0.049	0.097	<0.001	<0.001
自残行为						
有	94	27.15±7.86	13.62±3.38	38.64±5.01	36.77±4.31	53.10±8.70
无	78	29.27±6.62	14.68±3.49	39.27±5.37	35.19±4.56	50.00±9.02
<i>t</i>		-1.890	-2.024	-0.796	2.322	2.285
<i>P</i>		0.060	0.045	0.427	0.021	0.024
父/母年龄(岁)						
<30	35	29.89±8.37	15.43±3.91	39.17±5.21	36.26±3.82	49.40±9.41
30~<40	91	27.37±7.04	13.77±3.08	39.13±4.98	35.70±4.58	51.87±8.72
40~50	38	29.13±6.33	14.47±3.41	38.97±5.22	35.89±4.47	51.61±8.67
>50	8	23.88±9.67	10.25±2.61	35.25±6.54	39.88±5.03	60.13±6.79
<i>F</i>		2.140	5.922	1.433	2.210	3.268
<i>P</i>		0.097	0.001	0.235	0.089	0.023

续表 2 PWS 患儿家庭管理方式 5 个分量表得分的单因素分析

分, $\bar{x} \pm s$

变量	人/例数	父母相互支持	患儿日常生活	疾病管理能力	疾病相关担心	疾病管理困难
父/母学历						
初中及以下	25	25.76±6.38	13.00±4.07	37.32±4.36	55.36±6.60	17.72±1.99
高中或大专	89	28.04±7.41	14.20±3.26	36.63±4.05	52.20±8.66	16.66±2.62
本科及以上	58	29.22±7.60	14.41±3.44	34.62±4.86	49.33±9.72	16.10±2.94
F		1.954	1.552	4.912	4.436	3.262
P		0.145	0.215	0.008	0.013	0.041
家庭所在地						
城镇	128	28.84±7.53	14.40±3.34	39.52±5.24	35.73±4.40	51.08±9.18
农村	44	26.00±6.55	13.23±3.69	37.18±4.59	36.98±4.63	53.48±8.09
t		2.224	1.954	2.635	-1.594	-1.539
P		0.027	0.052	0.009	0.113	0.126
家庭结构						
核心家庭	91	27.59±7.22	13.51±3.46	36.37±4.37	53.68±8.54	17.08±2.54
非核心家庭	81	28.69±7.56	14.77±3.36	35.69±4.60	49.46±8.94	16.12±2.77
t		-0.974	-2.418	0.997	3.169	2.354
P		0.332	0.017	0.320	0.002	0.020
家庭人均月收入(元)						
≤5 000	117	26.85±7.55	13.69±3.41	37.87±4.82	37.05±4.20	53.78±8.12
>5 000	55	30.78±6.27	14.96±3.43	41.16±5.23	33.93±4.36	47.25±9.11
t		-3.351	-2.276	-4.066	4.497	4.726
P		0.001	0.024	<0.001	<0.001	<0.001

注:5 个分量表得分均无统计学意义的性别、医疗支付方式等变量的比较未列出。

表 3 PWS 患儿家庭坚韧性、父母领悟社会支持与家庭管理方式的相关系数

项目	父母相互支持	患儿日常生活	疾病管理能力	疾病相关担心	疾病管理困难	疾病精力消耗
家庭坚韧性	0.724	0.453	0.453	-0.448	-0.590	-0.296
领悟社会支持	0.504	0.454	0.348	-0.364	-0.515	-0.310

注:均 $P < 0.001$ 。

2.4 PWS 患儿家庭管理影响因素的多因素分析

将父母相互支持、患儿日常生活和疾病管理能力 3 个分量表的总分归纳为家庭管理方式的积极结果,将疾病相关担心、疾病精力消耗和疾病管理困难 3 个分量表的总分归纳为家庭管理方式的消极结果,并将积极结果和消极结果得分分别作为因变量,将一般资料、家庭坚韧性及领悟社会支持作为自变量纳入多元回归模型,使用逐步回归法筛选出最适合的模型。结果患儿年龄、患儿营养分期、家庭人均月收入、家庭坚韧力 4 个变量进入家庭管理方式积极结果的回归方程,共解释积极结果得分的 55.8%。患儿确诊年龄、患儿营养分期、患儿异常行为表现、家庭人均月收入、家庭坚韧力和领悟社会支持 6 个变量进入家庭管理方式消极结果回归方程,共解释消极结果得分的 49.6%。见表 4。

3 讨论

3.1 PWS 患儿家庭管理方式现状分析

本研究结果显示,家庭管理方式得分排在前三位的是疾病精力消耗、疾病管理困难及疾病相关担心 3 个分量表,说明 PWS 父母在照顾患儿过程中花费更多时间精力,

在疾病管理方面存在更多困难并对患儿预后更担心。同时本研究中这 3 个分量表得分均高于张莹^[6]对慢性病患者家庭管理方式调查的结果,究其原因:PWS 疾病相对复杂,病程呈渐进性发展,常累及多器官系统,尚无有效的治疗方法;同时 PWS 患儿的异常行为表现及并发症随年龄增长而增加,在疾病管理过程中 PWS 患儿父母面临时间、精力、经济等多方面照护负担,患儿的疾病预后情况存在诸多不确定性,父母对患儿未来生活产生更多担忧。患儿日常生活得分略低于中间值(3 分),说明家长认为患儿日常生活因疾病受到一定影响,这主要与疾病导致患儿存在病态肥胖、异常行为表现、神经发育障碍等问题,导致患儿在学习、沟通、社交等方面受到不同程度的影响有关。父母相互支持和疾病管理能力得分高于中间值,与林楠^[11]针对白血病患者家长管理方式研究中得分相近。提示虽然在家庭管理中患儿父母面临诸多困难,但仍能够相互支持并有信心积极管理好患儿疾病。

3.2 PWS 患儿家庭管理方式的影响因素

3.2.1 患儿年龄

本研究多因素分析结果显示,患儿年龄越大,患儿家庭管理方式越不积极,该结论与

易敏等^[12]针对闭塞性细支气管炎患儿家庭管理方式的研究结果相反。原因可能在于闭塞性细支气管炎是一种以呼吸困难及气流受阻为主要表现的慢性气流阻塞综合征^[13],主要导致患儿呼吸系统受累,通过积极治疗后疾病预后较好或处于稳定状态,患儿能逐渐学习管理自身疾病,以减轻父母的照顾负担。而 PWS 患儿常存在特殊行为表现及发育迟缓,儿童自身不能自理或处于半自理状态,部分患儿成年后仍无法融入社会并无法管理自身疾病,终身需要家庭成员的照顾和看护,患儿生活水平受到严重影响,父母需花费较多精力来照护患儿,家庭内部存在更多矛盾冲突。

表 4 PWS 患儿家庭管理方式影响因素的多元线性回归分析 (n=172)

变量	β	SE	β'	t	P
家庭管理积极结果					
常量	26.177	4.644		5.637	<0.001
患儿年龄	-0.540	0.178	-0.163	-3.038	0.003
家庭人均月收入	4.249	1.457	0.153	2.916	0.004
喂养困难	-9.571	3.354	-0.164	-2.853	0.005
家庭坚韧力	0.947	0.077	0.648	12.247	<0.001
家庭管理消极结果					
常量	181.199	8.444		21.458	<0.001
家庭人均月收入	-6.742	1.744	-0.217	-3.865	<0.001
喂养困难	9.308	3.965	0.143	2.348	0.020
易怒、破坏东西行为	-5.395	1.706	-0.183	-3.161	0.002
攻击他人行为	-5.640	2.201	-0.148	-2.563	0.011
确诊年龄 1~<7 岁	6.786	2.251	0.180	3.014	0.003
家庭坚韧力	-0.469	0.124	-0.288	-3.790	<0.001
领悟社会支持	-0.218	0.069	-0.237	-3.155	0.002

注:家庭管理积极结果, $R^2=0.569$, 调整 $R^2=0.558$; $F=54.758$, $P<0.001$ 。家庭管理消极结果, $R^2=0.522$, 调整 $R^2=0.496$; $F=19.561$, $P<0.001$ 。赋值, 患儿年龄以原始值输入; 家庭人均月收入, <5000 元=1, $\geq 5000=2$; 营养分期, 以“食欲改善、喂养正常”为对照设置哑变量; 患儿各行为特征, 有=1, 无=2; 确诊年龄, 以 <1 岁为对照设置哑变量; 家庭坚韧力、领悟社会支持以原始值输入。

3.2.2 患儿营养分期 PWS 患儿营养障碍表现随年龄增长而出现进行性改变, 根据营养障碍的临床表现, 国内外均将 PWS 患儿分为 5 个主要时期^[4,14] (见表 2)。PWS 患儿在婴儿期存在吸吮无力、喂养困难等问题, 导致患儿生长迟缓或停滞; 幼儿期患儿开始出现食欲旺盛问题, 但其仍然可有饱腹感; 学龄期患儿食欲过盛问题进一步加重, 表现出无饱腹感、为获取食物而发脾气甚至偷窃等行为、体质量增加明显。随着年龄增加, 患儿食欲可增强、正常或减弱, 同时恢复饱腹感, 对食物专注度减弱。本研究结果显示, 处于“饥饿感弱, 喂养困难”的患儿相比“食欲改善, 喂养正常”的患儿, 其父母在照顾患儿的过程中存在更多困难。可能与存在喂养困难的患儿表现出吞咽功能较弱, 喂养过程中需要通过鼻胃管或其他辅助方式进行喂养以保证患儿营养摄入, 父母需要学习鼻饲喂养操作及管路日常维护, 同时还要预防患儿因吸吮不良而出现的误吸、肺部感染甚至窒息^[15]。因此医护人员应更加关注处于喂养困难阶段的 PWS 患儿及其父

母, 指导父母采取科学有效的方式改善患儿吞咽功能及进食困难问题, 以保证喂养困难阶段患儿的营养摄入及正常生长发育。

3.2.3 患儿异常行为 《PWS 患儿行为特征的共识》^[16]中指出, PWS 患儿除食欲亢进行为外, 还存在易怒、焦虑、强迫行为等, 且各种行为特征间可能存在重叠。本研究多因素分析中表明, 患儿存在的易怒、破坏东西行为及攻击他人行为是家庭管理消极的影响因素, 即患儿存在的行为问题越多, 父母照顾患儿所消耗的精力越多, 在疾病管理中面临的困难越多。既往研究同样证实 PWS 患儿的行为问题增加了父母的养育负担并影响其教养方式^[17]。原因可能在于父母不能有效应对患儿出现的异常行为表现, 缺乏有效的措施, 随年龄增长患儿存在的行为问题越多, 父母往往不知道如何应对患儿复杂的表现, 导致父母需要花费更多精力来管理患儿的疾病。因此, 需要专业人员指导家长如何识别患儿的异常行为表现, 并提供有效的管理方案, 以帮助患儿控制破坏性行为并减轻父母照顾压力。

3.2.4 确诊年龄 本研究结果表明, 患儿确诊时间越晚, 家庭疾病管理越困难, 且 1~<7 岁确诊患儿的父母困难程度显著高于 <1 岁者。PWS 作为一种罕见病, 在临床中易出现漏诊、误诊等情况, 导致患儿不能及时进行饮食和体质量管理以及接受生长激素治疗, 确诊较晚患儿可能已出现心血管疾病、睡眠呼吸暂停、糖尿病、高血压等多项并发症。诊断年龄是影响 PWS 患儿肥胖率、住院时间的重要影响因素^[18]。早期诊断和治疗能够有效控制患儿体质量及其他并发症, 并避免家庭盲目选择昂贵且无效的治疗。因此, 应进一步增强对于罕见疾病的识别和诊断能力, 积极开展针对 PWS 等罕见病的产前诊断和新生儿筛查项目, 早诊断早干预。

3.2.5 家庭人均月收入 本研究单因素及多因素分析均表明, 家庭人均月收入越高, 家庭管理越好。患儿需要长期注射生长激素并根据病情进展选择康复训练、佩戴支具、手术等干预手段, 部分经济条件较差的家庭可能会放弃正规康复训练或手术, 甚至私自减停药, 导致患儿发育障碍及其他并发症未得到及时干预, 病情进一步发展。因此呼吁将更多罕见病药物纳入医疗保险报销范畴, 为存在经济困难的家庭提供援助, 减轻患儿父母压力。

3.2.6 家庭坚韧性 本研究结果显示, 家庭坚韧性越好, 家庭管理水平越高, 这与李丽等^[19]结果相同。家庭坚韧力高, 家庭成员能够更快调整自身心态, 更善于利用自身、社会和医疗资源去积极管理患儿的疾病。家庭成员相互支持帮助可适当减轻父母照护压力, 能够有效帮助患儿控制或延缓病情发展^[20]。因此, 医护人员应关注 PWS 患儿父母的健康状况, 指导家庭采取更加积极的应对方式, 鼓励患儿家庭成员相

互协作,从而改善家庭管理水平。

3.2.7 父母领悟社会支持 多因素分析结果显示,PWS 患儿父母社会支持水平越高,家庭管理水平越高。既往研究显示,由于 PWS 患儿疾病的特殊性,出于对患儿的保护及疾病污名化带来的负面影响,父母不愿将患儿疾病告知自己的朋友、同事、学校老师甚至部分亲属,导致父母常存在社交隔离^[21]。若 PWS 父母不能从社会中获取足够的情感、经济、信息、物资支持,患儿的养育压力大部分集中于家庭内部,父母承受养育负担及污名化问题,其情绪受到严重影响,不利于家庭的积极管理。目前我国尚未形成针对罕见病儿童集中统一的社会支持体系^[22]。因此医护人员应为患儿父母提供信息支持,促进病友间交流,并向政府机构及社会公益组织呼吁对 PWS 家庭的关注及支持性扶持,提升患儿家庭的社会支持。

4 结论

PWS 患儿父母在患儿日常生活照护和疾病管理中存在诸多困难,其家庭管理状况不容乐观。患儿年龄大、确诊时间晚、存在异常行为、家庭人均月收入较低、父母家庭坚韧性和社会支持较差的家庭,其家庭管理状况较差,应加强关注。建议推广 PWS 患儿产前诊断及新生儿筛查计划,增加社会康复福利机构建设,将罕见病药物纳入医保范畴,减轻父母照顾负担,改善患儿及父母生活质量。本研究中仅纳入 1 所医院儿科门诊及病友群的 PWS 患儿父母作为研究对象,可能存在一定选择偏倚,建议今后开展针对 PWS 患儿家庭管理方式的多中心调查,以发现更多可干预的影响因素。同时本研究为横断面研究,未对 PWS 患儿家庭进行长期的随访及追踪,今后可开展纵向研究,以分析随患儿年龄增长其家庭管理方式及影响因素的动态变化。

参考文献:

[1] Prader A, Labhart A, Willi H. Ein syndrome von adipositas, kleinwuchs, kryptorchismus und oligophrenie nach myotonierartigem zustand im neugeborenenalter [J]. Schweiz Med Wochen,1956,86:1260-1261.

[2] 戴阳丽,邹朝春. Prader-Willi 综合征诊断与治疗[J]. 中华儿科杂志,2023,61(2):190-192.

[3] Bos-Roubos A, Wingbermuehle E, Biert A, et al. Family matters:trauma and quality of life in family members of individuals with Prader-Willi syndrome[J]. Front Psychiatry,2022,13:897138.

[4] Miller J L, Lynn C H, Driscoll D C, et al. Nutritional phases in Prader-Willi syndrome[J]. Am J Med Genet A,2011,155A(5):1040-1049.

[5] Knafl K A, Deatrick J A. Family management style and the challenge of moving from conceptualization to measurement[J]. J Pediatr Oncol Nurs,2006,23(1):12-18.

[6] 张莹. 慢性病患者家庭管理方式及家庭干预效果研究[D]. 北京:中国协和医科大学,2009.

[7] McCubbin H I, Thompson A L, McCubbin M A. Family assessment: resiliency, coping, and adaptation:inventories for research and practice[M]. Madison:University of Wisconsin System,1996:130-189.

[8] 刘洋,杨金秋,叶本兰,等. 中文版家庭坚韧性量表的信度和效度研究[J]. 护理管理杂志,2014,14(11):770-772.

[9] Zimet G D, Powell S S, Farley G K, et al. Psychometric characteristics of the Multidimensional Scale of Perceived Social Support[J]. J Pers Assess,1990,55(3-4):610-617.

[10] 姜乾金. 医学心理学[M]. 北京:人民卫生出版社,2002:75.

[11] 林楠. 重庆地区白血病患者家庭管理干预研究[D]. 重庆:重庆医科大学,2019:30-31.

[12] 易敏,谭小艳,吴霞,等. 闭塞性细支气管炎患儿家庭管理水平现状及其影响因素分析[J]. 中国实用护理杂志,2023,39(27):2133-2139.

[13] 中华医学会儿科学分会呼吸学组,中国医师协会呼吸医师分会儿科呼吸工作委员会,中国医药教育协会儿科专业委员会,等. 儿童闭塞性细支气管炎的诊断和治疗专家共识(2023)[J]. 中华儿科杂志,2023,61(9):786-793.

[14] 中华医学会医学遗传学分会遗传病临床实践指南撰写组. Prader-Willi 综合征的临床实践指南[J]. 中华医学遗传学杂志,2020,37(3):318-323.

[15] Osawa M, Ikeda H, Ueda A, et al. Gastric aspiration in sudden unexpected infant death of Prader-Willi syndrome: immunohistochemical detection of feeding components[J]. Int J Legal Med,2022,136(6):1883-1888.

[16] Schwartz L, Caixas A, Dimitropoulos A, et al. Behavioral features in Prader-Willi Syndrome (PWS): consensus paper from the International PWS Clinical Trial Consortium[J]. J Neurodev Disord,2021,13(1):25.

[17] Wong S B, Wang T S, Tsai W H, et al. Parenting stress in families of children with Prader-Willi syndrome[J]. Am J Med Genet A,2021,185(1):83-89.

[18] Kimonis V E, Tamura R, Gold J A, et al. Early diagnosis in Prader-Willi syndrome reduces obesity and associated co-morbidities[J]. Genes (Basel),2019,10(11):898.

[19] 李丽,王凤姣,刘春雷,等. 孤独症患儿家庭管理水平现状调查及影响因素分析[J]. 临床护理杂志,2021,20(6):23-26.

[20] 李葵南,刘婷,王欣,等. 慢性肾脏病患者家庭抗逆力现状及影响因素调查[J]. 护理学杂志,2021,36(17):29-32.

[21] Cox J S, Semple C, Augustus R, et al. Qualitative parental perceptions of a paediatric multidisciplinary team clinic for Prader-Willi syndrome[J]. J Clin Res Pediatr Endocrinol,2021,13(4):439-445.

[22] 纪文晓,王宁. 罕见病儿童家庭福利资源供给体系的优化[J]. 青年研究,2023,448(1):35-44.