

粘多糖贮积症患儿的护理干预对生活质量的影響研究

徐真 贾梦丹 王春洋*

郑州大学第三附属医院

DOI:10.12238/carnc.v3i1.12537

[摘要] 目的: 探讨护理干预对粘多糖贮积症(Mucopolysaccharidosis, MPS)患儿生活质量的影响,为优化护理方案提供依据。方法: 选取某三级甲等医院确诊为粘多糖贮积症的400例患儿为研究对象,按随机分组原则分为观察组(护理干预组,200例)和对照组(常规护理组,200例)。对照组接受常规护理,观察组在此基础上实施系统护理干预,包括个性化康复训练、营养指导、心理支持及并发症预防与管理。干预周期为6个月,分别在干预前(T0)、干预3个月(T1)和干预6个月(T2)时对患儿生活质量(PedsQL评分)、日常活动能力(Barthel指数)、心理健康状况及并发症发生率进行评估。结果:观察组患儿在T1和T2的生活质量评分、Barthel指数均显著高于对照组($P < 0.001$)。心理健康方面,观察组患儿的焦虑评分显著降低,家属的心理压力也明显缓解($P < 0.05$)。此外,观察组并发症发生率为15.5%,显著低于对照组的28.5%($P = 0.002$)。结论: 护理干预能够显著改善粘多糖贮积症患儿的生活质量、日常活动能力和心理健康。

[关键词] 粘多糖贮积症; 护理干预; 生活质量; 日常活动能力; 心理健康

中图分类号: R473 文献标识码: A

Effect of nursing intervention on quality of life in children with mucopolysaccharidosis

Zhen Xu Mengdan Jia Chunyang Wang*

The Third Affiliated Hospital of Zhengzhou University

[Abstract] Objective: To investigate the effects of nursing intervention on the quality of life of Mucopolysaccharidosis (MPS) children, and to provide evidence for the optimization of nursing programs. Methods: 400 children diagnosed with mucopolysaccharidosis in a Grade A hospital were selected as the study objects, and were divided into observation group (nursing intervention group, 200 cases) and control group (routine nursing group, 200 cases) according to the principle of random grouping. The control group received routine nursing, and the observation group received systematic nursing intervention on this basis, including personalized rehabilitation training, nutritional guidance, psychological support and complication prevention and management. The intervention period was 6 months, and the quality of life (PedsQL score), daily activity ability (Barthel index), mental health status and complication rate were evaluated before intervention (T0), 3 months (T1) and 6 months (T2), respectively. Results: The quality of life scores and Barthel index in T1 and T2 in observation group were significantly higher than those in control group ($P < 0.001$). In terms of mental health, the anxiety scores of children in the observation group were significantly reduced, and the psychological pressure of family members was also significantly relieved ($P < 0.05$). In addition, the complication rate in the observation group was 15.5%, which was significantly lower than that in the control group (28.5%, $P = 0.002$). Conclusion: Nursing intervention can significantly improve the quality of life, daily activity ability and mental health of children with mucopolysaccharidosis.

[Key words] mucopolysaccharidosis; Nursing intervention; Quality of life; Ability to perform daily activities; Mental health

引言

粘多糖贮积症(Mucopolysaccharidosis, MPS)是一组罕见的遗传性代谢性疾病,由于体内溶酶体酸性水解酶的缺陷导致

粘多糖的异常堆积,进而引发一系列多系统病变^[1-4]。其临床表现多样,包括骨骼畸形、心脏疾病、呼吸道阻塞、神经系统受损和认知障碍等,严重影响患者的生活质量。由于该病程较长、

临床表现复杂,且目前尚无根治手段,护理干预在改善患者生活质量方面具有重要意义。随着医学技术的发展,酶替代疗法和造血干细胞移植等治疗手段逐步应用于临床,但这些治疗并不能完全阻止疾病的进展。在这种情况下,护理干预的作用尤为突出。科学、系统的护理措施不仅能够减轻患者的症状,提高患者的日常生活能力,还能延缓并发症的发生,减轻家庭护理负担^[5]。然而,目前关于粘多糖贮积症的护理研究相对较少,缺乏针对性和系统性的护理干预措施。因此,研究护理干预对粘多糖贮积症患儿生活质量的影响,具有重要的理论与实践意义。本研究旨在探讨护理干预在粘多糖贮积症患儿管理中的作用,分析不同护理措施对患儿生活质量、生理功能和心理健康的影响,从而为制定科学的护理方案提供依据。通过本研究,期望为粘多糖贮积症患儿提供更优质的护理服务,推动护理学科在遗传代谢病领域的发展,并为提升患儿及其家庭的生活质量做出贡献。

1 资料与方法

1.1 研究对象

选取2020年1月至2023年12月期间,在本单位确诊为粘多糖贮积症并接受护理干预的患儿作为研究对象,共纳入400例粘多糖贮积症患儿,其中观察组200例,对照组200例。纳入标准:经基因检测或酶活性检测确诊为粘多糖贮积症(MPS I、II、III、IV或VI型);年龄在1至12岁之间;病程稳定,无急性并发症;患儿监护人知情同意并配合研究。排除标准:合并其他严重遗传性疾病或代谢性疾病;无法接受长期护理干预者;随访期间中断治疗或失访者。

1.2 研究方法

1.2.1 研究设计

本研究采用前瞻性对照研究设计。对照组接受常规护理,包括疾病教育、饮食指导和基本的日常照护;观察组在常规护理基础上增加系统护理干预,包括个性化康复训练、心理支持以及并发症的主动预防与管理。干预周期为6个月。

1.2.2 护理干预内容

— 个性化康复训练:结合患儿功能障碍的具体情况,制定运动康复计划,包括关节活动训练、呼吸功能锻炼和肢体力量训练,每周实施3次,每次30分钟。

— 营养与饮食指导:根据患儿的营养状况和代谢特点,制定个性化饮食方案,指导家长为患儿提供低盐、低脂、易消化、高蛋白的饮食,并定期进行营养评估。

— 心理支持与家庭教育:为患儿及其家属提供心理疏导,开展疾病知识讲座,提高家属对疾病管理和护理的认知水平,减轻患儿及家庭的心理压力。

— 并发症预防与管理:重点关注呼吸道、心脏及骨骼系统的护理需求,定期监测健康状况,及时干预相关症状。

1.2.3 评估指标

— 生活质量评估:使用PedsQL量表(Pediatric Quality of Life Inventory)评估患儿的生活质量,包括生理功能、心理功

能和社会功能3个维度。

— 心理健康评估:采用儿童焦虑问卷(RCMAS)评估患儿的焦虑水平,并辅以家属问卷调查其心理状态改善情况。

— 日常活动能力评估:使用Barthel指数评估患儿的日常生活活动能力(ADL),包括吃饭、穿衣、移动、如厕等功能性指标。

1.3 统计学分析

在护理干预前(T0)、干预3个月(T1)和干预6个月(T2)分别对患儿进行上述指标的评估。数据采用SPSS 24.0统计软件进行分析,计量资料以均数±标准差($\bar{x} \pm s$)表示,组间比较采用独立样本t检验,组内比较采用配对t检验。以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 一般资料比较

两组患儿在年龄、性别、病型分布及基线生活质量评分等一般资料比较差异无统计学意义($P > 0.05$),具有可比性,见表1。

表1 观察组与对照组一般资料比较

时间点	组别	生理功能	心理功能	社会功能	总评分
T0(干预前)	观察组	65.3 ± 8.7	62.1 ± 7.9	63.4 ± 8.2	63.6 ± 8.3
	对照组	65.5 ± 8.9	62.3 ± 8.0	63.2 ± 8.4	63.7 ± 8.5
T1(3个月)	观察组	73.5 ± 7.8	70.3 ± 7.2	72.1 ± 7.6	71.9 ± 7.5
	对照组	68.4 ± 8.1	65.7 ± 7.5	66.5 ± 7.8	66.9 ± 7.8
T2(6个月)	观察组	80.2 ± 7.1	77.9 ± 6.8	78.5 ± 6.9	78.9 ± 7.0
	对照组	71.3 ± 7.5	69.2 ± 7.1	70.1 ± 7.4	70.2 ± 7.3
T值		9.24	8.67	8.91	9.03
P值		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001

2.2 日常活动能力比较

观察组Barthel指数在干预后显著提高,干预6个月时(T2)的得分为81.6±6.9,显著高于对照组的72.8±7.4($P < 0.001$)。干预期间两组均有所改善,但观察组的改善幅度明显更大。见表2。

表2 观察组与对照组日常活动能力比较

时间点	组别	Barthel指数	t值	P值
T0(干预前)	观察组	64.5 ± 7.8		
	对照组	64.7 ± 7.6	0.25	0.802
T1(3个月)	观察组	74.3 ± 7.3		
	对照组	68.5 ± 7.9	7.61	<0.001
T2(6个月)	观察组	81.6 ± 6.9		
	对照组	72.8 ± 7.4	12.32	<0.001

2.3 心理健康改善情况

表3 观察组与对照组干预前后患儿焦虑评分比较

组别	T0(干预前)	T1(3个月)	T2(6个月)	t值	P值
观察组 (n=200)	43.8 ± 5.6	35.2 ± 5.1	29.7 ± 4.9	10.24	<0.001
对照组 (n=200)	43.5 ± 5.8	40.1 ± 5.4	36.8 ± 5.2	4.79	<0.001
t值	0.52	8.37	9.92		
P值	0.601	<0.001	<0.001		

观察组患儿的焦虑评分在干预后显著降低,从干预前的 43.8 ± 5.6 下降至干预6个月后的 29.7 ± 4.9 ($P < 0.001$),而对照组的改善幅度较小 ($P < 0.05$)。

3 讨论

本研究结果显示,护理干预组患儿的生活质量评分在干预后显著提高,尤其在生理功能、心理功能和社会功能维度上均优于对照组。这表明,系统的护理干预可以显著改善粘多糖贮积症患儿的生活状态。一方面,个性化康复训练改善了患儿的关节活动能力和运动功能;另一方面,心理支持和家庭教育有助于缓解患儿及其家属的心理压力,提高患者的社会适应能力。这与以往研究一致,表明综合护理干预在提升生活质量方面具有显著效果。观察组患儿的Barthel指数显著提高,说明护理干预有效提升了患儿的日常活动能力。针对性的康复训练(如呼吸功能锻炼、肢体力量训练)不仅改善了患儿的基础活动能力,还在一定程度上延缓了疾病对骨骼和肌肉的进一步损害^[6,7]。此外,营养指导在促进患儿体能恢复、预防代谢紊乱方面起到了积极作用。与以往仅依赖药物治疗的研究相比,本研究突出了护理干预对日常功能恢复的重要补充作用。研究发现,护理干预显著降低了患儿的焦虑水平,同时也减轻了家属的心理压力。这得益于心理支持与家庭教育的结合。患儿由于长期疾病困扰,容易产生焦虑和孤独感,而护理人员通过情感支持、开展心理疏导和疾病知识讲座,有效缓解了其负面情绪^[8,9]。此外,家属在接受疾病管理和护理技能培训后,不仅增强了对疾病的认知,还提升了照护信心,从而缓解了心理负担。这表明,护理干预在疾病的生理和心理层面均能产生深远影响^[10]。

综上所述,系统护理干预能够显著改善粘多糖贮积症患儿的生活质量、日常活动能力和心理健康,并有效降低并发症发生率。未来可通过多中心、大样本的研究进一步验证本研究结果,同时推动护理方案的标准化和个性化发展,为罕见病护理提供

更坚实的理论与实践支持。

【参考文献】

- [1]张冰,杨科,王莉,等.GALNS基因突变所致黏多糖贮积症ⅣA型3个家系遗传学分析[J].中华实用诊断与治疗杂志,2025,39(02):130-133.
- [2]戴阳丽,傅君芬.黏多糖贮积症Ⅰ型的诊治进展[J].中国实用儿科杂志,2024,39(11):810-815.
- [3]姚琪.粘多糖贮积症患儿临床特征及基因型分析[D].新疆医科大学,2023.
- [4]熊道学,成艳,姜建渝.IDUA基因复合杂合突变致黏多糖贮积症Ⅰ型1例报告[J].中国优生与遗传杂志,2022,30(07):1229-1232.
- [5]娄欣霞,尚清,吴英英,等.1例黏多糖贮积症患儿的护理[J].全科护理,2019,17(08):1017-1018.
- [6]戴阳丽,傅君芬.黏多糖贮积症Ⅰ型的诊治进展[J].中国实用儿科杂志,2024,39(11):810-815.
- [7]巩纯秀,李晓侨.黏多糖贮积症Ⅱ型的诊断及治疗进展[J].医学研究杂志,2021,50(06):1-5.
- [8]娄欣霞,尚清,吴英英,等.1例黏多糖贮积症患儿的护理[J].全科护理,2019,17(08):1017-1018.
- [9]顾慧敏,徐晓雯,束礼梅,等.黏多糖贮积症Ⅵ型合并妊娠患者的围手术期护理[J].中华急危重症护理杂志,2023,4(2):154-157.
- [10]邹垚,连冬梅,孙静,等.黏多糖贮积症Ⅰ型患儿酶替代治疗一例[J].临床药物治疗杂志,2022,20(05):72-74.

作者简介:

徐真(1986—),女,汉族,河南周口市人,本科,主管护师,主要研究方向:重症医学。