

14. *Куприянова В.И.* Оценка эффективности деятельности страховых представителей по защите прав застрахованных. Проблемы городского здравоохранения. СПб. 2012; 17: 270–272.
15. *Строгонова О.Б.* Опыт работы страховых представителей в стационарных учреждениях здравоохранения. Экология человека. 2011; 2: 23–27.
16. *Виссарионов С.В., Кокушин Д.Н., Белянчиков С.М., Мурашко В.В., Картавенко К.А.* Оперативное лечение врожденной деформации грудного отдела позвоночника у детей. Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. 2013; 1 (1): 10–15. <https://doi.org/10.17816/PTORS1110-15>
17. *Куличенко Т.В., Вайбарина Е.Н., Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Пискунова С.Г., Беседина Е.А., Садовщикова А.Н., Юлдашев О.Р., Мухоморова С.А., Артемова И.В., Черников В.В., Харькин А.В.* Оценка качества стационарной помощи детям в регионах Российской Федерации. Вестник Российской академии медицинских наук. 2016; 71 (3): 214–223. <https://doi.org/10.15690/vramn688>
18. *Баиндурашвили А.Г., Солохина И.Ю., Кокушин Д.Н., Белянчиков С.М.* Анализ влияния различных факторов на динамику неврологических нарушений у детей с позвоночно-спинномозговой травмой. Ортопедия, травматология и восстановительная хирургия детского возраста. 2015; 3 (4): 12–21. <https://doi.org/10.17816/PTORS3412-21>
19. *Баранов А.А., Кучма В.Р., Ануфриева Е.В., Соколова С.Б., Скоблина Н.А., Вирабова А.Р., Макарова А.Ю., Трофименко Е.В., Квилинский П.Н., Сапунова Н.О.* Оценка качества оказания медицинской помощи обучающимся в образовательных организациях. Вестник Российской академии медицинских наук. 2017; 72 (3): 180–194. <https://doi.org/10.15690/vramn830>
20. *Алексеева А.В., Соболев И.Б., Моисеева К.Е., Полетов С.В.* Оценка родителями доступности медицинской помощи, оказываемой детям в амбулаторных условиях. Бюллетень науки и практики. 2018; 4 (10): 47–55.
21. *Ivanov DO, Yurev VK, Shevtsova OG, Moiseeva KE,*

Berezkina EN. Fetoinfantile losses in the north-west region of Russia. Electronic journal of general medicine. 2018: 1–6.

22. *Юрьев В.К., Соколова В.В.* Основные причины неудовлетворенности родителей качеством амбулаторно-поликлинической и стационарной помощи детям. European Multi Science Journal. 2017; 9: 27–31.

23. *Iurev VK, Moiseeva KE, Alekseeva AV, Harbediya ShD.* Parent appraisal of accessibility and quality of general medical services rendered to children residing in rural area. Revista Latinoamericana de Hipertension. 2018; 13 (6): 592–597.

24. *Харбедея Ш.Д., Моисеева К.Е., Алексеева А.В.* Субъективная оценка родителями качества амбулаторно-поликлинической помощи детям в условиях сельского здравоохранения. Бюллетень науки и практики. 2018; 4 (1): 62–67.

25. *Гайсина А.Р., Шарафутдинова Н.Х.* Жалобы граждан на нарушение их прав при получении медицинской помощи. Международный научно-исследовательский журнал. 2017; 4 (58): 148–152. <https://doi.org/10.23670/IRJ.2017.58.063>

26. *Светличная Т.Г., Цыганова О.А.* Организация защиты прав пациентов в системе обязательного медицинского страхования. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2009; 4: 39–42.

27. *Евтюдиева Е.О., Кудрина Е.А.* Анализ обращений граждан в связи с нарушением их прав при получении медицинской помощи в сфере обязательного медицинского страхования на территории Удмуртской республики. Евразийский союз ученых. 2014; 8 (6): 57–58.

28. *Орел В.И., Середа В.И., Ким А.В., Шарафутдинова Л.Л., Беженар С.И., Булдакова Т.И., Рослова З.А., Орел В.В., Гурьева Н.А.* Здоровье детей Санкт-Петербурга. Педиатр. 2017; 8 (1): 112–119. doi: 10.17816/PED81112-119.

29. *Iurev VK, Sokolova VV.* Fee-based services in pediatrics. Eurasia J. Biosci. 2018; 12 (1): 89–93.

30. *Юрьев В.К., Соколова В.В.* Удовлетворенность родителей предоставлением платных медицинских услуг детям в условиях поликлиники. Врач-аспирант. 2017; 85 (6/5): 598–604.

© Коллектив авторов, 2019

DOI: 10.24110/0031-403X-2019-98-6-220-227
<https://doi.org/10.24110/0031-403X-2019-98-6-220-227>

А.Н. Сурков, В.В. Черников, А.А. Силян

КАЧЕСТВО ЖИЗНИ КАК КРИТЕРИЙ ОЦЕНКИ СОСТОЯНИЯ ЗДОРОВЬЯ ДЕТЕЙ С БОЛЕЗНЯМИ НАКОПЛЕНИЯ ГЛИКОГЕНА

ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» МЗ РФ, г. Москва, РФ



Болезни накопления гликогена (БНГ) – хронические заболевания из группы наследственных нарушений углеводного обмена, характеризующиеся чрезмерным отложением гликогена в печени и/или в мышцах. Дети с БНГ имеют специфический фенотип, тяжелые нарушения функций организма и ограничения жизнедеятельности, высокий риск инвалидизирующих осложнений. Все это сказывается на качестве их жизни (КЖ), и оценка этого показателя могла бы дать дополнительную информацию о состоянии здоровья детей, страдающих БНГ. Цель исследования: оценка КЖ детей с БНГ. Материалы и методы исследования: в исследование включены 37 детей с БНГ в возрасте от 2 до 14 лет и 40 их родителей. В зависимости от типа БНГ пациенты были распределены в 3 подгруппы: I подгруппа – 12 детей с БНГ Ia/Ib подтипов и 15 родителей; II подгруппа – 12 детей БНГ III типа и 10 родителей; III подгруппа – 13 детей с БНГ VI/IX типов и 15 родителей. Группу сравнения I составили 30 детей с фенилкетонурией (ФКУ) и 33 родителя; группу сравнения II – 48 родителей детей (сами дети не могли заполнить

Контактная информация:

Сурков Андрей Николаевич – д.м.н., зав. гастроэнтерологическим отделением с гепатологической группой ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗ РФ
Адрес: Россия, 119991, г. Москва, Ломоносовский пр-кт, 2, стр. 1
Тел.: (499) 134-15-82, E-mail: surkov@nczd.ru
Статья поступила 10.09.19, принята к печати 20.11.19.

Contact Information:

Surkov Andrei Nikolaevich – MD., head of Gastroenterological Department with Hepatological Group, National Medical Research Center of Children's Health
Address: Russia, 119991, Moscow, Lomonosovskiy prospect, 2/1
Tel.: (499) 134-15-82, E-mail: surkov@nczd.ru
Received on Sep. 10, 2019, submitted for publication on Nov. 20, 2019

анкеты ввиду умственной отсталости) с мукополисахаридозами (МПС). Контрольная группа – 43 практически здоровых ребенка без патологии печени и 46 их родителей. КЖ пациентов исследовали при помощи общего опросника Pediatric Quality of Life Inventory – PedsQL™4.0, который включал 4 шкалы: физическое функционирование (ФФ), эмоциональное функционирование (ЭФ), социальное функционирование (СФ), функционирование в детском саду (ФДС) или функционирование в школе (ФШ), по результатам ответов высчитывали общий балл (ОБ). Результаты: при сопоставлении ответов пациентов с БНГ и их родителей установлено, что дети значимо выше оценивают свое КЖ по параметрам ФФ, ЭФ, СФ и ОБ ($p=0,048$; $p=0,017$; $p=0,041$; $p=0,017$ соответственно). При сравнении ответов детей группы контроля и страдающих БНГ оказалось, что больные дети значительно ниже оценивают свое КЖ по таким показателям, как ФФ, СФ, ФДС/ФШ и ОБ ($p=0,000$; $p=0,002$; $p=0,001$; $p=0,000$ соответственно). Родители пациентов с БНГ по всем параметрам оценивают КЖ своих детей гораздо ниже, чем родители здоровых: ФФ, ЭФ, СФ, ФДС/ФШ и ОБ ($p=0,000$; $p=0,000$; $p=0,003$; $p=0,003$; $p=0,000$ соответственно). Выявлено, что по ответам детей с БНГ показатель ЭФ был статистически значимо выше, чем таковой при ФКУ ($p=0,029$), а по ответам родителей установлено, что показатель ФФ значимо ниже у пациентов с БНГ, чем с ФКУ ($p=0,001$), что отразилось и на ОБ – изменения были аналогичны ($p=0,029$). Ответы родителей свидетельствовали, что по параметрам СФ дети с БНГ значительно превосходили пациентов с МПС ($p=0,021$). Длительность наблюдения 18 детей с БНГ в динамике колебалась от 1 года до 8 лет, медиана – 2,0 [1,0; 7,0] года. При сопоставлении ответов родителей и детей установлены значительные различия при первичном анкетировании по параметрам ФФ, ЭФ и ОБ ($p=0,037$; $p=0,039$; $p=0,041$). Во второй точке анкетирования эти показатели выровнялись в связи с увеличением количества баллов КЖ по ответам родителей и отсутствия ухудшения КЖ детей ($p=0,622$, $p=0,72$, $p=0,733$ соответственно). Заключение: пациенты с БНГ оценивают свое КЖ выше, чем их родители, поскольку, вероятно, не чувствуют себя больными. Несмотря на неизлечимость БНГ в настоящее время, ухудшения параметров КЖ ребенка в динамике не отмечается, что связано с эффективностью поддерживающего лечения, цель которого – профилактика осложнений. Оценка КЖ может быть использовано как дополнительный критерий оценки состояния здоровья детей с БНГ.

Ключевые слова: болезни накопления гликогена, гликогеновая болезнь, качество жизни, PedsQL, дети.

Цит.: А.Н. Сурков, В.В. Черников, А.Л. Силоян. Качество жизни как критерий оценки состояния здоровья детей с болезнями накопления гликогена. Педиатрия. 2019; 98 (6): 220–227.

A.N. Surkov, V.V. Chernikov, A.L. Silonyan

QUALITY OF LIFE AS A CRITERION FOR ASSESSING THE HEALTH STATUS OF CHILDREN WITH GLYCOGEN STORAGE DISEASES

National Medical Research Center of Children's Health, Moscow, Russia

Glycogen storage diseases (GSD) are chronic diseases from the group of hereditary disorders of carbohydrate metabolism, characterized by excessive deposition of glycogen in liver and/or muscles. Children with GSD have a specific phenotype, severe body dysfunctions, limited vital functions, and a high risk of disabling complications. All this affects their quality of life (QOL), and an assessment of this indicator could provide additional information on health status of children with GSD. Objective of the research: to evaluate QOL of children with GSD. Materials and methods: the study included 37 children with GSD aged 2 to 16 years and 40 of their parents. Depending on GSD type, patients were divided into 3 subgroups: subgroup I – 12 children with GSD subtypes Ia/Ib and 15 parents; subgroup II – 12 children with GSD type III and 10 parents; subgroup III – 13 children with GSD types VI/IX and 15 parents. Comparison Group I consisted of 30 children with phenylketonuria (PKU) and 33 parents; comparison group II – 48 parents of children (children themselves could not fill out questionnaires due to mental retardation) with mucopolysaccharidoses (MPS). QOL of patients was examined using the general Pediatric Quality of Life Inventory questionnaire – PedsQL™ 4.0, which included 4 scales: physical functioning (PF), emotional functioning (EF), social functioning (SF), functioning in kindergarten (FKG) or functioning in school (FS), according to the results of the answers, the total score (TS) was calculated. Results: when comparing the responses of patients with GSD and their parents, it was found that children rated their QOL significantly higher in terms of PF, EF, SF and TS ($p=0,048$; $p=0,017$; $p=0,041$; $p=0,017$, respectively). When comparing the responses of children in the control group and those with GSD, it turned out that sick children evaluate their QOL significantly lower by such indicators as of PF, EF, SF, FKG/FS and TS ($p=0,000$; $p=0,002$; $p=0,001$; $p=0,000$, respectively). Parents of patients with GSD in all parameters evaluate the QOL of their children much lower than parents of healthy ones: of PF, EF, SF, FKG/FS and TS ($p=0,000$; $p=0,000$; $p=0,003$; $p=0,003$; $p=0,000$,

respectively). It was found that according to the responses of children with GSD EF was statistically significantly higher than that for PKU ($p=0,029$), and according to parents' answers it was found that PF was significantly lower in patients with GSD than with PKU ($p=0,001$), which was reflected in TS – the changes were similar ($p=0,029$). Parents' responses indicated that SF parameters in children with GSD were significantly superior to patients with MPS ($p=0,021$). The duration of observation of 18 children with GSD in the dynamics ranged from 1 year to 8 years, median 2,0 [1,0; 7,0] years. When comparing the answers of parents and children, significant differences were found during the initial survey according to the parameters of PF, EF and TS ($p=0,037$; $p=0,039$; $p=0,041$). At the second questionnaire point, these indicators were leveled due to an increase in the number of QOL points according to parents' answers and absence of deterioration in the QOL of children ($p=0,622$, $p=0,72$, $p=0,733$, respectively). Conclusion: patients with GSD rate their QOL more than their parents, because they probably do not feel themselves sick. Despite the incurability of GSD at present, the deterioration of child's QOL parameters in dynamics is not observed, which is associated with supportive treatment efficacy, that prevent complications. QOL assessment can be used as an additional criterion for assessing the health status of children with GSD.

Keywords: glycogen storage diseases, glycogen disease, quality of life, PedsQL, children, parents.

Quote: A.N. Surkov, V.V. Chernikov, A.L. Silonyan. Quality of life as a criterion for assessing the health status of children with glycogen storage diseases. *Pediatrics*. 2019; 98 (6): 220–227.

Болезни накопления гликогена (БНГ) – хронические заболевания из группы наследственных нарушений углеводного обмена, характеризующиеся чрезмерным отложением гликогена в печени и/или в мышцах. К ведущим клиническим признакам относятся гепатомегалию и мышечную слабость, а к лабораторным – гипогликемию, лактат-ацидоз, гиперлипидемию и гиперурикемию. В настоящее время патогенетическая терапия для этого заболевания не разработана, поэтому единственным методом лечения являются строгое соблюдение диеты с исключением пищевого сахара, который ввиду энзимного дефекта не может быть расщеплен на молекулы глюкозы, и употребление сырого кукурузного крахмала, позволяющего в течение длительного времени поддерживать нормогликемию у таких пациентов [1, 2].

Доказано, что хроническая инвалидизирующая патология значительно ухудшает качество жизни (КЖ) ребенка и его родственного окружения [3]. Пациенты с БНГ имеют характерные фенотипические особенности, значительные функциональные нарушения и ограничения жизнедеятельности. С течением времени у них возрастает риск осложнений, таких как цирротическая трансформация и аденоматоз печени, подагрический артрит, снижение минеральной плотности костей, поражение кишечника, рецидивирующие очаги инфекций. Все это, очевидно, сказывается на КЖ и оценка этого показателя могла бы дать дополнительную информацию о состоянии здоровья детей, страдающих БНГ [4].

Результаты многих научных исследований доказывают, что КЖ людей с хронической патологией значительно ниже, чем здоровых [5]. Также имеют место и характерные особенности его нарушения в зависимости от нозологической формы заболеваний [6]. Кроме того, доказан факт выраженного ухудшения КЖ в стадии обострения болезни и зависимость его от частоты рецидивов [7–9].

Учитывая все вышеизложенное, понимание особенностей влияния болезни на различные аспекты КЖ может способствовать как оптимизации существующих, так и разработке персонифицированных алгоритмов лечения и реабилитации пациентов с БНГ.

В современной педиатрии значительное количество публикаций посвящено исследованию КЖ детей при различных формах хронической патологии, однако данные литературы о КЖ детей с БНГ отсутствуют.

Материалы и методы исследования

В исследование, проведенное в период 2014–2019 гг., был включен 151 ребенок в возрасте от 2 до 16 лет и 167 их родителей. Размер выборки предварительно не рассчитывали. Характеристика обследованных пациентов представлена в табл. 1.

Основную группу составили дети с БНГ (23 мальчика, 14 девочек) в возрасте от 2 до 14 лет и их родители. В зависимости от типа БНГ пациенты были распределены в 3 подгруппы: подгруппа I – дети с Ia/Ib подтипами, подгруппа II – дети с III типом и подгруппа III – дети с VI/IX типами заболевания. В группу сравнения I вошли дети с фенилкетонурией (ФКУ), 12 мальчиков и 18 девочек, в возрасте от 4 до 17 лет и их родители; в группу сравнения II – дети с мукополисахаридозами (МПС), 23 мальчика и 18 девочек, в возрасте от 3 до 13 лет и их родители. В этой группе анкеты заполняли только родители, ввиду умственной отсталости у пациентов. Контрольная группа – практически здоровые дети (24 мальчика, 19 девочек) в возрасте от 3 до 17 лет без патологии печени и их родители.

КЖ детей оценивали с помощью общего опросника Pediatric Quality of Life Inventory – PedsQLtm4.0

Таблица 1

Характеристика обследованных детей и их родителей

Группы	Количество детей	Количество родителей
Основная	37	40
Подгруппа I	12	15
Подгруппа II	12	10
Подгруппа III	13	15
Группа сравнения I	30	33
Группа сравнения II	41	48
Контрольная группа	43	46
Итого	151	167

Характеристика общего опросника Pediatric Quality of Life Inventory – PedsQL™4.0

Шкалы	Количество вопросов	Варианты ответов
Физическое функционирование (ФФ)	8	«Никогда»
Эмоциональное функционирование (ЭФ)	5	«Почти никогда»
Социальное функционирование (СФ)	5	«Иногда»
Функционирование в детском саду (ФДС) (модуль 2–4 года)	3	«Часто»
Функционирование в школе (ФШ)	5	«Почти всегда»

(табл. 2) [10]. Опросник разделен на возрастные блоки и включает в себя от 21 до 23 вопросов (в зависимости от возраста):

- блок для детей 2–4 лет (родительская форма) – 21 вопрос,
- блок 5–7 лет (родительская и детская форма) – 23 вопроса,
- блок 8–12 лет (родительская и детская форма) – 23 вопроса,
- блок 13–18 лет (родительская и детская форма) – 23 вопроса.

При этом опросники для родителей и детей несколько различаются по постановке вопросов, но смысловое содержание их идентично.

Также в опроснике имеется 4 шкалы различных видов функционирования с представленными вариантами ответов на них. В опроснике для детей в возрасте 5–7 лет применяли 3 варианта ответов: «Никогда», «Иногда», «Всегда». Для детей данной возрастной группы анкету заполнял лечащий врач путем интервьюирования ребенка. В процессе перекодировки данных высчитывали баллы по каждой шкале опросника, а также суммарный балл по всем его шкалам. Общий балл (ОБ) для всех модулей рассчитывали по 100-балльной шкале после процедуры шкалирования: чем выше была итоговая величина, тем, соответственно, лучше КЖ ребенка. Опросник позволяет оценить состояние ребенка на протяжении последнего месяца. Суммарный балл по данной шкале не рассчитывали, если было пропущено более 50% вопросов шкалы. Для исключения влияния на ответы друг друга проводили раздельное заполнение опросников детьми и родителями (в случае детей раннего возраста – только родителями). Также проводили сравнение между показателями КЖ детей с БНГ, здоровых сверстников и пациентов с другими формами хронической патологии: МПС и ФКУ. У 18 детей с БНГ показатели КЖ оценивали в динамике.

Статистическую обработку полученных данных проводили с использованием пакета прикладной программы IBM SPSS Statistics (Statistical Package for the Social Sciences Inc., USA, версия 22). Характер распределений анализировали с помощью критериев Шапиро–Уилка и Лиллиефорса. В связи с ненормальностью распределения исследованных показателей различия между группами определяли непараметрическим многомерным критерием Краскала–Уоллиса (p_{K-Y}), а при обнаружении статистически значимых различий проводили попарные сравнения с помощью теста Манна–Уитни (p_{M-Y}). Статистически значимыми считали различия при $p < 0,05$. Результаты исследований представлены в виде медианы и межквартильного отрезка.

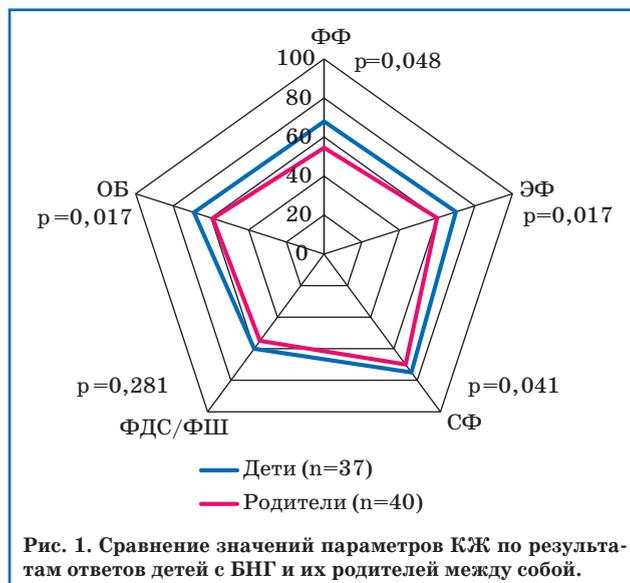


Рис. 1. Сравнение значений параметров КЖ по результатам ответов детей с БНГ и их родителей между собой.

Результаты

При сопоставлении ответов детей с БНГ разных возрастов не было выявлено статистически значимых отличий ($p_{K-Y} > 0,05$), такой же результат получен при сравнении ответов их родителей, в связи с чем в дальнейшем исследовании пациентов не подразделяли на возрастные группы.

При сравнении ответов пациентов с БНГ и их родителей между собой (рис. 1) установлено, что дети значимо выше оценивают себя по следующим показателям: ФФ – 68 [48; 81] против 54,5 [37; 74] балла, $p_{M-Y} = 0,048$; ЭФ – 70 [60; 77,5] против 60 [50; 70] баллов, $p_{M-Y} = 0,017$; СФ – 75 [61; 88,5] против 70 [55; 80] баллов, $p_{M-Y} = 0,041$; ОБ – 69,05 [53,3; 79,4] против 59 [47; 70,2] баллов, $p_{M-Y} = 0,017$. Выявленные различия, очевидно, свидетельствуют о том, что пациенты с БНГ не ощущают себя больными, как и иные дети, страдающие другой хронической инвалидизирующей патологией.

При сопоставлении ответов детей группы контроля и пациентов с БНГ (рис. 2) установлено, что оценка последними своего КЖ значимо ниже по таким показателям, как ФФ – 87 [81; 93] против 68 [48; 81] баллов, $p_{M-Y} = 0,000$; СФ – 90 [75; 95] против 75 [61; 88,5] баллов, $p_{M-Y} = 0,002$; ФДС/ФШ – 75 [67,5; 90] против 60 [47,5; 80] баллов, $p_{M-Y} = 0,001$; ОБ – 82,6 [74,9; 89] против 69,1 [53,3; 79,4] балла, $p_{M-Y} = 0,000$.

Кроме того, установлено, что родители пациентов с БНГ значительно ниже оценивают КЖ своих детей по всем показателям (рис. 3), чем родители здоровых детей: ФФ – 54,5 [37; 74] против 84 [71; 96] баллов, $p_{M-Y} = 0,000$; ЭФ – 60 [50; 70] против 75 [61,3; 85] баллов, $p_{M-Y} = 0,000$; СФ – 70 [55; 80,0] против 80 [70; 100] баллов, $p_{M-Y} = 0,003$; ФДС/ФШ – 55 [41; 66] против 66

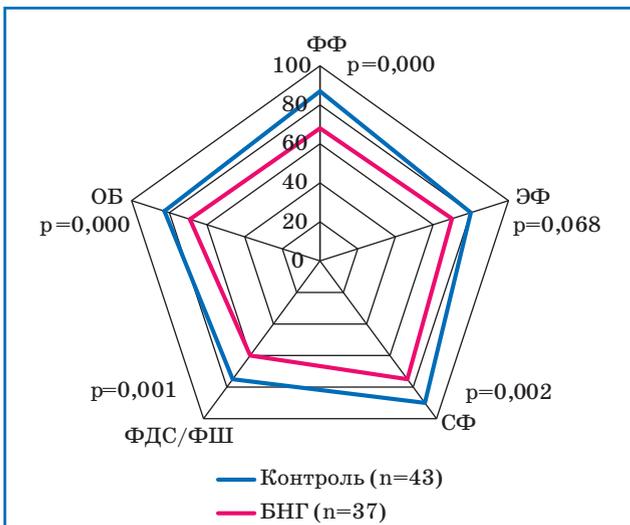


Рис. 2. Сравнение значений параметров КЖ по результатам ответов детей группы контроля и пациентов с БНГ между собой.

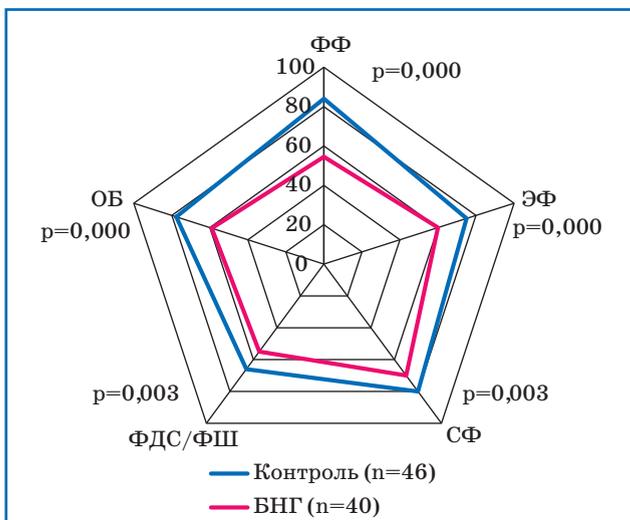


Рис. 3. Сравнение значений параметров КЖ по результатам ответов родителей группы контроля и пациентов с БНГ.

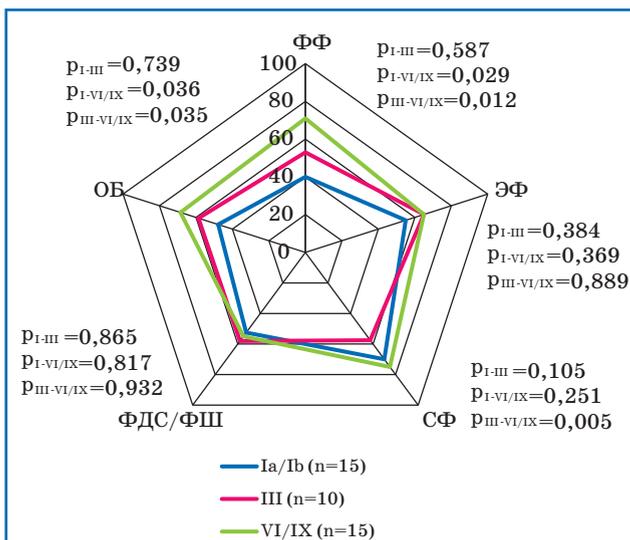


Рис. 4. Сравнение параметров КЖ по результатам ответов родителей детей с БНГ Ia/Ib, III и VI/IX типов. p_{I-III} – значимость различий между пациентами с Ia/Ib и III типами БНГ; $p_{I-VI/IX}$ – между пациентами с Ia/Ib и VI/IX типами БНГ; $p_{III-VI/IX}$ – пациентами с III и VI/IX типами БНГ.

При сравнении ответов детей с разными типами БНГ и их родителей было выявлено, что пациенты с Ia/Ib подтипами статистически значимо выше, чем родители, оценивают свое КЖ по показателям ФФ – 81 [47; 91,5] против 40 [25; 62] баллов, $p_{M-Y} = 0,026$ и ОБ – 70,4 [57,2; 79,4] против 47,8 [42,4; 69,1] балла, $p_{M-Y} = 0,025$, а при III типа по показателю СФ – 72,5 [62,5; 80] против 57,5 [53,8; 61,2] балла, $p_{M-Y} = 0,028$. Отличий между ответами больных VI/IX типами и их родителей не выявлено ($p_{K-Y} > 0,05$).

При сравнении ответов родителей детей с разными типами БНГ (Ia/Ib, III и VI/IX) на основании применения критерия Краскела–Уоллиса установлены различия по таким показателям, как ФФ ($p_{K-Y} = 0,024$), СФ ($p_{K-Y} = 0,023$) и ОБ ($p_{K-Y} = 0,047$). Далее при попарных сравнениях (рис. 4) выявлено, что максимальный балл по ФФ указывали родители пациентов, страдавших наименее тяжелыми по течению VI, IX типами БНГ – он был значимо выше такового у детей с I и III типами БНГ: 71 [56; 78] против 40 [25; 62] и 53 [35,5; 58,3] баллов соответственно ($p_{I-VI/IX} = 0,029$, $p_{III-VI/IX} = 0,012$). Этот результат отразился и на показателях ОБ – они были наивысшими также у детей с БНГ VI/IX типов: 68,5 [50; 76,5] против 47,8 [42,4; 69,1] балла ($p_{I-VI/IX} = 0,036$, $p_{III-VI/IX} = 0,035$ соответственно). Важно отметить, что наиболее низкий балл по СФ имел место у пациентов с III типом и значимо отличался от такового при VI/IX типах: 57,5 [53,8; 61,3] против 75 [70; 85] баллов ($p_{III-VI/IX} = 0,005$).

Между ответами всей выборки детей с разными типами БНГ значимых различий, по данным критерия Краскела–Уоллиса, не выявлено: ФФ – $p_{K-Y} = 0,137$, ЭФ – $p_{K-Y} = 0,963$, СФ – $p_{K-Y} = 0,485$, ФДС/ФШ – $p_{K-Y} = 0,781$, ОБ – $p_{K-Y} = 0,544$.

При этом отмечено, что показатель ЭФ по ответам пациентов с БНГ был статистически значимо выше ($p_{M-Y} = 0,029$), чем таковой при ФКУ – 70 [60; 77,5] против 60 [50; 70] баллов. С другой стороны, ответы родителей свидетельствовали о статистически значимом ($p_{M-Y} = 0,001$) более низком показателе ФФ у детей с БНГ, чем при ФКУ – 53 [31; 74] против 75 [59; 85,5] баллов, что сказалось и на показателях ОБ (изменения были аналогичны) – 57,1 [45,9; 70,1] против 65,2 [58,2; 76,1] балла, $p_{M-Y} = 0,029$. При этом родители пациентов с БНГ значительно выше оценивали своих детей, чем родители детей с МПС, по показателю СФ: 70 [55; 80] против 52,5 [40,8; 75] балла, $p_{M-Y} = 0,021$. Статистически значимых различий других параметров при этих патологиях не отмечено.

Длительность динамического наблюдения 18 пациентов с БНГ колебалась в пределах от 1 года до 8 лет. Первое анкетирование проводили в возрасте 7 лет 6 мес [6 лет 0 мес; 8 лет 3 мес], повторное – в 11 лет 2 мес [9 лет 4 мес; 14 лет 8 мес]. Изначально были выявлены значимые различия между ответами пациентов и их родителей (рис. 5а) по показателям ФФ: 57,5 [20,3; 82,5] против 37 [28; 54,5] баллов соответственно ($p_{M-Y} = 0,037$); ЭФ: 72,5 [58,8; 81,3] против 55 [40; 67,5] баллов соответственно ($p_{M-Y} = 0,039$) и ОБ: 63,6 [42,2; 78,3] против 46,7 [38,1; 60,3] балла соответственно ($p_{M-Y} = 0,041$). Однако при анкетировании во второй точке (рис. 5б) эти показатели уже не отличались ввиду повышения оценки КЖ детей родителями и отсутствия ухудшения КЖ пациентов ($p_{M-Y} = 0,622$,

[58; 75] баллов, $p_{M-Y} = 0,003$; ОБ – 59 [47; 70,2] против 77,7 [68,6; 86,7] балла, $p_{M-Y} = 0,000$.

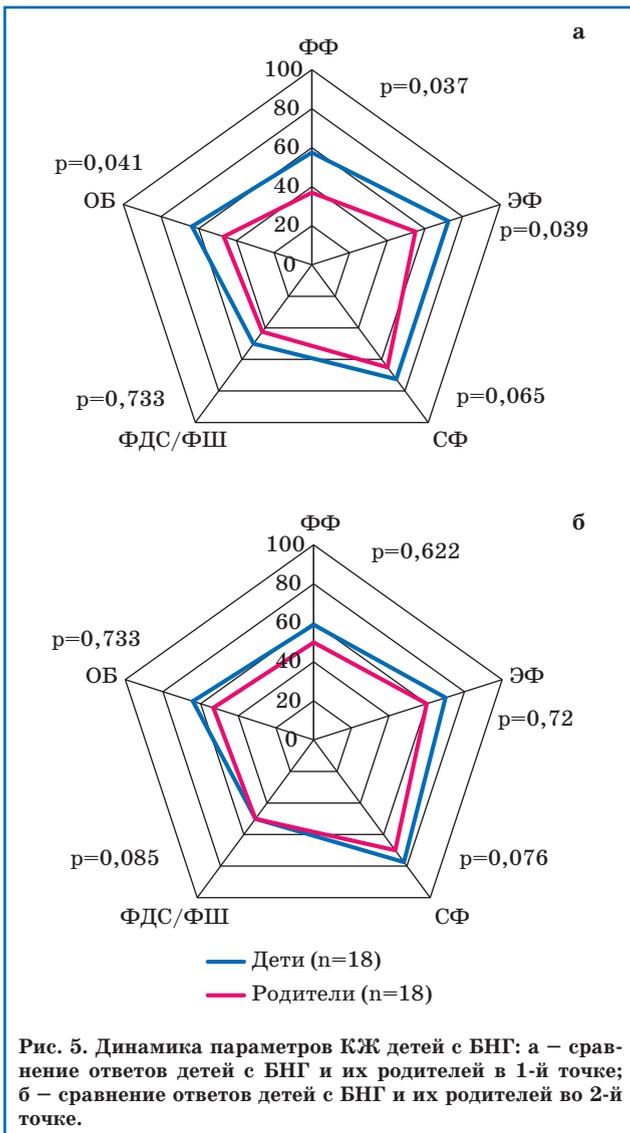


Рис. 5. Динамика параметров КЖ детей с БНГ: а – сравнение ответов детей с БНГ и их родителей в 1-й точке; б – сравнение ответов детей с БНГ и их родителей во 2-й точке.

$r_{m-y}=0,72$, $r_{m-y}=0,733$ соответственно). Анализ КЖ в динамике не показал значимых различий ни по ответам детей, ни по ответам родителей ($p_{k-y}>0,05$), что может быть связано с малым числом наблюдений.

Обсуждение

Несмотря на небольшой объем выборки, что является ограничением исследования, полученные нами результаты свидетельствуют о том, что дети с БНГ оценивают свое КЖ выше, чем их родители по многим параметрам, среди которых физическое, эмоциональное и социальное функционирование, так как, вероятно, не ощущают себя больными. Сами же родители по всем показателям оценивают КЖ своих детей с БНГ ниже, чем родители здоровых детей. При этом отмечена тенденция к увеличению баллов КЖ по ответам родителей по мере взросления ребенка и увеличения длительности заболевания, что мы можем объяснить повышением ответственности родителей за состояние своего ребенка, усилением приверженности лечению. Несмотря на отсутствие в настоящее время специфической ферментозаместительной терапии БНГ и хроническое инвалидизирующее течение этой патологии, в динамике тенденции к ухудшению показателей КЖ пациентов не отмечается, что мы связываем с достаточной эффективностью диетотерапии с применением сырого кукурузного крахмала и посиндромного лече-

ния, направленного на минимизацию риска развития осложнений.

Как справедливо отмечают М. Walterfang и соавт. (2013), люди с наследственными болезнями обмена, имеют разнообразные психосоматические нарушения, что связано с необходимостью пожизненного соблюдения специфических диет, постоянным риском метаболической декомпенсации, требующей экстренных госпитализаций. Причем после стабилизации состояния кризы продолжают угрожать жизни больных и вызывать различные функциональные нарушения, в т.ч. и ЦНС [11].

Высокотехнологичные достижения медицинской науки за последнее десятилетие привели к значительному прогрессу в терапии наследственных метаболических болезней и снижению смертности пациентов [12]. Тем не менее было установлено, что таким людям очень часто приходится справляться со многими стрессорами (строгая специализированная диета, длительное медикаментозное лечение, внезапная метаболическая декомпенсация, неопределенность относительно своего будущего и др.). Также у определенной группы пациентов могут отмечаться различные особенности поведения, когнитивные нарушения и/или психические проблемы на фоне изменений ЦНС, возникающих в рамках патологии, что также ухудшает их психологическое функционирование [13, 14]. При этом, даже в случае коррекции лечения и стабильного состояния пациента, наследственные болезни обмена оказывают влияние на повседневность и благополучие как самих пациентов, так и их семейное окружение [15].

Принято считать, что КЖ – это восприятие больным влияния патологии и ее терапии на различные сферы функционирования (физическая, психологическая и социальная) [16]. В случае дебюта болезни происходит приспособление пациента к изменившимся условиям, включающее в себя эмоциональную, поведенческую и социальную адаптацию [17, 18]. Существует и т.н. «адаптивное функционирование», характеризующее «выполнение ежедневных действий, необходимых для личностной и социальной достаточности» [19] и состоящее из трех доменов: концептуального, практического и социального функционирования [20]. До настоящего времени нет единой точки зрения на то, какие особенности КЖ, психологической адаптации и адаптивного функционирования отмечаются у пациентов с метаболическими заболеваниями, а также какие факторы способны оказывать влияние на благополучие пациентов. Требуются новые исследования в этом направлении [21]. Недавно проведенный систематический обзор современных научных работ в области КЖ, психологической адаптации и адаптивного функционирования пациентов с наследственными нарушениями метаболизма. Оказалось, что из 1669 выявленных исследований лишь 11 отвечали заявленным требованиям. По итогам анализа публикаций отмечена противоречивость показателей КЖ за счет их широко варьирования от низких до нормальных или даже превосходящих норму [18]. Другие авторы, например, показали, что КЖ пациентов с органическими ацидуриями и нарушениями цикла мочевины оказалось нормальным, несмотря на проблемы поведенческого и эмоционального характера, а также интеллектуаль-

ные нарушения, что, возможно, было достигнуто за счет копинг-стратегий в их семьях [22].

Показатели психологической адаптации и адаптивного функционирования колебались в меньшей степени и были в основном сопоставимы с нормой или хуже [18]. Лишь в единственном сообщении указывалось на лучшие показатели адаптации, однако даже сами авторы сомневались в таком результате из-за небольшого объема выборки, которую составили всего 4 ребенка с глутаровой аминокацидурией I типа [23].

Нарушения КЖ, психологической адаптации и адаптивного функционирования, во-первых, могут быть результатом переживаний: страх метаболических кризов или социальные проблемы, связанные с диетой [15]. Во-вторых, неврологические осложнения могут приводить к когнитивным или психологическим проблемам и, следовательно, к ухудшению указанных параметров в повседневной жизни (например, психотические или депрессивные симптомы вследствие повреждения ЦНС) [11]. Наконец, проблемы психического здоровья непосредственно могут вызывать нарушение КЖ [13].

Напротив, имеются сообщения о том, что высокое КЖ у пациентов с наследственными метаболическими нарушениями объясняется так называемой теорией «сдвига ответа», что подтверждает улучшение КЖ, нередко наблюдаемое у людей с хронической патологией, в результате процесса приспособления, который предполагает смену внутренних стандартов, ценностей и концептуализации [24].

Интересно, что чаще встречаются сообщения о низком КЖ, когда его оценивали родители по сравнению с самооценками пациентов [25]. Дело в том, что КЖ детей с хроническими формами патологии родители оценивают ниже, чем сами дети, давно известен в литературе [26]. Подобная картина имеет место, например, у больных с эпилепсией, сахарным диабетом и др. [27–29]. В одном из исследований было показано наличие тесной связи между рейтингом оценки КЖ детей родителями и непосредственно КЖ родителей: взрослые с низким КЖ, точно так же интерпретируют и КЖ своего ребенка [30]. Как считают J. Hatzmann и соавт. (2009), данный факт весьма важен, если в семье воспитывается ребенок с наследственным нарушением обмена, так как при этой патологии необходим интенсивный уход, что, в свою очередь, может значительно влиять на жизнь лиц, оказывающих уход [31]. Иное объяснение низких показателей – возможное предвидение родителями будущих проблем ребенка, который еще не может осознавать их в такой же степени, как и взрослые члены семьи [18].

По нашим данным, опрос пациентов и их родителей указывает на негативное влияние течения БНГ на все параметры функционирования ребенка: физического, эмоционального, социального, функционирования в детском саду и школе. Тяжелые осложнения, возникающие при этой патологии, приводят к инвалидизации больных, что в совокупности, безусловно, снижает КЖ и является причиной низкой социальной активности родителей и значительных финансовых затрат на содержание ребенка. Таким образом, полученные нами результаты согласуются с данными литературы о том, что у детей с ограниченными

возможностями по сравнению со здоровыми детьми параметры КЖ, такие как физическое, эмоциональное, социальное функционирование, более низкие. Кроме того, возникают трудности в межличностном взаимодействии больного ребенка с окружающими в связи с невозможностью частых посещений учебных заведений, детских коллективов [32].

Интересно, что нами также был установлен факт более низкой оценки КЖ по параметрам ФФ, ЭФ, СФ и ОБ ($p=0,048$, $p=0,017$, $p=0,041$, $p=0,017$ соответственно) родителями, чем самими пациентами с БНГ, т.е., как уже говорилось, дети оценивают свое КЖ выше, поскольку не ощущают себя больными.

В целом, полученные нами результаты согласуются с данными немногочисленных зарубежных публикаций по исследованию КЖ у пациентов с БНГ. Так, в одной из работ, на основании обследования 32 детей с Ia и Ib подтипами БНГ, было установлено, что течение этой патологии сопровождается ухудшением КЖ, однако каких-либо специфических отличий от пациентов с другими формами хронической патологии не выявлено [33].

В нашем исследовании, напротив, было показано, что ЭФ по ответам детей с БНГ было статистически значимо выше ($p=0,029$), чем пациентов с ФКУ, а по ответам родителей установлено, что ФФ было значимо ниже ($p=0,001$) у детей с БНГ, чем с ФКУ. Кроме того, по ответам родителей пациенты с БНГ значительно превосходили пациентов с МПС по показателям СФ ($p=0,021$).

Ряд авторов отмечает, что БНГ связана с риском возникновения интернализированных расстройств и депрессивного синдрома, что необходимо учитывать при наблюдении за пациентами с этой патологией и членами их семей в динамике в плане разработки персонализированных психологических реабилитационных программ, направленных на повышение приверженности терапии, на помощь в переживании ситуации хронической болезни [33].

В другом зарубежном исследовании, на основании оценки КЖ у 38 пациентов с Ia и Ib подтипами БНГ в возрасте от 16 лет и старше, установили, что показатели СФ и ОБ были ниже у больных в сравнении со здоровыми сверстниками, а показатель ЭФ был хуже при Ib подтипе заболевания, чем при Ia подтипе. Также были выявлены определенные гендерные различия: пациенты с БНГ мужского пола показали лучшие баллы по ФФ, СФ и ОБ, чем женского [34].

Заключение

Исследование КЖ детей дает возможность провести полноценный и комплексный анализ состояния здоровья ребенка, что положительно влияет на эффективность медицинской помощи. Получение сведений о показателях КЖ пациента актуально не только для врачей, педагогов и психологов, но также и для семейного окружения больного ребенка.

Стандартные методы диагностики, дают лишь одностороннее представление о заболевании и эффективности проводимой терапии, не позволяя в полной мере оценить степень социально-психологической адаптации больного, а также его отношение к своему состоянию. Для улучшения качества медицинской помощи и социальной реабилитации детей с БНГ

целесообразно включение в алгоритм обследования этой когорты пациентов оценки показателей КЖ.

Полученные нами результаты исследования КЖ доказывают, что дети с БНГ значительно выше оценивают свое КЖ, чем их родители, поскольку не ощущают себя больными. Несмотря на хроническое течение патологии, тенденция к ухудшению КЖ пациентов в динамике отсутствует, что связано с определенной эффективностью поддерживающей терапии, направленной на профилактику осложнений. Изучение КЖ

может быть использовано как дополнительный критерий оценки состояния здоровья детей с БНГ.

Финансирование: авторы статьи подтвердили отсутствие финансовой поддержки исследования, о которой необходимо сообщить.

Конфликт интересов: авторы заявили об отсутствии конфликта интересов.

Surkov A.N.  0000-0002-3697-4283

Chernikov V.V.  0000-0002-8750-9285

Silonyan A.L.  0000-0002-6837-9753

Литература

1. Сурков А.Н. Гликогеновая болезнь у детей: современные представления (часть I). Вопросы современной педиатрии. 2012; 11 (2): 30–42.
2. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Сурков А.Н., Потапов А.С., Баканов М.И., Полякова С.И., Гундобина О.С., Лозоватор А.Л. Гликогеновая болезнь у детей: учебное пособие. Вып. 3. М.: ПедиатрЪ, 2010: 128 с.
3. Goldbeck L, Melches J. Quality of life in families of children with congenital heart disease. Qual. Life Res. 2005; 14 (8): 1915–1924.
4. Сурков А.Н., Черников В.В., Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С., Потапов А.С., Винярская И.В. Результаты оценки качества жизни детей с печеночной формой гликогеновой болезни. Педиатрическая фармакология. 2013; 10 (4): 90–94.
5. Румянцев В.Г., Ачкасов С.И., Михайлова Т.Л., Кольченко И.И., Деметьева О.П. Качество жизни больных с синдромом раздраженного кишечника. Российский журнал гастроэнтерологии, гепатологии, колопроктологии. 2002; 12 (6): 70–75.
6. Новик А.А., Ионова Т.И. Исследование качества жизни в педиатрии. М.: Издание Российской академии естественных наук, 2008: 104 с.
7. Новик А.А., Денисов Н.Л., Ионова Т.И., Киштович А.В., Шуваев В.А. Качество жизни больных язвенной болезнью желудка и двенадцатиперстной кишки. Материалы конференции «Исследование качества жизни в медицине». СПб., 2000: 97–98.
8. Гурьева М.Э., Карданова Л.Д. Проблема качества жизни в медицине. Нальчик: Эль-Фа, 2007: 96 с.
9. Подсеваткин В.Г., Токарева Н.Г. Клинико-психопатологическая и психологическая оценка качества жизни больных эпилепсией: методическое пособие. Саранск, 2000: 24 с.
10. Varni JW, Seid M, Kurtin PS. PedsQL 4.0: reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory version 4.0 generic core scales in healthy and patient populations. Med. Care. 2001; 39 (8): 800–812.
11. Walterfang M, Bonnot O, Mocellin R, Velakoulis D. The neuropsychiatry of inborn errors of metabolism. J. Inherit. Metab. Dis. 2013; 36: 687–702.
12. Cohen JS, Biesecker BB. Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. Am. J. Med. Genet. A. 2010; 152A: 1136–1156.
13. Dey M, Landolt MA, Mohler-Kuo M. Health-related quality of life among children with mental disorders: a systematic review. Qual. Life Res. 2012; 21: 1797–1814.
14. Fan SY, Eiser C, Ho MC. Health-related quality of life in patients with hepatocellular carcinoma: a systematic review Clin. Gastroenterol. Hepatol. 2010; 8: 559–564.
15. Weber SL, Segal S, Packman W. Inborn errors of metabolism: psychosocial challenges and proposed family systems model of intervention. Mol. Genet. Metab. 2012; 105: 537–541.
16. Varni JW, Seid M, Rode CA. The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. Med. Care. 1999; 37: 126–139.
17. De Ridder D, Geenen R, Kuijjer R, Van Middendorp H. Psychological adjustment to chronic disease. Lancet. 2008; 372: 246–255.
18. Zeltner NA, Huemer M, Baumgartner MR, Landolt MA. Quality of life, psychological adjustment, and adaptive functioning of patients with intoxication-type inborn errors of metabolism – a systematic review. Orphanet J. Rare Dis. 2014; 9: 159.
19. Sparrow SS, Cicchetti DV, Balla DA. Vineland Adaptive Behavior Scales, 2nd edition (Vineland-II): Survey forms manual. Pearson, Minneapolis, MN, 2005. [Электронный ресурс]. Режим доступа: <https://www.pearsonclinical.com/psychology/products/10000668/vineland-adaptive-behavior-scales-second-edition-vineland-ii-vineland-ii.html>. Дата обращения: 09.06.2019.
20. Luckasson R, Borthwick-Duffy S, Buntinx WHE, Coulter DL, Craig EM, Reeve A, Schalock RL, Snell ME, Spitalnik DM, Spreat S, Tasse MJ. Mental retardation: Definition, classification, and systems of supports 10th ed. Washington DC: American Association on Mental Retardation, 2002: 238.
21. Gentile JK, Ten Hoedt AE, Bosch AM. Psychosocial aspects of PKU: hidden disabilities – a review. Mol. Genet. Metab. 2010; 99 (Suppl. 1): S64–67.
22. Jamiolkowski D, Kölker S, Glahn EM, Barić I, Zeman J, Baumgartner MR, Mühlhausen C, Garcia-Cazorla A, Gleich F, Haegge G, Burgard P. Behavioural and emotional problems, intellectual impairment and health-related quality of life in patients with organic acidurias and urea cycle disorders. J. Inherit. Metab. Dis. 2016; 39 (2): 231–241.
23. Beauchamp M, Boneh A, Anderson V. Cognitive, behavioural and adaptive profiles of children with glutaric aciduria type I detected through newborn screening. J. Inherit. Metab. Dis. 2009; 32 (Suppl. 1): S207–S213.
24. Sprangers MAG, Schwartz CE. Integrating response shift into health-related quality of life research: a theoretical model. Soc. Sci. Med. 1999; 48: 1507–1515.
25. Packman W, Henderson SL, Mehta I, Ronen R, Danner D, Chesterman B, Packman S. Psychosocial issues in families affected by maple syrup urine disease. J. Genet. Couns. 2007; 16: 799–809.
26. Upton P, Lawford J, Eiser C. Parent-child agreement across child health-related quality of life instruments: a review of the literature. Qual. Life Res. 2008; 17: 895–913.
27. Меликян Э., Мухин К., Никифорова Н. Качество жизни детей с эпилепсией по данным опросника PedsQL. Врач. 2011; 7: 59–62.
28. Носкова В.А., Колбасина Е.В., Поздеева Т.В. Качество жизни детей больных сахарным диабетом. Медицинский альманах. 2010; 3: 93–96.
29. Суркова Е.В., Анциферов М.Б., Майоров А.Ю. Качество жизни как важнейший показатель эффективности лечения сахарного диабета в XXI веке. Сахарный диабет. 2000; 1: 23–25.
30. Eiser C, Varni JW. Health-related quality of life and symptom reporting: similarities and differences between children and their parents. Eur. J. Pediatr. 2013; 172: 1299–1304.
31. Hatzmann J, Valstar MJ, Bosch AM, Wijburg FA, Heymans HS, Grootenhuys MA. Predicting health-related quality of life of parents of children with inherited metabolic diseases. Acta Paediatr. 2009; 98: 1205–1210.
32. Черюканов А.В., Витрищак А.А. Динамика качества жизни у детей и подростков с ограниченными возможностями. Вестник Санкт-Петербургской государственной медицинской академии им. И.И. Мечникова. 2007; 3: 24–28.
33. Storch E, Keeley M, Merlo L, Jacob M, Correia C, Weinstein D. Psychosocial functioning in youth with glycogen storage disease type I. J. Pediatr. Psychol. 2008; 33 (7): 728–738.
34. Sechi A, Deroma L, Paci S, Lapolla A, Carubbi F, Burlina A, Rigoldi M, Di Rocco M. Quality of life in adult patients with glycogen storage disease type I: results of a multicenter Italian study. JIMD Rep. 2014; 14: 47–53.