

Mgr Paulina Albińska

Ocena poczucia jakości życia  
zależnej od stanu zdrowia dzieci i młodzieży  
z rozpoznaną wrodzoną łamliwością kości

Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych  
Kości

I Katedry Pediatrii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Kierownik Kliniki dr hab. n. med. Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz

Kierownik Katedry prof. dr hab. n. med. Wojciech Młynarski

Promotor: prof. dr hab. n. med. Danuta Chlebna-Sokół

Łódź 2020

## STRESZCZENIE

### OCENA POCZUCIA JAKOŚCI ŻYCIA ZALEŻNEJ OD STANU ZDROWIA DZIECI I MŁODZIEŻY Z WRODZONĄ ŁAMLIWOŚCIĄ KOŚCI

**Wstęp:** Wrodzona łamliwość kości (osteogenesis imperfecta – OI) jest rzadką, genetyczną chorobą metaboliczną kości. Powodowana jest przez mutacje w obrębie genów wpływających na powstanie i potranslacyjną obróbkę białka kolagenu typu I (COL1A1 oraz COL1A2). Pacjenci prezentują wielonarządowe objawy: bóle kostno-mięśniowe oraz nawracające, niskoenergetyczne złamania kości długich, a także kompresyjne złamania kręgow powstałe po niewielkich urazach lub samoistnie. W oparciu o nasilenie objawów są oni klasyfikowani do 4 klinicznych typów choroby. Prognozowanie przebiegu rozwoju dzieci w oparciu o wskaźniki medyczne jest trudne. Stan funkcjonalny pacjentów ocenia się z użyciem wskaźnika nazywanego poczuciem jakości życia związanej ze stanem zdrowia, informujący o fizycznym, psychicznym i społecznym aspekcie zdrowia.

Badania nad jakością życia chorych na OI dzieci przedstawione zostały w paradygmacie psychologii rozwojowej w oparciu o teorię wiązania się Johna Bowlby'ego. Wyjaśnienia ona w jaki sposób relacje wewnątrzrodzinne dziecka (międzygeneracyjna historia jego opiekunów) a także choroba dziecka współwystępując ze sobą decydują o podejmowanej przez rodziców interakcji z dzieckiem, a tym samym wpływają na stymulację oraz modyfikację jego struktur mózgowych i stan umysłu, kształtując pośrednio sposób widzenia przez nie świata, siebie i innych. Proces ten decyduje o poziomie funkcjonowania dziecka z rozpoznaniem OI. Podejście to jest nowym spojrzeniem na proces adaptacji do choroby.

**Celem dysertacji** była ocena poczucia jakości życia uwarunkowanej stanem zdrowia dzieci i młodzieży z rozpoznaniem wrodzonej łamliwości kości oraz poszukiwanie jego socjoekonomicznych i psychologicznych wyznaczników.

**Materiał i metody:** W badaniu uwzględniono perspektywę chorego dziecka oraz jego rodzica. Przeanalizowano wyniki 102 par dziecko-rodzic (po 51 osób z rozpoznaniem OI lub nieprawidłowościami gospodarki wapniowo-fosforanowej NG Ca-P). Dzieci z grupy badanej i porównawczej były podobne pod względem wieku i płci. Zostały one zakwalifikowane do badania w oparciu o szczegółową analizę dokumentacji medycznej. Wyłączono osoby, u których wystąpiły zaburzenia współistniejące. Do diagnostyki wykorzystano wywiad z dzieckiem i rodzicem oraz narzędzia oceny psychologicznej kierowane do chorego dziecka: Kwestionariusz Oceny Jakości Życia KIDSCEEN-10 oraz jego rozszerzoną wersję KIDSCREEN-52, a także narzędzia dla rodziców Kwestionariusz Jakości Życia KIDSCREEN-10 oraz KIDSCREEN-52. Oceniano także jakość życia opiekunów chorych dzieci za pomocą Kwestionariusza Jakości Życia WHOQoL -BIEF (adaptacja polska L. Wołowicka i K. Jaracz), ich postawy rodzicielskie z wykorzystaniem Skali Postaw Rodzicielskich SPR (autorstwa M. Plopy), a także prezentowane przez rodziców względem siebie style przywiązania z zastosowaniem Kwestionariusza Stylów Przywiązaniowych KSP (autorstwa M. Plopy). Socjoekonomiczne aspekty funkcjonowania dzieci i rodzin oceniano w oparciu autorską ankietę. Badanie zrealizowano podczas hospitalizacji dziecka w Klinice Propedeutyki Pediatrii i Chorób Metabolicznych Kości Uniwersytetu Medycznego w Łodzi (obecnie Klinika Pediatrii, Patologii Noworodka i Chorób Metabolicznych Kości) od 01.03.2016 do 30.09.2018. Obliczenia statystyczne przeprowadzono z wykorzystaniem pakietu SPSS.

**Wyniki badań:** Uzyskane rezultaty dowodzą, że dzieci z wrodzoną łamliwością kości w porównaniu do dzieci z rozpoznaniem nieprawidłowości gospodarki wapniowo-fosforanowej prezentują więcej złamań, w tym w okresie prenatalnym. Większe jest u nich

również nasilanie dolegliwości bólowych. Dzieci z OI są także według rodziców lepiej zaadaptowane do środowiska szkolnego.

Głównym celem dysertacji była ocena jakości życia chorych na OI dzieci oraz poszukiwanie zmiennych będących jej wyznacznikami. Jakość życia dzieci oceniano zarówno na podstawie opinii dziecka jak i jego opiekuna. Analizy ujawniły, że dzieci z OI nie różnią się od pacjentów z grupy porównawczej pod względem ogólnego poziomu jakości życia. Jeśli jednak analizujemy szczegółowe obszary funkcjonowania to dzieci z OI niżej oceniają własne zdrowie fizyczne oraz zasoby finansowe.

Dane uzyskane od rodziców potwierdzają opinię dzieci z OI, że na poziomie ogólnym jakość życia pacjentów z OI nie odbiega od jakości życia pacjentów z grupy porównawczej. Jeśli jednak uwzględnimy szczegółowe wymiary funkcjonowania to rodzice dzieci z OI wskazują, że ich podopieczni gorzej funkcjonują w sferze fizycznej i mniej korzystnie oceniają siebie. Według rodziców dzieci z OI mają one jednak lepsze relacje z rodzicami oraz są lepiej zaadaptowane do środowiska szkolnego niż dzieci z grupy porównawczej.

Porównywano także rozbieżność ocen jakości życia w parze rodzic dziecko z OI lub z NG Ca-P. Rodzice i dzieci z OI nie różnią się jeśli uwzględniamy ogólny wskaźnik jakości życia dziecka. Jednak analizy szczegółowe wykazały, że rodzice dzieci z OI mają skłonność do zaniżania oceny kondycji fizycznej dziecka, gorzej oceniają samopoczucie psychiczne dzieci oraz ich relacje z rówieśnikami, podobnie jak rodzice dzieci z grupy porównawczej, co więcej rodzice dzieci z OI dostrzegają większe obniżenie jakości życia dziecka w tych sferach.

Uzyskano również wyniki odróżniające grupy badanych dzieci. Rodzice dzieci z OI mają tendencję do zaniżania samooceny dziecka czego nie wykazano w odniesieniu do opiekunów dzieci z grupy porównawczej. Rodzice dzieci z NG Ca-P, w przeciwieństwie do rodziców dzieci z OI, własne relacje z dziećmi oceniają gorzej niż same dzieci, chociaż pacjenci z OI odmiennie od dzieci z NG Ca-P nie dostrzegają skłonności rodziców do zaniżania ocen wzajemnych relacji.

Poszukiwano też zmiennych odpowiedzialnych za ewentualną poprawę lub obniżenie ogólnego wskaźnika jakości życia dzieci z OI, i tak:

- w opinii dzieci z OI żadna z analizowanych zmiennych socjodemograficznych ani dotyczących psychologicznej charakterystyki rodzica nie wyznacza jakości życia dziecka.
- rodzice dzieci z OI uważają, że jakość życia dziecka jest lepsza gdy:
  - rodzice prezentują większą konsekwencję wychowawczą w relacji z dzieckiem oraz rzadziej wykorzystują unikowy styl przywiązania w relacji z partnerem (mąż/żona)
  - sytuacja mieszkaniowa rodziny jest lepsza

Dzięki przeprowadzonym analizom możliwe było również dokonanie charakterystyki psychologicznej rodziców badanych dzieci. Rodzice dzieci z obu grup w dużym stopniu

akceptują swoje dzieci, stawiają im umiarkowane wymagania, ich stopień akceptacji dziecka, przyzwalania na jego autonomię oraz poziom ochrony podczas wykonywania przez dziecko codziennej aktywności jest przeciętny. Rodzice dzieci z OI i z grupy porównawczej prezentują także niski stopień niekonsekwencji wychowawczej. W relacjach ze współpartnerem rodzice dzieci z OI, podobnie jak opiekunowie dzieci z grupy porównawczej, charakteryzują się wysokim poczuciem bezpieczeństwa, niską skłonnością do unikania wzajemnej bliskości i nie mają obaw przed utratą partnera.

Wyniki badań wykazały, że pomimo opisanych powyżej podobieństw opiekunowie dzieci z OI prezentują statystycznie istotnie gorszą jakość życia w sferze psychologicznej niż rodzice dzieci z grupy porównawczej. Oznacza to, że opiekunowie dzieci z OI częściej doświadczają subiektywnego obniżenia nastroju oraz niżej oceniają duchowy wymiar własnej egzystencji. Częściej doświadczają trudności poznawczych w zakresie koncentracji uwagi, pamięci i myślenia; prezentują także niższą samoocenę ogólną oraz zadowolenie z własnego wyglądu.

### **WNIOSKI I REKOMENDACJE KLINICZNE**

1. Konieczna jest edukacja rodziców w zakresie motywowania ich do częstszego przyzwalania dzieciom chorym na OI na samodzielne gospodarowanie zasobami finansowymi, co wraz z dorastaniem dzieci skutkować może ich lepszą adaptacją społeczną oraz większą niezależnością w tej sferze życia
2. Ważne jest dostrzeganie różnic w poziomie jakości życia wskazywanej przez rodziców i dzieci, co może być przydatne zwłaszcza w pierwszym etapie po postawieniu rozpoznania. Problem ten powinien zatem stanowić element psychoedukacji rodziców po przyjściu dziecka na świat; ukazywanie różnic i podobieństw perspektyw dzieci i ich opiekunów ułatwia wzajemne zrozumienie i usprawnia komunikację na różnych etapach życia dziecka.
3. Należy koniecznie uwzględniać różnice w ocenie jakości życia dziecka dokonywanej przez pacjentów pediatrycznych i ich opiekunów podczas zbierania wywiadu. Poprzestanie na danych pozyskanych od rodzica prowadzi może do niepełnych informacji diagnostycznych. Rodzice dzieci z OI mają tendencję do zaniżania ocen funkcjonowania dziecka w zakresie kondycji fizycznej, samopoczucia psychicznego, spostrzegania samego siebie i relacji z rówieśnikami. Konieczna jest rozmowa na te tematy z samym dzieckiem.
4. Rodzice dzieci z rozpoznaniem OI uważają, że jakość życia ich dziecka jest lepsza gdy:
  - a. sytuacja materialna rodziny jest lepsza

Dane te wskazują na konieczność monitorowania warunków mieszkaniowych rodzin z OI oraz wdrażania programów mających na celu przystosowanie środowiska zamieszkania do specyficznych potrzeb dzieci z tą chorobą. W tym kontekście istotnego znaczenia nabiera właściwe przystosowanie mieszkań do indywidualnych wymagań funkcjonalnych podyktowanych stanem klinicznym dziecka. Należy zwrócić uwagę, że jest to problem nie tylko finansowy wymagający rozwiązań na poziomie polityki społecznej kraju, ale również organizacyjny i informacyjny.

- b. rodzice prezentują większą konsekwencję wychowawczą w relacji z dzieckiem oraz rzadziej wykorzystują unikowy styl przywiązania w relacji z partnerem (mąż/zona)
- c. sytuacja mieszkaniowa rodziny jest lepsza

Ważne wydaje się objęcie szczególną opieką rodzin, w których opiekunowie wykazują postawy rodzicielskie cechujące się brakiem konsekwencji wychowawczej wobec dziecka lub unikaniem bliskości we wzajemnych relacjach. W takich przypadkach wskazane jest objęcie rodziców opieką psychologiczną, która uwzględnia nie tylko pracę indywidualną z głównym opiekunem dziecka (uwzględniającą aspekt przywiązania), ale także interwencje adresowane do par.

5. Ze względu na możliwy wpływ funkcjonowania rodzica na jakość życia dziecka ważne jest także objęcie diagnostyką i opieką psychologiczną opiekunów dzieci chorych na OI. Analizy wskazały na gorsze funkcjonowanie rodziców dzieci z OI w sferze psychologicznej. Oznacza to, że częściej doświadczają oni obniżenia nastroju, ich procesy poznawcze przebiegają mniej sprawnie, mają także trudności w zakresie samooceny. W przypadku zaobserwowania występowania takich trudności u opiekunów dziecka konieczne jest zatem otoczenie ich opieką psychologiczną. W uzasadnionych przypadkach wskazane jest podejmowanie długotrwałych interwencji o charakterze indywidualnym lub grupowym. Uzupełnieniem tych działań mogłoby być organizowanie grup wsparcia dla dorosłych członków rodzin pacjentów pediatrycznych z OI.
6. Nie udało się wskazać czynników socjodemograficznych ani psychologicznych, które w opinii dzieci z wrodzoną łamliwością kości łączą się z poprawą jakości ich życia. W przyszłości konieczne wydaje się uwzględnienie innych wyznaczników jakości ich życia nie związanych ze środowiskiem rodzinnym lub zasobów o charakterze osobowościowym.
7. Przeprowadzone badanie i uzyskane wyniki upoważniają do stwierdzenia, że dla poprawy funkcjonowania dzieci z OI istotne znaczenie odgrywa rehabilitacja i leczenie farmakologiczno-ortopedyczne.

**Słowa kluczowe:** wrodzona łamliwość kości, jakość życia zależna od stanu zdrowia, choroby rzadkie, choroby metaboliczne kości, wyznaczniki jakości życia w zdrowiu i w chorobie

## SUMMARY

### ASSESSMENT OF THE SENSE OF THE HEALTH-RELATED QUALITY OF LIFE OF CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH OSTEOGENESIS IMPERFECTA

**Introduction:** Osteogenesis imperfecta (osteogenesis imperfecta - OI) is a rare, genetic metabolic bone disease. It is caused by mutations in genes influencing the formation and post-translational processing of type I collagen proteins (COL1A1 and COL1A2). Patients present multi-organ symptoms: musculoskeletal pain and recurrent, low-energy fractures of long bones, as well as compression fractures of the vertebrae that result from minor injuries or appear spontaneously. Based on the severity of symptoms, they are classified into 4 clinical disease types. Forecasting the course of children's development based on medical indicators is difficult. The functional status of patients is assessed using an indicator called health-related quality of life, which gives information about the physical, mental and social aspects of health.

Research on the quality of life of children with OI was presented in the paradigm of developmental psychology based on John Bowlby's attachment theory. It explains how both the intra-family relations of the child (the intergenerational history of its guardians) and the child's disease determine the interactions undertaken by the parents with the child, and thus influence the stimulation and modification of its brain structures and the state of mind, indirectly shaping the way he/she perceived the world, himself/herself and others. This process determines the level of functioning of a child diagnosed with OI. This approach is a new look at the process of adaptation to disease.

**The aim of the dissertation** was to assess the sense of the health-related quality of life of children and adolescents diagnosed with osteogenesis imperfecta and to search for its socioeconomic and psychological determinants.

**Material and methods:** The study took into account the perspective of the ill child and its parent. The results of 102 child-parent pairs were analyzed (51 people diagnosed with OI and 51 people with abnormalities of calcium-phosphate metabolism (NG Ca-P). Children from the test and comparative groups were similar in terms of age and gender. They were qualified for the study based on a detailed analysis of medical documentation. People with comorbid disorders were excluded. An interview with a child and a parent was used for diagnostics as well as psychological assessment tools addressed to the ill child: the KIDSCEEN-10 Life Quality Assessment Questionnaire and its extended version KIDSCREEN-52. Tools for parents - the KIDSCREEN-10 and KIDSCREEN-52 Life Quality Questionnaire were used as well. The quality of life of caregivers of ill children was also assessed by using the WHOQoL-BREF Life Quality Questionnaire (Polish adaptation by L. Wołowicka and K. Jaracz), whereas their parental attitudes were measured by using the SPR Parental Attitude Scale (by M. Plopa). Attachment styles presented by parents towards each other were analysed as well using the KSP Attachment Styles Questionnaire (by M. Plopa). The socioeconomic aspects of the functioning of children and families were assessed on the basis of an author's survey. The study was carried out during the child's hospitalization at the Department of Propaedeutics of Pediatrics and Bone Metabolic Diseases of the Medical University of Lodz (now the Department of Paediatrics, Newborn Pathology and Bone Metabolic Diseases) from 1/03/2016 to 30/09/2018. Statistical calculations were performed using the SPSS package.

**Research results:** The obtained results show that children with congenital brittle bone disease present more fractures, including those in the prenatal period, compared to children diagnosed with calcium-phosphate abnormalities. The intensification of pain is also greater in them. According to their parents children with OI are also better adapted to the school environment.

The main purpose of the dissertation was to assess the quality of life of children with OI and to search for variables that are its determinants. The quality of life of children was assessed both on the basis of the opinions of the child and its guardian. The analyses revealed that children with OI did not differ from patients in the comparison group in terms of overall quality of life. However, if we analyze detailed areas of functioning, children with OI rate their own physical health and financial resources lower.

Data gained from the parents support the view of children with OI that on a general level the quality of life of patients with OI does not differ from the quality of life of patients in the control group. However, if we take into account the detailed dimensions of functioning, parents of children with OI indicate that their children function worse in the physical sphere and have lower self-esteem. According to parents of children with OI, however, they have better relationships with their parents and are better adapted that to the school environment than children in comparison group.

The discrepancy in quality of life ratings in the parent-child pair with OI or NG Ca-P was also compared. Parents and children with OI do not differ when we take into account the overall quality of life of the child. However, detailed analyses have shown that parents of children with OI have a tendency to underestimate the assessment of physical condition of a child, they assess the mental health of children and their relationships with peers as worse, similarly to parents of children in the control group. What is more, parents of children with OI perceive a greater decrease in the quality of child's life in these spheres.

The results distinguishing the groups of examined children were also obtained. Parents of children with OI have a tendency to underestimate self-esteem of a child, which has not been shown in relation to carers of children in the control group. Parents of children with NG Ca-P, in contrast to parents of children with OI, assess their relationships with children worse than assess them the children themselves. Although patients with OI, differently from children with NG Ca-P, do not recognise the tendency of their parents to depreciate assessment of mutual relationships.

The variables responsible for the possible improvement or reduction of the general index of the quality of life of children with OI were also searched for:

- in the opinion of children with OI, none of the analysed sociodemographic or psychological characteristics of the parent determines the child's quality of life.
- the parents of OI children believe that the child's quality of life is better when:
  - parents show a greater consistency in upbringing in the relationship with the child and less often use the avoidant attachment style in the relationship with the partner (husband / wife)
  - the family's housing situation is better

Thanks to the analyses that were carried out, it was also possible to make the psychological characteristics of children that had been examined. Parents of children from both groups accept their children to a large extent, they place moderate demands on them. Their degree of acceptance of the child, permission to its autonomy and the level of protection during the child's daily activities is average. Parents of children with OI and parents of children from the control group show also a low level of inconsistency in a child's upbringing. In relations with partner parents of children with OI, similarly to caregivers of children from comparison group, are characterized by high sense of safety and low tendency to avoid mutual closeness. They are not afraid of losing their partner.

The research results showed that despite the similarities described above, caregivers of children with OI present statistically significantly worse quality of life in the psychological sphere than parents of children from the control group. This means that caregivers of children with OI more often experience subjective mood decline and assess the spiritual dimension of their own existence as lower. They are more likely to experience cognitive difficulties in attention, memory and thinking. They also present lower general self-esteem and satisfaction with their appearance.

## **CLINICAL CONCLUSIONS AND RECOMMENDATIONS**

1. It is necessary to educate parents in matters of motivating them to allow children that suffer from OI to manage their financial resources independently more often, which as children grow up may result in their better social adaptation and greater independence in this sphere of life.
2. It is important to notice differences in the level of quality of life indicated by parents and children, which may be useful especially at the first stage after diagnosis. Therefore, this problem should be a part of the psychoeducation of parents when the child is born. Showing the differences of children's perspective and their caregivers' perspective facilitate mutual understanding and improve communication at different stages of a child's life.
3. It is necessary to take into account the differences in assessment of the quality of life made by pediatric patients and their caregivers while taking the history of a patient. Failure to use data obtained only from a parent may lead to incomplete diagnostic information. Parents of children with OI tend to underestimate the child's functioning in terms of physical condition, mental well-being, self-perception and relationships with peers. It is necessary to talk about these topics with the child itself.
4. Parents of children diagnosed with OI believe that the quality of life of their child is better when:
  - a. the family's material situation is better

These data indicate the need to monitor the housing conditions of families with OI and implement programs aimed at adapting the living environment to the specific needs of children with this disease. In this context, it is important to adapt apartments properly to the individual functional requirements dictated by the child's clinical condition. It should be noted that this is not only a financial problem that requires solutions at the level of the country's social policy, but organizational and informational as well.



- b. parents show greater consistency in upbringing in the relationship with the child and less often use the avoidant attachment style in the relationship with the partner (husband/ wife)
- c. the family's housing situation is better

It seems important to provide special care to families where the guardians show parental attitudes that are characterized by lack of consistency in a child's upbringing or by avoiding closeness in mutual relations. In such cases, it is advisable to provide parents with psychological care, which includes not only individual work with the child's primary caregiver (taking into account the attachment aspect), but also interventions addressed to couples.

- 5. Due to the possible impact of the parent's functioning on the child's quality of life, it is also important to provide diagnostic and psychological care to caregivers of children with OI. Analyses show worse functioning of parents of children with OI in the psychological sphere. This means that they experience low mood more often, their cognitive processes are less efficient, and they also have difficulties in self-esteem. Therefore, if such difficulties are observed in the child's caregivers, it is necessary to provide them with psychological care. In justified cases, it is advisable to undertake long-term interventions of an individual or group nature. These activities could be complemented by the organization of support groups for adult family members of pediatric patients with OI.
- 6. It was not possible to identify sociodemographic or psychological factors which, in the opinion of children with osteogenesis imperfecta, are associated with an improvement in their quality of life. In the future, it seems necessary to take into account other determinants of their quality of life that are not related to the family environment or personality resources.
- 7. The results of the research allow for the conclusion that rehabilitation as well as pharmacological and orthopedic treatment play a significant role in improving the functioning of children with OI.

**Key words:** osteogenesis imperfecta, health-related quality of life, rare diseases, metabolic bone diseases, determinants of quality of life in health and in disease