

先天性肛门直肠畸形儿童生存质量研究进展

鲁玉姣 综述 钟 燕 审校

先天性肛门直肠畸形居消化道畸形第一位,是最常见的新生儿外科疾病,发病率约为 1/5 000 左右^[1],其中有家族发病史者约占 1%~9%,其发生是遗传因素和环境因素共同作用的结果。肛门直肠畸形种类繁多,病理改变复杂,手术虽然挽救了患儿生命,但有 1/3 的病例术后存在不同程度的排便排尿功能障碍,经手术治疗后遗留一系列健康相关问题,对儿童的身心健康造成了严重影响,多数需要终生进行治疗,给患儿、家长及社会带来了沉重的负担,患儿的生存质量问题日益受到关注,生存质量已成为全面评价儿童健康的重要目标。

一、先天性肛门直肠畸形对儿童健康的影响

1. 排便障碍:先天性肛门直肠畸形患儿首先要解决的问题是排便功能障碍问题,很多随访结果并非尽如人意。2005 年 Levitt 等^[2]指出后矢状入路肛门直肠成形术以及其他骶会阴手术保留了远端肠道,由于其高顺应性而充分发挥了容纳粪便的作用,患儿常表现为便秘;相反,如果手术中切除了远端肠道,就缺少了直肠的容纳作用,患儿多出现大便稀薄、次数多甚至大便失禁。2007 年 Hamid 等^[3]在最近一项对于肛门直肠畸形患儿的长期随访中发现,患儿手术后约 66% 存在粪污,40% 相当严重,高、中、低位畸形患儿分别有 86%、79%、43% 存在粪污;62% 患儿出现便秘。2012 年 Grano C、Aminoff D^[4]等人认为肛门直肠畸形患儿术后存在便秘、腹泻、尿失禁,其社会功能、情感功能、身体形象及身体症状也受到不同程度的影响。有学者研究认为,术后排便情况主要是依赖于患儿本身神经肌肉发育情况,而与手术方案的关系相对较小^[5]。肛门直肠畸形患儿往往伴发肛门周围肌肉以及神经系统缺陷,尤其是高位畸形,肛门周围肌肉神经的缺陷越严重^[6]。2004 年许凯等^[7]用组织学方法计数比较无肛小鼠和正常小鼠直肠肌间神经元、黏膜下神经元,

认为无肛畸形直肠盲端神经元分布异常可能是后矢状入路肛门直肠成形术后便秘的重要因素。

2. 泌尿生殖系统功能:肛门直肠畸形患儿常伴有泌尿生殖系统发育不良,其次是手术造成的损伤。医源性因素引起的泌尿生殖系统损伤包括尿道撕裂、尿道狭窄、输精管和输尿管损伤等。1996 年 Misra 等^[8]总结了 1975 年至 1989 年肛门直肠畸形手术损伤泌尿生殖系统的情况,228 例患儿中,12 例(5.3%)发生了医源性损伤,9 例经治疗后痊愈,2 例丧失生育力,1 例存在尿失禁。原因是在分离尿道和直肠和缝合直肠尿道瘘时,如果太靠近尿道,则容易损伤尿道壁或者影响尿道血供,最终导致尿道狭窄;而如果残留输尿管过多则留下尿道憩室,最终导致反复尿路感染和结石的发生。2007 年 Hamid 等^[3]研究发现患儿术后存在泌尿系统问题者约 30%,存在生殖系统问题者至少有 11%。

3. 心理及社会学问题:Hamid 等^[3]的报告中,167 例患儿中有 80% 存在不同程度的心理问题,包括焦虑、紧张、抑郁和自身价值的丧失,15% 患儿有失落感或者自杀念头,52% 的患儿及家属表示社会活动和生活受到了影响。2007 年, Iwai 等^[9]对 29 例肛门直肠畸形患儿成年后社会生活质量的评估显示,影响患者社会生活的主要因素是粪便污染,有 1/3 的患者受到粪污的困扰。Hamid 等^[3]的报告中,也显示 62% 的青少年和 71% 的儿童及其家长对未来还是抱有积极的态度。2010 年 Pruthi GK 及 Mohta A^[10]采用世界卫生组织的生存质量简表评估生存质量的不同方面,发现患儿使家长的心理负担增大,并给其生活质量带来了负面影响。

二、儿童生存质量的评价

生存质量(quality of life, QOL)一词出现于 1975 年,亦称生活质量、生命质量或健康相关生活质量。1987 年 Levi 将其定义为由个体或群体所感受到的躯体、心理、社会各方面良好生活适应状态的一种综合质量,而测量结果用幸福感、满意感、或满足感来表示^[11]。1998 年 WHO 定义为不同文化和价值体系中的个体对于他们生活目标期望标准及所关心事情的有关生活状态的体验^[12]。由于儿童处于生长

发育之中,其认知、生理、心理等发育水平不断变化,儿童的生存质量研究被认为是特殊人群的生存质量研究,具有一定的难度,WHO 生命质量研究组^[12]提出,评定儿童生命质量包括以下六个领域:①生理功能领域②心理功能领域③家庭和社会关系领域④外表⑤对社会及物质方面的心理—社会关系⑥环境领域。然而,在具体的研究中常难以囊括所有的维度。生存质量量表是生存质量的主要测评工具,根据适用范围分普适性量表、疾病特异性量表。

(一) 普适性量表

可全面评估身体、情感和心理、社会功能等,适用于所有儿童,但是对于某些疾病的生活质量评定不够敏感。

1. 儿童生存质量测定量表(Pediatric Quality of Life Inventory, PedsQLTM):由美国加州圣地亚哥儿童医院 Vami 教授研究组研制,它根据小儿各年龄段认识发展水平和理解能力,对同一测评内容用不同方式提问,2~4 岁仅有家长报告问卷,其他年龄段的量表均包含小儿自评和家长报告两种量表^[13]。PedsQLTM4.0 各量表均由生理功能(8 个条目)、情感功能(5 个条目)、社会功能(5 个条目)、角色功能(5 个条目)4 个方面共 23 个条目组成,由生理领域和心理领域组成^[14]。PedsQLTM4.0 在美国已初步建立常模,广泛应用于不同儿童群体,儿童自评总表内部一致性 Cronbach' α 系数为 0.88,其中生理功能 α 系数为 0.80,心理功能 α 系数为 0.83,此量表能有效区分健康儿童、急性疾病患儿及慢性疾病患儿^[15,16]。

2. TNO-AZL 儿童生存质量问卷(TNO-AZL Child Quality of life Questionnaire, TACQOL):适用于评价 8~15 岁儿童的 QOL^[17]。TAC QOL 由 7 个因子构成:疼痛和躯体症状、运动功能、自主性、认知功能、社会功能、正性情感和负性情感功能,每个因子都由 8 个条目的分量表组成,共有 56 个条目,包括儿童自评和父母代评两种问卷形式,问卷得分越高提示生存质量越好^[18]。该量表已广泛应用于各种疾病患儿的生存质量研究中,该量表有较好的信度和效度,内部一致性 Cronbach' α 系数为 0.59~0.84,并能有效区分出健康儿童和患病儿童;在荷兰已建立此量表常模^[19,20]。在此基础上后来又研发了学龄前儿童生存质量问卷(TNO-AZL Preschool Children Quality of Life questionnaire, TAPQOL)^[21]。

3. 少年生活质量问卷(QOL—AV):以 12~15 岁少年为施测目标人群,包括 5 个维度:生理、心理、

独立性、社会关系和环境,共 90 个条目。但该问卷主要以经验为依据,未包括精神寄托、性心理等方面内容,且信度和效度有待进一步验证。

4. 儿童健康问卷(Child Health Questionnaire, CHQ)PF-50:是新英格兰医学中心健康委员会研制的测量工具,适用于对 5—18 岁儿童的健康状况及慢性疾病对生存质量影响的评价^[22]。由父母代评,也可由青少年自评,包括 13 个相对独立的多条目分量表,包括生理领域和心理领域^[23],其中生理领域包括:疼痛不适、角色及社会功能受限(生理方面)、自尊、父母的影响、家庭活动;心理领域包括:行为、角色、社会功能受限(情感,行为方面)、一般健康感知、父母的影响(情感方面)、家庭凝聚^[24]。得分越高说明生存质量越好,该量表已被证明信度和效度较好,美国和澳大利亚已有常模,并得到广泛应用。

5. 儿少主观生活质量(Inventory of Subjective Life Quality, ISLQ):程灶火等^[25]人参照国内外有关问卷编制了一个适用儿童和青少年的主观生活质量的自我报告式问卷,该问卷包括 8 个维度,共 52 个条目,分别是:家庭生活 7 条、同伴交往 6 条、学校生活 8 条、生活环境 5 条、自我认识 6 条、抑郁体验 7 条、焦虑体验 8 条躯体体验 5 条。其中前 5 个维度为认知成分评价,后 3 个维度为情感成分评价。该问卷用于评价哮喘儿童和肥胖儿童的主观生活质量^[26]。

6. SF-36 量表即健康调查简表:由美国 Medical Outcomes Study(MOS)开发,测量模型包括 36 个条目、8 个领域和 2 个综合测量。SF-36 简洁多维,灵敏度、分辨率高,信度效度好,适用性强,在国外已被广泛地应用于慢性病防治领域的研究。国内以社区居民为对象对 SF-36 的译制、文化适应性修订、信度效度评价、量化标准等做了研究,以探讨 SF-36 在中国人群中的适用性^[27]。2013 年 Stenstrom 等人^[28]通过采用“SF-36 生活质量测定量表”对 24 名青少年进行了生活质量的评估,结果显示肛门直肠畸形患儿组与对照组相比存在大便污染,便秘,大便失禁和肠道功能障碍,女性儿童身体相关生活质量得分更低,说明肛门直肠畸形青少年的肠道并发症影响患儿生活质量,需要内部环境的协调。

(二) 特异性量表

是测评特殊或患者群生存质量的量表,现有的各类疾病特异性量表以慢性疾病为主,如癌症、哮喘、癫痫、关节炎、学习障碍等。由于儿童生存质量

和肛门直肠畸形疾病的特殊性,目前专门针对肛门直肠畸形患儿术后生活质量评定的量表几乎没有,多数研究应用自行编制的量表,心理表或其他相关量表等,效度和信度较差。2001 年 Hanneman MJ 等人^[29]采用适用于 6 岁和 7 岁、8~11 岁、12~16 岁和大于 17 岁儿童的“肛门直肠畸形或先天性巨结肠生活质量量表”,由 39~42 个项目组成,各领域由 10~11 个条目组成,包括生理、情感、社会功能及疾病相关症状,研究发现 Cronbach's α 系数为 0.62~0.91 (8~11 岁),青少年组为 0.69~0.82 (12~16 岁),成人组为 0.57~0.91。成人版本相关量表与 SF-36 量表相比存在相关性。除与饮食相关的量表外,肛门直肠畸形或先天性巨结肠生活质量量表是一种信度和效度较好的评估工具。2005 年 Trajanovska M 等人^[30]研究发现肛门直肠畸形和先天性巨结肠患儿生活质量量表(HAQL)、大便失禁生活质量量表(FIQL)可作为大便失禁生活质量的评估工具。尽管 FIQL 对于成人大便失禁是很好的评估工具,而且简洁且具有最好的信度和效度,但对于儿童还需要进一步修正。无论是 FIQL 还是其他疾病特异性量表用于儿童大便失禁都须符合基本的心理测验标准。2010 年 Grano C^[31] 为了分析疾病特定的生活质量,采用 HAQL 对 175 名肛门直肠畸形儿童和 62 名成人的生活质量进行评估,16 岁以下儿童其母亲需填写此问卷,结果显示与儿童相比,成人在情感功能、身体形象及身体症状方面生活质量的水平很低。2012 年 Grano C 等人^[32]评估了 4~17 岁 175 例病人的生活质量,由患者填写,且涉及大便失禁问题,4 年后其中 97 名患者完成了此量表的填写。认为儿外科医师应与其他专家共同改进肠道管理程序,为肛门直肠畸形患儿及他们的家人提供心理和生理方面的支持和帮助。

三、先天性肛门直肠畸形患儿的生存质量

先天性肛门直肠畸形患儿生存质量评估是指从生理、心理和社会活动方面对肛门直肠畸形术后患儿健康情况进行综合评估,包括患儿自我感受、身体情况、心理状态、情绪、社会交往以及文化经济等方面。有文献报道,肛门直肠畸形术后排便功能障碍可致患儿出现饮食受限、缺课退学、同伴交往受限及行为异常等,严重影响其生活质量^[33]。Rintala R^[34]通过对 33 例中高位肛门直肠畸形术后患者(平均年龄 35 岁)进行随访研究,发现只有 7 例(21%)患者可以完全控制排便,没有一例患者排便习惯完全正常,11 例(33%)患者报道有尿失禁,10 例(30%)

患者存在性生活障碍,28 例(85%)患者社会活动受到影响。Rintala R 认为高位肛门直肠畸形成年患者术后存在严重排便障碍且生活质量差。肛门直肠畸形对儿童的社会生活及家庭功能产生了消极影响,但有 62% 的青少年和 71% 12 岁以下的儿童及其父母对未来生活抱有希望。Iwai^[9]调查了 29 例年龄在 20~40 岁之间的肛门直肠畸形术后患者,结果发现 1/3 的患者会偶然地抱怨粪便污染,其中 18 名男性患者中的 3 例由于泌尿生殖系统畸形存在性功能障碍,11 名女性患者中的 2 例月经周期不规则。污便是影响 1/3 患者日常生活和工作的最主要因素。施诚仁^[35]报道显示,部分先天性肛门直肠畸形患儿术后存在自身和家庭的社会问题及不适情绪,影响儿童及其家庭的生活质量。John V, Chacko J^[36]等通过对 42 名中位肛门直肠畸形术后患儿进行随访,结果显示粪便污染是造成家庭压力的主要因素,母亲承担照顾患儿的主要责任,对肛门直肠畸形患儿粪便污染进行管理及为家庭提供社会支持是改善这些儿童及其家庭生活质量的關鍵。Noeker M^[37]认为肛门直肠畸形是先天发育缺陷,合并多发畸形(尤其是尿失禁)且存在不同程度的心理负担,这种负担主要影响身体机能和自尊,须采用多学科综合治疗的方法以提高医疗技术,功能恢复及心理社会方面的生活质量。

参考文献

- 1 Levitt MA, Pefia A. Anorectal malformations[J]. Orphanet J Rare Dis, 2007, 2: 33.
- 2 Levitt, MA, Pena A. Outcomes from the correction of anorectal malformations[J]. Curr Opin Pediatr, 2005. 17(3): 394-401.
- 3 Hamid CH, Holland AJ, Martin HC. Long-term outcome of anorectal malformations: the patient perspective[J]. Pediatr Surg Int, 2007. 23(2): 97-102.
- 4 Grano C, minoff D. Long-term disease-specific quality of life in children and adolescent patients with ARM[J]. J Pediatr Surg, 2012, 47(7): 1317-1322.
- 5 Pakarinen MP, Goyal A, Koivnsalo A, et al. Functional outcome in correction of perineal fistula in boys with anoplasty versus posterior sagittal anorectoplasty [J]. Pediatr Surg Int, 2006, 22(12): 961-965.
- 6 Meier. Ruge WA, Holschneider AM. Histopathologic observations of anorectal abnormalities in anal atresia[J]. Pediatr Surg Int, 2000, 16(1-2): 27.
- 7 许凯, 袁继炎, 冯杰雄, 等. 后矢状位肛门直肠成形术后便

- 秘原因初探[J]. 中华小儿外科杂志, 2004, 25(1): 62-64.
- 8 Misra D, Chana J, Drake DP, et al. Operative trauma to the genitourinary tract in the treatment of anorectal malformations: 15 years' experience [J]. Urology, 1996, 47(4): 559-62.
- 9 Iwai N. Social quality of life for adult patients with anorectal malformations[J]. J Pediatr Surg, 2007, 42(2): 313-317.
- 10 Pruthi GK, Mohta A. Psychosocial burden and quality of life in parents of children with anorectal malformation[J]. J Indian Assoc Pediatr Surg, 2010, 15(1): 15-18.
- 11 Levi L, Anderson L. Population, environment and quality of life[M]. Royal Ministry for Foreign Affairs, 1987: 198-201.
- 12 WHO QOL Group. The World Health Organization quality of life assessment (WHO QOL): development and general psychometric properties [J]. Social Science & Medicine, 1998, 46(12): 486-494.
- 13 Vami JW, Seid M, Knight TS, et al. The PedsQLTM4.0 Generic Core Scales: sensitivity, responsiveness, and impact on clinical decision making[J]. Journal of Behavioral Medicine, 2002, 25(2): 175-193.
- 14 Varni JW, Seid M, Rode CA. The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory [J]. Med Care, 1999, 37(2): 126-139.
- 15 Varni JW, Seid M, Kurtin PS. The PedsQL(TM) 4.0: reliability and validity of the pediatric quality of life inventory (TM) Version 4.0 Generic Core Scales in healthy and patient populations[J]. Med Care, 2001, 39(8): 800-812.
- 16 Vami JW, Burwinkle T, Seid M, et al. The PedsQL(TM) 4.0 as a Pediatric population health measure: feasibility, reliability, and validity [J]. Ambulatory Pediatrics, 2003, 3(6): 329-341.
- 17 Vogels T, Verrips GHW, Koopman HM, et al. TACQOL Manual Parent Form and Child Form [J]. Leiden: LUMCT-NO, 2000.
- 18 Spijkerboer AW, Utens EM, De Koninck WB, et al. Health-related Quality of Life in children and adolescents after invasive treatment for congenital heart disease[J]. Qual Life Res, 2006, 15(4): 663-673.
- 19 Knoester H, Bronner MB, Bos AP, et al. Quality of life in children three and nine months after discharge from a paediatric intensive care unit: a prospective cohort study[J]. Health Qual Life Outcomes, 2008, 6: 21.
- 20 Grootenhuys MA, Koopman HM, Verrips EG, et al. Health-related quality of life problems of children aged 8-11 years with a chronic disease[J]. Dev Neurorehabil, 2007, 10(1): 27-33.
- 21 Fekkes M, Theunissen NCM, Brugman E, et al. Development and psychometric evaluation of the TAPQOL: A health-related quality of life instrument for 1-5-year-old children[J]. Qual Life Res, 2000, 9(8): 961-972.
- 22 Bukstein DA, McGrath MM, Buchner DA, et al. Evaluation of a short form for measuring health-related quality of life among pediatric asthma patients[J]. J Allerg Clin Immunol, 2000, 105(2): 245-251.
- 23 Waters E, Salmon L, Wake M. The parent-form child health questionnaire in Australia: comparison of reliability, validity, structure, and norms [J]. J Pediatric Psychol, 2000, 25(6): 381-391.
- 24 Waters E, Salmon L, Wake M, et al. The child health questionnaire in Australia: reliability, validity and population means[J]. Aust N Z J Public Health, 2000, 24(2): 207-210.
- 25 程灶火, 高北陵, 彭健, 等. 儿少主观生活质量问卷的编制和信效度分析[J]. 中国临床心理学杂志, 1998, 6(1): 11-16.
- 26 孙元原, 胡勇, 孙明明. 哮喘儿童行为问题及其主观生活质量研究[J]. 中国临床心理学杂志, 2001, 9(3): 216-217.
- 27 刘朝杰, 李宁秀, 任晓晖, 等. 36 条目简量表在人群中的适用性研究[J]. 华西医科大学学报, 2001, 32(1): 39-42.
- 28 Stenstrom P. Adolescents with anorectal malformation: physical outcome, sexual health and quality of life[J]. Int J Adolesc Med Health, 2013: 1-11.
- 29 Hanneman MJ. Quality of life in patients with anorectal malformation or Hirschsprung's disease: development of a disease-specific questionnaire [J]. Dis Colon Rectum, 2001, 44(11): 1650-1660.
- 30 Trajanovska M, Catto-Smith AG. Quality of life measures for fecal incontinence and their use in children[J]. J Gastroenterol Hepatol, 2005, 20(6): 919-928.
- 31 Grano C. Disease-specific quality of life in children and adults with anorectal malformations [J]. Pediatr Surg Int, 2010, 26(2): 151-155.
- 32 Grano C. Long-term disease-specific quality of life in children and adolescent patients with ARM [J]. J Pediatr Surg, 2012, 47(7): 1317-1322.
- 33 王维林. 小儿肛肠疾病的基础与临床研究亟待加强[J]. 临床小儿外科杂志, 2007, 6(3): 1-2.
- 34 Rintala R, Milden L, Lindahl H. Fecal continence and quality of life for adult patients with an operated high or intermediate anorectal malformation [J]. J Pediatr Surg, 1994, 29(6): 777-780.