

外胚叶发育不全患儿照护者的照护体验的描述性质性研究

李晨艳¹ 颜文¹ 万乾炳¹ 鲁喆² 通讯作者

1.四川大学华西口腔医院修复1科

2.四川大学华西口腔医院医务部

DOI:10.32629/bmtr.v8i3.20473

[摘要] 目的：这项研究旨在了解外胚叶发育不全患儿照护者在面对这一罕见疾病时的心理状态、实际照顾体验以及所需帮助。方法：采用描述性质性研究方法，通过与受访者一对一访谈、现场录音、Nvivo 软件编码等完成资料收集，运用 Colaizzi 六步分析法对数据进行分析。结果：共提炼出两大主题和九个副主题。分别为：（1）照护者身心情绪变化表现呈阶段性：不接受与侥幸、愧疚与自责、悲伤与担忧、适应与接受。（2）多元化支持需求高：就医难度大；经济负担重；照护要求高；疾病知识缺乏；生育压力大。结论：医务人员应关注外胚叶发育不全患儿及家庭的需求，给予相应的支持与帮助，引导照护者积极正确面对。同时，增加该疾病的科普宣传，提高社会对该病患儿的关注，构建一个有利于患儿成长的环境，从而提高患儿及照护者的生活质量。

[关键词] 外胚叶发育不全；照护体验；心理；质性研究

中图分类号：R782.2 文献标识码：A

A Descriptive Qualitative Study of the Caregiving Experience of Mothers of Patients with Ectodermal Dysplasia

Chenyang Li¹, Wen Yan¹, Qianbing Wan¹, Zhe Lu² Corresponding Author

1 Department of Prosthodontics, West China Hospital of Stomatology Sichuan University

2 Department of medical administration, West China Hospital of Stomatology Sichuan University,

[Abstract] Purpose This study aimed to understand the psychological state, actual caregiving experience and the help needed by carers of children with ectodermal dysplasia in the face of this rare disease. Methods A descriptive qualitative research method was used to collect data through face-to-face interviews with respondents, live recordings, coding with Nvivo software, and the data were analyzed using Colaizzi's six-step analysis method. Results Two main themes and nine sub-themes were extracted. They were as follows: (1) the changes of the caregivers' physical and mental emotions showed stages: non-acceptance and fluke, guilt and self-blame, sadness and worry, adaptation and acceptance. (2) High demand for diversified support from caregivers: difficulty in accessing medical care; heavy economic burden; high care requirements; lack of knowledge about the disease; and pressure to give birth. Conclusion Medical personnel should pay attention to the needs of children and families with ectodermal dysplasia, provide appropriate support and help, and guide carers to face the disease positively and correctly. At the same time, we should popularize science of this disease, raise the attention of the society to the children with this disease, and build an environment conducive to the growth of the children, so as to improve the quality of life of the children and their caregivers.

[Key words] ectodermal dysplasias; caregiving experience; Psychological; qualitative research

引言

外胚叶发育不全综合征 (ectodermal dysplasias syndrome, EDs) 是一组外胚叶结构发育不良导致的发育缺陷, 如少汗症、毛发稀少、指甲异常、先天缺牙或无牙症^[1]。口

腔表现为先天缺牙, 乳牙和恒牙常全部缺失, 或仅有几颗牙齿, 余留牙间隙增宽, 牙形小, 呈圆锥状, 严重影响患者的咀嚼功能、颜面美观等^[2]。EDs 为临床罕见疾病, 文献报道其发病率为 1 : (10000~100000)^[3]。孕期检查无法排查胎儿

是否存在 EDs，多数家庭通常在儿童无牙或牙齿迟萌发现异常就诊。因该疾病常为母亲携带基因，儿子发病多见，故患者中男性明显多于女性，且患病严重程度较高^[4]。EDs 症状会伴随一生，需要家属及医生持续关注及系列治疗。目前，国内外研究以关注 EDs 的治疗方案为主^[5-7]，较少对照护者的照护体验进行分析。本研究采用质性研究的方法，深入了解 EDs 患儿照护者心理情绪变化及照护支持需求，旨在为临床制订护理干预对策及政府政策构建提供参考依据。

1 研究对象与方法

1.1 研究对象

本研究采用目的抽样法，于 2022 年 7 月至 2024 年 9 月，选择四川省某三级甲等口腔专科医院修复科因 EDs 就诊的患儿照护者为研究对象。纳入标准：①临床诊断为 EDs 患儿的主要照护者；②照护者能正常进行沟通交流；③对本研究知情同意，自愿参与；排除标准：①患儿合并其他疾病需要照顾者；②近期家庭有重大变故或 3 个月内经历负性事件者。本研究已通过本单位伦理委员会审查标准 (WCHSIRB-D-20 20-195)。

1.2 研究资料与方法

1.2.1 访谈提纲构建

研究团队对 EDs 进行全面文献检索，根据研究目的设立初步访谈提纲，再通过两轮 (三名) 专家咨询，三名专家已从事口腔护理专业 10+ 年，拥有丰富的口腔修复护理经验。专家咨询后形成终版半结构化访谈大纲：①您发现孩子无牙胚的时间。②发现孩子无牙胚后您的心情是什么样的？③您的爱人及其他家属的心情又是如何？④请谈谈您现阶段最大的困扰是什么？⑤您觉得您和您的家人对孩子的担心是什么？⑥您是如何了解医院治疗这类疾病的？⑦孩子在发现自己无牙胚后是什么样的反应？

1.2.2 资料收集方法

本研究采用描述性质性研究方法，半结构化访谈为主要方式。本研究中受访者在单独房间内接受一对一访谈，访谈现场无其他人员。访谈前，向受访者介绍本研究的背景、目的以及所需时间，资料以匿名的方式收集，后期以编码代替，得到受访者的知情同意。访谈过程中，研究者录音并记录，对音频文件及记录资料严密保存。所有访谈均由一人独立完成，访谈者已完成质性研究相关培训，前期曾参与质性研究，经验丰富。访谈时间 30~60min。样本量的确定以资料饱和为标准，访谈达 11 例时，已无新主题出现，资料达饱和，停止资料收集，11 名访谈对象中，10 名为患儿母亲，1 名为患儿奶奶。

表 1 研究对象的一般资料 (n=11)

照护者			患儿				
编号	家庭角色	文化程度	地域	患儿诊断	患儿性别	患儿年龄	访谈于患儿第几副义齿
P1	母亲	初中	江苏省盐城市	EDs	男	4y	1
P2	母亲	高中	四川省德阳市	EDs	男	17y	4
P3	母亲	中专	四川省绵阳市	EDs	女	8y	1
P4	母亲	硕士	四川省南充市	EDs	男	4y	1
P5	母亲	本科	河南省安阳市	EDs	男	4y	1
P6	母亲	大专	四川省大竹县	EDs	男	6y	1
P7	母亲	大专	云南省曲靖市	EDs	男	7y	2
P8	母亲	初中	四川省凉山州	EDs	男	5y	1
P9	母亲	高中	重庆市永川区	EDs	男	10y	7
P10	母亲	初中	贵州省遵义市	EDs	男	5y	1
P11	奶奶	高中	四川省南充市	EDs	女	5y	2

P1	母亲	初中	江苏省盐城市	EDs	男	4y	1
P2	母亲	高中	四川省德阳市	EDs	男	17y	4
P3	母亲	中专	四川省绵阳市	EDs	女	8y	1
P4	母亲	硕士	四川省南充市	EDs	男	4y	1
P5	母亲	本科	河南省安阳市	EDs	男	4y	1
P6	母亲	大专	四川省大竹县	EDs	男	6y	1
P7	母亲	大专	云南省曲靖市	EDs	男	7y	2
P8	母亲	初中	四川省凉山州	EDs	男	5y	1
P9	母亲	高中	重庆市永川区	EDs	男	10y	7
P10	母亲	初中	贵州省遵义市	EDs	男	5y	1
P11	奶奶	高中	四川省南充市	EDs	女	5y	2

1.2.3 资料分析方法

访谈结束后，由访谈者听取所有录音并逐句完成转录，并由另一名研究者完成复核，确保内容完整准确，采用 Nvivo12 软件，遵循 Colaizzi6 步分析法^[8]对资料进行分析：①仔细阅读全部访谈资料；②摘录有意义的陈述；③对反复出现的陈述进行编码；④将编码后的观点汇集；⑤写出完整的描述；⑥归纳共性的观点，升华主题概念。

2 结果

共提炼出两大主题：外胚叶发育不全患儿照护者身心情绪变化呈阶段性和多元化支持需求高。具体如下：

2.1 主题 1：照护者身心情绪变化呈阶段性

2.1.1 不接受与侥幸

多数家庭对于孩子天生无牙胚的情况表示无法接受，存在抵触情绪。部分受访者在发现患儿无牙胚时，认为在后期会长出牙齿，只是萌牙期晚，对无牙抱有侥幸心理。

P5：“完全无法接受！”

P6：“我们还抱有希望，认为后面会长牙。”

2.1.2 愧疚与自责

因 EDs 为母系基因携带所致，患儿母亲多表现出强烈的愧疚与自责。EDs 患儿毛发稀疏，皮肤色素重等，照护者在面对外界异样的眼光和言语时，害怕舆论影响患儿造成其心理负担，故产生内疚和自责。

P5：“查出来是我携带，感觉对不起孩子。”

P8：“很多人对他指指点点。我心里很不舒服。”

2.1.3 悲伤与担忧

当发现孩子病时，多数受访者表示全家在悲伤低落的情

绪中, 担忧小孩的健康及未来。

P3: “我们担心她以后生活结婚各方面, 害怕生宝宝会有影响。”

P6: “最担心的是怕她在学校里面被其他小朋友嘲笑。”

2.1.4 适应与接受

随着对疾病知识的了解和照护经验日渐丰富, 受访者们开始接受现实, 逐渐变得积极乐观, 努力为患儿提供良好的家庭氛围。

P3: “这个病大家都不愿意得, 但是已经发生也没办法。”

P9: “可以通过做假牙改善, 我现在也不焦虑。”

2.2 主题2: 照护者多元化支持需求高

2.2.1 就医难度大

照顾者家庭所面对的现实问题重点表现就医困难上。医疗资源相对匮乏, 多数患者异地就医; 义齿制作过程复杂, 就医次数增加; 患儿年龄增长义齿需要定期更换, 照护者觉得就医难度大。

P7: “从云南过来还是比较困难, 就很麻烦。”

P4: “因为他年纪太小, 不太配合, 反复跑了好多趟。”

2.2.2 经济负担重

EDs 患儿活动义齿制作及更换、种植义齿修复等治疗费用较高; 部分异地患儿就医的差旅费多; 照护要求高, 家庭开销增加; 照护者无法正常工作, 家庭收入受到影响, 经济负担沉重。

P1: “医生说义齿要定期更换, 路费开销大。”

P2: “种植修复不能报销, 经济负担重。”

2.2.3 照护要求高

患儿进食舒适度降低, 饮食兴趣欠佳; 皮肤异常如不排汗、敏感性增加; 部分照护者知识缺乏, 照护能力欠佳; 部分患儿语音发育受到影响, 照护者需投入更多精力, 疲惫感增加, 照护者付出的实际照护要求高。

P6: “他咀嚼不适就会影响他食欲。我们换着花样做。”

P1: “他有特异性皮炎, 不出汗和皮肤痒, 夜里都睡不着觉。”

P11: “我们夏天就带她出去避暑, 出去一趟花费也高。”

P4: “语言发育比正常进度慢。他的语言发育是滞后的。”

2.2.4 疾病知识缺乏

EDs 较少见, 大多数照护者初次接触缺乏照护知识, 网络普及疾病知识较少, 部分受访者来自农村, 受教育程度受限, 获取知识途径更少。

P3: “我们当地医生都没见过, 像我们普通人就更不知道。”

P9: “在网上查发现国外有这类例子, 但国内暂时没有。”

2.2.5 生育压力大

EDs 由女性基因携带所致, 患儿的母亲担心生育还会患 EDs 的风险而拒绝生育, 而部分家庭成员认为患儿无牙胚是偶然现象, 期盼再孕育健康孩子, 从而产生家庭矛盾。

P4: “我老公有传宗接代的想法, 想要一个健康宝宝。但我怕重蹈覆辙不会生二胎, 就有矛盾。”

3 讨论

3.1 照护者的心理情绪呈阶段性变化

分析访谈结果将照护者的心理情绪变化分为: 不接受与侥幸、愧疚与自责、悲伤与担忧、适应与接受五大过程。何悦等^[9]研究中父母得知患儿有罕见性疾病时心理状态与本研究中的初期负性情绪相似。有研究^[10]表示负性的心理体验不仅影响照护者的身心健康, 也间接降低照护质量。张睿等^[11]表示医务人员应关注照护者的心理情绪变化, 尤其是 EDs 初期照护者, 提供理论知识和照护指导, 帮助改善心理负性情绪, 为患儿提供生活保障。林琪等^[12]研究中正性心理变化是照护者创伤成长后的主要体现, 有效地应对是家属努力成长的重要标志, 这与本研究中的应对与接受一致。照护者面对消极情绪, 需及时积极调整, 为患儿提供乐观的成长氛围。而大众应树立平等观念, 减少歧视、嘲笑, 减轻患儿及照护者心理负担。

3.2 照护者多元化支持需求高

3.2.1 缓解就医困难, 改善就医体验

目前国内能为低龄患儿提供义齿修复的口腔专科医疗机构不多, 医疗资源相对匮乏。本研究中, 部分照护者因疾病知识缺乏, 导致就医难度增加。故建议医疗机构加强线上宣传, 避免错误就医, 并采取互联网+护理及远程护理等模式^[13], 为异地患儿提供专业的居家照护指导, 减少往返医院导致的经济负担。此外, 患儿颌骨发育, 义齿每1~2年需要进行更换^[14]。义齿制作需往返医院就诊多次才可正常使用。而患儿年龄小, 配合差^[15, 16], 义齿制作难度大。故医务人员需耐心呵护, 注重医护一体化的流程, 适时采取口腔扫描、面部扫描等数字化新技术^[17], 增加患儿就医配合度, 尤其关注异地患者, 减轻照护者负担。

3.2.2 多途径降低经济负担, 解决实际困难

部分照护者表示 EDs 治疗方式花费高, 希望可以得到社会多方面支持。这与王雪峰等^[18]研究一致, 社会支持作为一种可利用的外部资源能有效缓冲心理压力, 减轻患儿照护者的经济负担。此外, EDs 患儿日常照护要求要更加精细化, 照护者需投入大量精力, 甚至不能外出工作, 致使家庭收入受影响, 这与衡艳林等^[19]研究一致。目前, 我国医保政策尚未惠及 EDs, 费用高, 增加经济负担。建议国家将相关治疗费用纳入医保统筹, 一定程度上缓解经济负担。

3.2.3 提供专业的照护指导, 减轻照护负担

EDs 患儿因无牙需佩戴义齿辅助进食, 其咀嚼效能低且患儿可能因无牙而饮食兴趣降低^[20], 照护者需提供适合患儿且能提起其兴趣的饮食。作为医护人员, 需提供专业的义齿佩戴方法及注意事项, 耐心引导患儿佩戴, 提高其依从性。EDs 患儿会皮肤不排汗或出现过敏性皮炎, 以及长期不良发音习惯致语音发育迟缓^[21], 而照护者因缺乏护理知识致其身心疲惫感增加。照护者需进行照护学习, 采取护理措施预防或降低皮肤不排汗引起的不适, 还需带患儿就医进行语音训练, 改善患儿语音发育迟缓的情况, 以此改善照护者的身心负担。

3.2.4 拓展疾病知识宣教, 提升照护能力

本研究显示, 照护者获取知识途径有限, 且大众对疾病认知少, 导致照护者不知如何应对。虽然互联网日益普及, 但 EDs 相关信息仍较少。多数照护者表示在治疗疾病时, 曾积极与其他患儿家庭进行照护经验沟通交流, 这与龚静欢等^[22]、VERBERNE L M 等^[23]研究一致, 故通过同伴积极鼓励增强照护者的信心。本研究中部分受访者来自农村, 信息较闭塞, 获取知识的途径更困难, 医护人员需更关注, 为其提供更多照护知识, 以提高其照护能力。

3.2.5 寻求同伴及家属支持, 缓解生育压力

部分照护者家庭成员之间因生育问题存在分歧, 这与孙彩杰等^[24]的研究一致。家庭矛盾会导致患儿成长环境欠佳, 建议通过正向积极引导, 降低患儿母亲因生育压力带来的身心负担, 鼓励家庭成员之间互相理解及帮助, 营造良好的家庭氛围。

4 小结

本研究分析 EDs 照护者的照护体验, 结果显示照护者身心情绪变化表现呈阶段性变化和多元化支持需求高。医护人员了解其面对的巨大压力, 在接诊该类患儿及照护者时注意保护患儿的隐私, 通过健康宣教等方式丰富照护者的认识, 并提供照护知识, 提升患儿家庭生活质量。本研究结果有助于大家了解 EDs 家庭面对的现实困难和所需帮助, 为临床制定护理干预对策及政府政策构建提供参考依据。

[参考文献]

[1]葛立宏, 邹静, 秦满. 儿童口腔医学 (第5版) [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2020: 227-228.
[2]李敬敬, 白乐康, 牛林, 等. 外胚叶发育不全患者的可摘义齿修复[J]. 现代口腔医学杂志, 2014, 28(5): 281-284.
[3]SHIMOMURA Y, SATO N, MIYASHITA A. A rare case of hypohidrotic ectodermal dysplasia caused by compound heterozygous mutations in the EDAR gene[J]. J Invest Dermatol, 2004, 123(4): 649-655.

[4]GOYAL M, PRADHAN G, GUPTA S. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with ankylosis of temporomandibular joint and cleft palate: A rare presentation. [J]. Contemp Clin Dent, 2015, 1(6): 110-112.

[5]ALNUAIMI R, MANSOOR M. Prosthetic rehabilitation with fixed prosthesis of a 5-year-old child with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia and Oligodontia: a case report [J]. J Med Case Rep, 2019, 13(1): 329.

[6]AYDINBELGE M, GUMUS H O, SEKERCİ A E, et al. Implants in children with hypohidrotic ectodermal dysplasia: an alternative approach to esthetic management: case report and review of the literature [J]. Pediatr Dent, 2013, 35(5): 441-446.

[7]王萍, 汤春波. 外胚层发育不全患者的口腔修复治疗 [J]. 口腔医学, 2022, 42(1): 84-86, 96.

[8]VIRGINIA B, VICTORIA C. Using thematic analysis in psychology [J]. Qualitative Research in Psychology, 2006, 3: 77-101.

[9]何悦, 陈京立. 对先天性心脏病患儿母亲照顾体验的质性研究 [J]. 中华护理杂志, 2013, 48(5): 396-399.

[10]王倩, 肖洪玲, 肖云久, 等. 老年痴呆症患者家庭照顾者心理体验质性研究的 Meta 整合 [J]. 军事护理, 2022, 39(07): 87-90.

[11]张睿, 杨莘, 王玲. 老年痴呆患者照顾者照顾感受的质性研究 [J]. 中华护理杂志, 2008, 43(7): 589-592.

[12]林琪, 曾莉, 任君红. ICU 患者家属创伤后成长体验的质性研究 [J]. 中华护理杂志, 2021, 56(3): 347-353.

[13]张桂欣, 李静, 王雪瑶, 等. “互联网+中医护理服务”对低视力病人 [J]. 护理研究, 2024, 38(6): 1092-1094.

[14]李思洁, 肖雪, 赵玮. 外胚叶发育不全综合征患者口腔修复策略的研究进展 [J]. 中华口腔医学研究杂志 (电子版), 2016, 10(3): 216-219.

[15]吴颖, 卢晓林, 孙方方. 无汗型外胚叶发育不全患儿活动义齿修复的护理配合 [J]. 现代医学, 2017, 45(11): 1669-1671.

[16]袁爱花, 张雪玲. 少汗型外胚叶发育不全患儿行义齿修复的护理问题分析 [J]. 实用临床护理学电子杂志, 2019, 4(11): 153, 159.

[17]黄清川, 黄翠, 蔡新杰. 数字化口内扫描技术在口腔修复学临床和教学中的应用 [J]. 口腔颌面修复学杂志, 2022, 23(5): 366-373.

[18]王雪峰, 辛艳姣, 蒋俊男, 等. 重特大疾病医疗救助不同模式下“健康扶贫”效果研究 [J]. 中国卫生政策研究, 2019, 12(06): 52-56.

[19]衡艳林, 张柳, 王改静, 等. 脑瘫患儿照顾者照护体验质

性研究的 Meta 整合[J].解放军护理杂志,2020,37(4):15-18.

[20]陈清.可摘局部义齿修复与口腔健康相关生活质量相关性的研究[D].青岛大学,2012.

[21]罗旭芬,余晓雯,张佳宁,等.先天性外胚叶发育不全行全口种植修复的护理[J].护理与康复,2023,22(11):76-77,80.

[22]龚静欢,朱凌燕,罗桢蓝,等.心力衰竭患者症状管理体验的质性研究[J].护理学杂志,2021,36(12):39-42.

[23]VERBERNE L M,KARS M C,SCHOUTEN-VAN M A,et al.Parental experiences and coping strategies when caring for a child receiving paediatric palliative care:a qualitative study[J].Eur J Pediatr,2019,178(7):1075-1085.

[24]孙彩杰,占婷婷,王丽丽,等.肝豆状核变性患者婚育观念的质性研究[J].护理学报,2022,29(17):57-60.

作者简介：

李晨艳（1995-），女，土家族，湖北省宜昌人，大学本科，四川大学华西口腔医院，护师，研究方向为口腔修复护理。

鲁喆（1968-），女，汉族，黑龙江双城人，大学本科，四川大学华西口腔医院，医务部副部长，研究方向为护理管理。

基金项目：

本课题为四川大学华西口腔医院资助临床研究项目。