

Quality Of Life in a Group of Iranian Patients with Neurofibromatosis Type 1 with Cutaneous Expressions

Ida Soghi¹,
Samira Saeedi²,
Akram Sanagoo³,
Leila Jouybari³,
Mohamad Ebrahimirad⁴,
Fatemeh Mehravar⁵

¹ MD Student, Student Research Committee, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

² BSN Student, Student Research Committee, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

³ Associate Professor, Department of Nursing, Nursing Research Center, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

⁴ Assistant Professor, Department of Dermatology, Medical School, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

⁵ Instructor, Clinical Research Development Unit (CRDU), 5 azar Hospital, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran

(Received May 5, 2017 ; Accepted February 11, 2018)

Abstract

Background and purpose: Neurofibromatosis type 1 (NF1) is a dominant genetic disorder of the skin and the nervous system that is seen in equal proportions in both sexes. The incidence of NF1 is about one in every 3,000. Chronic skin diseases have a significant impact on the individual's mental image and also affect mental health and quality of life. The aim of this study was to investigate the quality of life in a group of Iranian patients with NF1 suffering from skin problems.

Materials and methods: A cross-sectional, descriptive-analytical study was conducted in 2015-2017 in 193 patients with NF1 attending the Iranian Neurofibromatosis Society, using convenient sampling. Data were collected by Skindex-16 quality of life measure which is composed of 16 questions in three dimensions (emotions, symptoms, and performance). Data were analyzed using SPSS applying Pearson Correlation and ANOVA.

Results: Of 193 patients with NF1, 69.5% (n=132) were females. The mean age of patients was 31.58±9.21. The mean score for quality of life was 44.88±22.06. In the domains of symptoms, emotions, and performance the mean scores were 6.57±4.99, 24.76±11.64, and 13.64±8.86, respectively. Quality of life was not statistically correlated with age and sex, but the relationship between the domain of symptoms with age was found to be significant (P=0.01).

Conclusion: The results showed that patients with neurofibromatosis have moderate quality of life and lower quality in terms of emotions and performance. These findings can be used to provide better health care for this group of patients and improve their quality of life.

Keywords: Quality of life, Neurofibromatosis 1, Genetic diseases, Iran

J Mazandaran Univ Med Sci 2018; 28 (162): 95-103 (Persian).

* **Corresponding Author:** Leila Jouybari - Nursing Research Center, Golestan University of Medical Sciences, Gorgan, Iran
(Email: jouybari@goums.ac.ir)

کیفیت زندگی در گروهی از بیماران ایرانی مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک، با تاکید بر مشکلات پوستی

آیدا سوقی^۱
سمیرا سعیدی^۲
اکرم ثناگو^۳
لیلا جویباری^۳
محمد ابراهیمی راد^۴
فاطمه مهرآور^۵

چکیده

سابقه و هدف: نوروفیبروماتوز یک اختلال ژنتیکی اتوزوم غالب پوستی و سیستم عصبی است و به نسبت مساوی در هر دو جنس دیده می شود. شیوع این بیماری در حدود یک مورد در هر ۳۰۰۰ نفر است. از آنجایی که بیماری های مزمن پوست تاثیر به سزایی در تصویر ذهنی فرد از خود دارد، روی سلامت روان و کیفی زندگی نیز تاثیر می گذارد. این مطالعه با هدف تعیین کیفیت زندگی در گروهی از بیماران ایرانی مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک با تاکید بر مشکلات پوستی انجام گرفت.

مواد و روش ها: این مطالعه مقطعی از نوع توصیفی - تحلیلی، در سال های ۱۳۹۶-۱۳۹۴ با استفاده از نمونه گیری در دسترس روی ۱۹۳ بیمار مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک، مراجعه کننده به انجمن نوروفیبروماتوز ایران انجام شد. ابزار گردآوری داده پرسشنامه کیفیت زندگی Skindex-16 دارای ۱۶ سوال در ابعاد عواطف، علائم و عملکرد بوده است. برای تحلیل داده ها از نرم افزار SPSS و آزمون های آماری توصیفی و تحلیلی (پیرسون و آنالیز واریانس) استفاده گردید و سطح معنی $p < 0.05$ در نظر گرفته شد.

یافته ها: از ۱۹۳ بیمار مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک، ۶۹/۵ درصد (۱۳۲) بیماران زن بودند. میانگین سنی کل بیماران $31/58 \pm 9/21$ سال بوده است. میانگین نمره کیفیت زندگی $44/88 \pm 22/06$ و در حیطه های علائم، عواطف و عملکرد به ترتیب $6/57 \pm 4/99$ ، $24/76 \pm 11/64$ و $13/64 \pm 8/86$ بوده است. کیفیت زندگی با سن و جنس رابطه آماری نشان نداد اما حیطه علائم با سن رابطه معناداری داشته است ($p=0/01$).

استنتاج: نتایج این مطالعه نشان داد به طور کلی بیماران نوروفیبروماتوز از کیفیت زندگی متوسط و از نظر عواطف و عملکرد از کیفیت رو به پایین برخوردارند. از این یافته ها می توان برای ارائه خدمات سلامتی بهتر به این گروه از بیماران و ارتقای کیفیت زندگی آنان استفاده نمود.

واژه های کلیدی: کیفیت زندگی، نوروفیبروماتوز نوع یک، بیماری های ژنتیکی، ایران

مقدمه

نوروفیبروماتوز نوع یک بیماری ژنتیکی می باشد که به دو نوع مجزای ۱ و ۲، و با شیوع متفاوت در جوامع مختلف دیده می شود. شیوع این بیماری نادر، یک مورد در هر ۳۰۰۰ نفر در جمعیت عمومی می باشد (۱).

E-mail: jouybari@goums.ac.ir

مؤلف مسئول: لیلا جویباری - گرگان: دانشگاه علوم پزشکی گلستان، مرکز تحقیقات پرستاری

۱. دانشجوی پزشکی، کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

۲. دانشجوی پرستاری، کمیته تحقیقات دانشجویی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

۳. دانشیار، گروه پرستاری، مرکز تحقیقات پرستاری، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

۴. استادیار، گروه پوست، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

۵. مربی، واحد توسعه تحقیقات بالینی بیمارستان پنج آذر، دانشگاه علوم پزشکی گلستان، گرگان، ایران

تاریخ دریافت: ۱۳۹۶/۶/۱۵ تاریخ ارجاع جهت اصلاحات: ۱۳۹۶/۷/۲۴ تاریخ تصویب: ۱۳۹۶/۱۱/۲۲

نوروفیبروماتوز نوع یک، اختلال اتوزومال غالب است که قسمت‌های مختلف بدن شامل استخوان‌ها، دستگاه عصبی، بافت نرم، پوست و عروق را درگیر می‌نماید (۲). تشخیص بالینی بیماری براساس حضور حداقل دو مورد از هفت مورد معیارهای تشخیصی موسسه ملی بهداشت (NIH) می‌باشد که از ویژگی‌های متمایز تشخیصی آن تومورهای چندگانه خوش خیم و نرم به نام نوروفیبروما (NFs) و قسمت‌هایی از پوست که پیگمانته شده به نام نقاط شیر قهوه‌ای (café-au-lait) می‌باشد (۳). این بیماری عصبی پوستی، بار اجتماعی و روانی قابل توجهی را برای افراد مبتلا به وجود می‌آورد (۴).

کیفیت زندگی، مفهومی چند بعدی و پیچیده دارد که در برگیرنده عوامل عینی و ذهنی است. اغلب کیفیت زندگی، به عنوان درک شخصی از رضایت در زندگی، سلامت جسمی، سلامت اجتماعی و خانوادگی، امیدواری و سلامت روانی بیمار می‌باشد (۵). کیفیت زندگی یک حیطه حیاتی در پزشکی است که از دیدگاه روانشناختی بسیار اهمیت دارد و تمام جنبه‌های رفاه بیماران را با اشاره به بیماری‌هایی که با آن مبارزه می‌کند، تعریف می‌کند (۶). کیفیت زندگی به عنوان نشانگر مهم پیشرفت بیماری و یکی از معیارهای بعد از اقدامات درمانی به شمار می‌رود. کیفیت زندگی ممکن است با استفاده از مصاحبه نیمه ساختار، پرسشنامه‌های عمومی و اختصاصی یک بیماری مورد ارزیابی قرار گیرد (۷). پوست وسیع‌ترین ارگان بدن است و تغییرات مختلف مورفولوژیکی در پوست باعث کاهش چشمگیر کیفیت زندگی می‌شود. بیماری‌های پوستی هر چند کشنده نبوده و مانع فعالیت روزمره نمی‌شود اما مانند سایر بیماری‌ها کیفیت زندگی افراد را تحت تاثیر قرار می‌دهند به ویژه وقتی نشانه‌های بیماری در نواحی آشکار بدن مانند دست و صورت نمایان گردد (۸). مطالعات نشان داده‌اند بیماری‌های مزمن پوست که تاثیر به‌سزایی در تصویر ذهنی فرد از خود دارد، روی سلامت روان تاثیر می‌گذارند و می‌توانند باعث کاهش اعتماد به نفس و در نتیجه کاهش کیفیت

زندگی شوند (۹). نتایج یک مطالعه پدیدارشناسی در خصوص تجارب بیماران ایرانی مبتلا به نوروفیبروماتوز طی سال‌های ۲۰۱۲ تا ۲۰۱۷ نشان داد بیماران از استیگمای ناشی از بیماری، متفاوت بودن از سایرین، آسیب‌پذیری و درد رنج می‌برند (۱۰). از آنجایی که درک بیمار مبتلا به نوروفیبروماتوز از بیماری خود و خدماتی که نیاز دارد دچار اختلال می‌شود، سنجش کیفیت زندگی در این بیماران می‌تواند منجر به بهبود کیفیت درمان گردد (۱۱). ارزیابی کیفیت زندگی (QOL) در بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک، مشکل است و نیاز به پرسشنامه‌های خاص بیماری‌هایی با عوارض پوستی دارد (۱۲). تاکنون برای ارزیابی کیفیت زندگی این بیماران از پرسشنامه‌های SF36، پرسشنامه کیفیت زندگی کودکان مبتلا به نوروفیبروماتوز (skindex-29 (PedsQLNF1 و skindex-16، پرسشنامه ۱۰۰ سوالی کیفیت زندگی سازمان جهانی بهداشت (WHOQOL-100) استفاده شده است (۱۳، ۱۴، ۱۵). در مطالعه حاضر از نسخه ۱۶ سوالی پرسشنامه Skindex استفاده شده است. Skindex برای مطالعه اثرات طیف گسترده‌ای از بیماری‌های پوستی روی کیفیت زندگی بیماران استفاده شده است و همچنین برای پاسخگویی به سوالات پژوهشی این تحقیقات به بینش‌های جدیدی در مورد اطلاعات مراقبت از بیمار منجر می‌گردد (۱۱). Skindex یک ابزار عمومی است و می‌تواند در هر نوع بیماری پوستی مورد استفاده قرار گیرد. از این رو، این ابزار می‌تواند برای مقایسه نمرات بیماران مبتلا به انواع مختلف بیماری‌های پوستی استفاده شود (۱۵). بیماری پوستی به طور معنی‌داری بر کیفیت زندگی مرتبط با سلامت بیمار (HrQoL) تأثیر می‌گذارد. Skindex یکی از پرکاربردترین موازین سنجش HrQoL و ویژه اختلالات پوستی است (۱۶). بر این اساس مطالعه حاضر برای اولین بار در کشور با هدف تعیین کیفیت زندگی گروهی از بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک ساکن ایران انجام شد.

مواد و روش ها

مطالعه ی حاضر یک مطالعه ی مقطعی از نوع توصیفی- تحلیلی است که پس از تایید و تصویب توسط کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی گلستان با کد IR.GOUMS.REC.1394.314، روی بیماران نوروفیروماتوز ایرانی طی سال های ۱۳۹۶-۱۳۹۴ انجام شد. با توجه به نادر بودن این بیماری و پراکنده بودن مبتلایان در سطح کشور و نبود بانک اطلاعاتی، تنها منبع دسترسی به بیماران از طریق وبگاه انجمن نوروفیروماتوز ایران بوده است. از این رو برای دسترسی به بیماران، از بیمارانی که به مرور به عضویت انجمن نوروفیروماتوز در آمدند، استفاده شد. بیماری نوروفیروماتوز توسط پزشک متخصص پوست یا مغز و اعصاب هر یک از بیماران قبلاً تایید شده بود و تاییدیه پزشک نیز بررسی شد. معیارهای ورود به مطالعه شامل: ابتلا به بیماری نوروفیروماتوز نوع یک، عدم ابتلا به بیماری های پوستی شناخته شده دیگر (سوختگی، پمفیگیوس، لوپوس، اگزما،) و معیار خروج از مطالعه عدم مشارکت در تکمیل پرسشنامه بوده است.

ابزار جمع آوری داده ها پرسشنامه skindex با ۱۶ سوال و سه حیطه (علائم، عواطف و عملکرد) بوده است. Skindex یک ابزار عمومی است به مفهوم این که برای استفاده بیماران با هر نوع وضعیت پوستی در نظر گرفته شده است. این ابزار توسط Chren در سال ۱۹۹۶ طراحی شد و در نسخه اول و دوم دارای ۴۱ و ۲۹ سوال و در نسخه سوم به ۱۶ سوال کاهش یافت. در این ابزار از تعداد دفعاتی که بیماران در طول هفته گذشته با مشکلی ناشی از اختلال پوستی خود روبرو بوده اند، سوال شده است و به عنوان اساسی برای چندین ابزار اختصاصی دیگر و یا واحدی برای اندازه گیری کیفیت زندگی در جمعیت های خاص استفاده می شود (۱۷). پرسشنامه مذکور پس از برگردان فارسی دوباره به انگلیسی تبدیل شد و همخوانی آن با نسخه اول توسط دو نفر از اساتید مسلط به زبان انگلیسی بررسی گردید (Forward-and Back-translations).

سپس به ۱۰ نفر از اعضای هیات علمی از جمله متخصص پوست داده شد تا اعتبار محتوایی مطالعه بررسی گردد. در صورت هر گونه اصلاح بر اساس نظر اساتید، پرسشنامه بازنگری شد و سپس به ۱۰ نفر از بیماران داده شد. ضریب همبستگی آلفای کرونباخ که موید میزان همبستگی سوالات و تایید کننده تکرارپذیری آزمون است محاسبه گردید (۰/۹۴۳). هم چنین روایی آزمون از طریق باز آزمایی مجدد بررسی شد. پاسخ دهی به سوالات به صورت لیکرت هفت دامنه و از "هیچوقت اذیت نشدم" معادل صفر نمره تا "همیشه اذیت شدم" معادل ۶ نمره است. سوالات ۱ تا ۴ مربوط به علائم (Symptoms)، ۵ تا ۱۱ مربوط به عواطف (Emotions) و سوالات ۱۲ تا ۱۶ مربوط به عملکرد (Function) است. میانگین پاسخ ها به آیتم ها در هر سه مقیاس به عنوان نمره نهایی پرسشنامه (Scale scores) محاسبه شد (۱۷). هر چقدر نمره بیش تر باشد به معنی کیفیت زندگی ضعیف تر است که متاثر از مشکلات پوستی بیمار می باشد. پرسشنامه دارای سوالات معکوس نیست. با توجه به این که انجمن نوروفیروماتوز در سال ۱۳۹۴ (به صورت غیر رسمی در بنیاد بیماری های نادر ایران) تشکیل شد و به مرور بیماران به عضویت این انجمن در آمدند لذا برای جمع آوری داده، اطلاع رسانی از طریق نمایندگان بیماران و فراخوان برای شرکت در مطالعه در وبگاه و پایگاه های الکترونیکی آن انجمن صورت گرفت. بعد از شناسایی بیمار، توضیح در مورد مطالعه و کسب رضایت از بیماران پرسشنامه به صورت پستی یا الکترونیک در اختیار آنان قرار داده شد. نمونه گیری تا رسیدن به ۲۰۰ بیمار ادامه یافت. ۷ مورد از پرسشنامه ها ناقص بود که مورد استفاده قرار نگرفت. داده ها با استفاده از نسخه ۱۸ نرم افزار SPSS وارد کامپیوتر شد. برای تعیین رابطه نمره کیفیت زندگی با جنس و سابقه خانوادگی از آزمون تی مستقل، برای تعیین رابطه نمره کیفیت زندگی با گروه های شروع سنی بیماری از آنالیز واریانس و برای تعیین رابطه کیفیت زندگی با سن از

آزمون همبستگی پیرسون استفاده گردید و سطح معنی داری $p < 0/05$ در نظر گرفته شد.

یافته ها

در این مطالعه از ۲۰۰ بیمار مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک، ۱۹۳ نفر پرسشنامه ها را به طور کامل پاسخ دادند. ۱۳۲ (۶۹/۵ درصد) زن بودند. ۷۸ درصد بیماران مجرد بودند و میانگین سنی کل بیماران $31/58 \pm 9/21$ سال بوده است. ۴۹/۷ درصد از بیماران ابتلای خانوادگی مثبت، یک نسل قبل و یک نسل بعد را ذکر کردند. ۷۸ درصد شرکت کنندگان مجرد، ۴۴ درصد (بیشترین فراوانی) دارای تحصیلات کارشناسی بودند. ۴۰ درصد (بیشترین فراوانی) آنان اظهار داشتند در حال حاضر فاقد شغل هستند و سایر افراد دارای مشاغل آزاد، خانه داری یا کارگری بودند. از نظر توزیع قومیت نیز بر اساس خود گزارشی بیماران، بیشترین فراوانی مربوط به فارس (۶۸/۲ درصد) و آذری (۱۴/۹ درصد)، لر، کرد، عرب، سیستانی و کرمانج بوده است. با توجه به این که شروع علائم اولیه بیماری از دوران نوزادی و یا شیرخواری است ۹۰ درصد بیماران اظهار داشتند که به آن‌ها گفته شده است پس از تولد لکه های کافه لاته در بدن داشتند اما اطلاعی از بیماری خود نداشتند و اخیراً مطلع شدند که نام این بیماری نوروفیبروماتوز است. از آنجایی که این بیماری درمان دارویی خاصی ندارد، مصرف داروی خاصی (به جز داروهای ضد تشنج در افراد مبتلا به حملات صرعی) گزارش نشد. از نظر علائم بالینی و بیمارهای همراه، ۱۰۰ درصد بیماران لکه‌های شیر قهوه‌ای رنگ پراکنده، کک و مک، نوروفیبرومای جلدی به همراه درد (سوزن سوزن شدن اندام‌ها یا درد ناشی از دستکاری نوروفیبروم) و خارش را گزارش کردند. سایر علائم بسیار متغیر و به ترتیب فراوانی گزارش شده شامل نرمی استخوان و مشکلات حاصل از آن مانند کوتاهی قد، اسکولیوز، شکستگی‌های خودبخودی، تشنج و تومورهای داخلی از قبیل

تومورهای مغزی، درگیری فک و صورت (افتادگی پلک، تومور استخوان‌های جمجمه)، تومور احشای شکمی (درگیری روده‌ها)، اختلال در یادگیری (عدم موفقیت در تحصیل یا ناتوانی در یادآوری مطالب) بوده است. میانگین نمره کیفیت زندگی بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک به‌طور کلی $44/88 \pm 22/06$ و در حیطه‌های علائم، عواطف و عملکرد به ترتیب $6/57 \pm 4/99$ ، $24/76 \pm 11/64$ و $13/64 \pm 8/86$ بوده است. جدول شماره ۱ اطلاعات دموگرافیک و وضعیت کیفیت زندگی و ابعاد آن را به تفکیک جنسیت نشان داده است.

جدول شماره ۱: اطلاعات دموگرافیک و کیفیت زندگی و ابعاد آن به تفکیک جنسیت در بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک

متغیرها	جنسیت		کلی	سطح معنی داری
	مردان	زنان		
سن	$10/70 \pm 3/73$	$8/46 \pm 3/10$	$9/11 \pm 3/58$	۰/۲۵
سابقه خلودگی مثبت				
دارد	۳۰ (۵۶/۶)	۵۰ (۶۶/۳)	۸۰ (۴۹/۷)	۰/۱۴
ندارد	۲۳ (۳۳/۴)	۵۸ (۵۳/۷)	۸۱ (۵۰/۳)	
سن شروع علائم				
۰-۶ سال	۴۰ (۷۵/۵)	۸۲ (۷۳/۲)	۱۲۲ (۷۳/۹)	۰/۴۲
۷-۱۵ سال	۵ (۹/۴)	۱۸ (۱۶/۱)	۲۳ (۱۳/۹)	
۱۶-۲۳ سال	۸ (۱۵/۱)	۱۲ (۱۰/۷)	۲۰ (۱۲/۱)	
انحراف معیار $\pm$ میانگین	انحراف معیار $\pm$ میانگین	انحراف معیار $\pm$ میانگین	انحراف معیار $\pm$ میانگین	
حیطه علائم	$5/47 \pm 7/31$	$4/79 \pm 6/75$	$4/99 \pm 6/57$	۰/۱۸
حیطه عواطف	$12/50 \pm 24/01$	$11/39 \pm 24/94$	$11/64 \pm 24/86$	۰/۶۲
حیطه عملکرد	$9/47 \pm 14/33$	$8/61 \pm 13/24$	$8/86 \pm 13/64$	۰/۴۸
نمره کل کیفیت زندگی	$24/24 \pm 6/14$	$21/26 \pm 4/12$	$21/26 \pm 4/12$	۰/۵۸

این مطالعه نشان داد که کیفیت زندگی و حیطه‌های آن (علائم، عواطف و عملکرد) بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک، با جنسیت رابطه معنی‌دار آماری نداشته است ($p > 0/05$). آزمون ضریب همبستگی پیرسون نشان داد که کیفیت زندگی در حیطه‌های عواطف و عملکرد بیماران با سن رابطه آماری معنی‌داری ندارد. ارتباط حیطه علائم کیفیت زندگی با سن رابطه آماری معنی‌داری را نشان داده است ($p = 0/01$)، به طوری که با افزایش سن، کیفیت زندگی در حیطه علائم کاهش یافت. کیفیت زندگی و حیطه‌های آن با سن شروع علائم، وجود بیماری در یک نسل قبل و یک نسل بعد بیمار رابطه‌ی آماری معنی‌داری را نشان نداده است.

بحث

مطالعه حاضر اولین مطالعه‌ای است که به بررسی کیفیت زندگی بیماران نوروفیبروماتوز نوع یک در ابعاد مختلف با استفاده از پرسشنامه skindex-16 در ایران پرداخته است. نتایج این مطالعه نشان داد میانگین نمره کیفیت زندگی مشارکت کنندگان در سه حیطه، عواطف، علائم و عملکرد به ترتیب برابر $6/57 \pm 4/99$ ، $24/76 \pm 11/64$ و $13/64 \pm 8/86$ بوده است.

در مطالعه Essa و همکاران در سال ۲۰۱۷ که روی بیماران با اختلالات پوستی با استفاده از ابزار skindex-16 انجام گرفت، میانگین کیفیت زندگی در سه حیطه‌ی علائم، عواطف و عملکرد به ترتیب $55/5 \pm 23/1$ ، $31/7 \pm 26/8$ و $29/1 \pm 26/8$ بوده است که نشان می‌دهد مشکلات پوستی اثر بالینی قابل توجه‌ای بر کیفیت زندگی بیماران مصری داشته است (۱۵). در مطالعه Janowski و همکاران در سال ۲۰۱۴، روی بیماران در لهستان با طیف متنوعی از اختلالات پوستی با استفاده از پرسشنامه skindex-29، میانگین کیفیت زندگی در سه حیطه علائم، عملکرد و عواطف به ترتیب $17/97 \pm 6/13$ ، $28/25 \pm 12/62$ و $28/25 \pm 10/08$ گزارش شد که نشان داد بیماران از نظر درک شان از کیفیت زندگی کاملاً با هم متفاوت هستند و این ابزار قادر است این تفاوت‌ها را شناسایی نماید (۱۸). نتایج مطالعه Dunbar و همکاران در سال ۲۰۱۰ روی ۳۷۸ بیمار با اختلالات پوستی مراجعه‌کننده به کلینک پوست با استفاده از ابزار Skindex-29 نشان داد امتیاز هر یک از حیطه‌های عواطف، علائم و عملکرد به ترتیب 42 ± 28 ، 39 ± 24 و 24 ± 26 با میانگین کل 34 ± 24 بوده است (۱۹).

در مطالعه حاضر میانگین کیفیت زندگی در زنان $44/12 \pm 21/26$ و مردان $46/14 \pm 24/24$ بوده است که این اعداد پایین‌تر از حد متوسط ۴۸ می‌باشد و به این معناست که کیفیت زندگی، بهتر از حد متوسط بوده و از طرفی تفاوت معنی‌دار آماری بین کیفیت زندگی با

سن و جنسیت در این مطالعه مشاهده نشده است. برخی از مطالعات نیز رابطه معنی‌داری بین کیفیت زندگی بیماران مبتلا به اختلالات پوستی با سن و جنسیت نشان نداده‌اند (۲۰، ۱۲، ۴).

در مطالعه حاضر بین کیفیت زندگی حیطه علائم با سن رابطه آماری معنی‌داری یافت شد به‌طوری‌که هر چه سن بیشتر باشد کیفیت زندگی در حیطه علائم، وضعیت نامناسب‌تری داشت.

در مطالعه حاضر تفاوت معنی‌داری بین کیفیت زندگی زنان با مردان مبتلا به نوروفیبروماتوز وجود نداشته است. مطالعه Cohen در سال ۲۰۱۵ روی ۴۹۸ بیمار بزرگسال آمریکایی نشان داد زنان مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک نسبت به مردان، به طور قابل توجه‌ای در معرض کاهش کیفیت زندگی در حیطه عواطف (افسردگی) هستند. علت تفاوت یافته مذکور با مطالعه حاضر می‌تواند استفاده از ابزار متفاوت کیفیت زندگی (Quality of Life Index) باشد (۴). در مطالعه حاضر ابزار اختصاصی کیفیت زندگی برای بیماران با اختلالات پوستی به کار گرفته شد. یافته‌های مطالعه حاضر نشان داد که کیفیت زندگی بیماران مبتلا به اختلالات پوستی با سن ظهور علائم (طول مدت ابتلا به ضایعه)، رابطه مستقیم دارد ولی رابطه معنی‌داری مشاهده نشده است. علائم نوروفیبروماتوز نوع یک معمولاً در دوران کودکی شروع می‌شود و بسته به شرایط، تشخیص دقیق می‌تواند اغلب در چهار سالگی یا سن‌های کم‌تر انجام شود. این اختلال در طول عمر پیشرونده است. در برخی موارد علائم نوروفیبروماتوز نوع یک در هنگام بلوغ، بارداری یا زمانی که تغییرات هورمونی اتفاق می‌افتد، بدتر می‌شود، هر چند این رابطه هنوز کاملاً درک نشده است (۲۲، ۲۱).

در مطالعه McKeever در سال ۲۰۰۸ که به شناسایی همه موارد مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک کم‌تر از ۱۶ سال در ایرلند شمالی پرداخته شد، به این نتیجه دست یافتند که سن شروع علائم و تشخیص بیماری از ۳

ماهگی تا ۱۵ سالگی متغیر می‌باشد (۲۳). اگر چه ما در این مطالعه شدت بیماری را ارزیابی نکرده‌ایم اما شواهد موجود حاکی از آن است که به‌طور کلی در بیماران با نوروفیبروماتوز نوع یک شدید (همراه با عوارض پزشکی) و علائم قابل مشاهده، کیفیت زندگی بدتر می‌شود. بیماران مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک، اغلب تومورهای جلدی قابل مشاهده دارند که ممکن است زیبایی آنان را مختل نماید که خود سبب پاره‌ای از مشکلات روانی اجتماعی می‌گردد (۲۰). در یافته‌های مطالعه حاضر بین کیفیت زندگی و سابقه خانوادگی رابطه معنی‌دار آماری وجود نداشته است. اگر چه سابقه خانوادگی مثبت در بیماری نوروفیبروماتوز نوع دو به عنوان یکی از فاکتورهای تشخیصی بیماری محسوب می‌شود اما معمولاً سابقه خانوادگی به عنوان یک معیار تشخیصی در نظر گرفته نمی‌شود. حدود ۵۰ درصد از افراد مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک سابقه خانوادگی بیماری را ندارند و این بیماری به علت جهش‌های نوپا (خود به خود) است (۲۴). اگر چه در مطالعه حاضر گروه سنی کودکان به دلیل عدم دسترسی به ابزار مناسب و هنجار شده فرهنگ ایرانی مورد مطالعه قرار نگرفت اما بررسی ۲۴۰ شرکت‌کننده شامل ۶۰ کودک و نوجوان مبتلا به نوروفیبروماتوز نوع یک به همراه ۶۰ نفر از والدین آن‌ها و ۶۰ کودک و نوجوان بدون این بیماری و ۶۰ نفر از والدین آن‌ها با استفاده از پرسشنامه کیفیت زندگی کودکان و نوجوانان و تست ترسیم و چک لیست رفتاری کودک نشان داد گروه با بیماری نوروفیبروماتوز مشکلات اضطراب، کیفیت پایین زندگی و اختلال در تصویر از خود را گزارش کردند و والدین آن‌ها نیز نگرانی‌های بیش‌تری را در خصوص کیفیت زندگی، عملکرد اجتماعی و مدرسه و دامنه توجه کودکان خود اظهار داشتند (۲۵). یافته‌ها حاکی از آن است که مشکلات یک بیماری پوستی مانند نوروفیبروماتوز صرفاً جسمی نیست و ابعاد روانی اجتماعی آن به مراتب اثرگذارتر بر زندگی فرد است. از این رو کارکنان سلامت به

مهارت‌های روانی اجتماعی نیاز دارند که بتواند آن‌ها را در برخورد با این گروه از بیماران یاری دهد. پیش‌بینی کیفیت زندگی مرتبط با سلامتی و با استفاده از مدل مفهومی نشان داد والدین کودکان و نوجوانان مبتلا به بیماری‌های مزمن به دلیل عوامل خطر متعدد شناسایی شده، در معرض خطر برای کیفیت زندگی پایین هستند و این امر مستلزم توجه بیشتر مراقبین سلامتی است (۲۶). علی‌رغم این که در مطالعه پیشگفت از ابزار اختصاصی برای بیماران با اختلال پوستی آشکار استفاده نشد اما به طور کلی تمام پرستاران و پزشکان و کادر سلامت که در ارتباط با بیماران نوروفیبروماتوز کار می‌کنند بایستی به صورت روتین کیفیت زندگی مددجویان خود را ارزیابی نمایند و از راهبردهایی برای کاهش درد و رنج‌های جسمی و روانی اجتماعی آنان استفاده نمایند. از محدودیت‌های مطالعه حاضر می‌توان به محدودیت دسترسی به نمونه اشاره کرد. بدیهی است در صورت ایجاد بانک اطلاعاتی می‌توان بیماران را بهتر شناسایی کرد. در حال حاضر مراجعه بیماران در انجمن نوروفیبروماتوز بر اساس معرفی سایرین و یا شناسایی آن از روی وب سایت است از این رو کسانی که در این مطالعه شرکت کردند، علی‌رغم پراکندگی جغرافیایی، ممکن است نماینده تمام بیماران کشور نباشند و شرکت در این مطالعه به صورت غیر تصادفی و داوطلبانه بوده است. بیماران شرکت‌کننده عمدتاً از شدت بیماری زیادی برخوردار نبودند به نظر می‌رسد بیماران با شدت بیماری زیاد از آن‌جایی که امیدی به درمان ندارند کمتر تمایل به عضویت در انجمن داشته باشند. یافته‌های این مطالعه به عنوان اولین مطالعه که به بررسی کیفیت زندگی بیماران نوروفیبروماتوز در ایران پرداخته است، نشان داد بیماران از کیفیت زندگی متوسط برخوردار بودند و با افزایش سن حیطه عملکرد کیفیت زندگی کاهش می‌یابد. از آن‌جایی که میانگین سنی بیماران حاکی از جوان بودن آن‌ها دارد، ضروری است از یافته‌های حاضر برای برنامه ریزی به منظور ارتقای سلامت

سپاسگزاری

نویسندگان بر خود لازم می دانند تا از بیماران عزیز که به صورت داوطلبانه در این مطالعه مشارکت ورزیدند، قدردانی نمایند. همچنین از حمایت های مالی و معنوی کمیته تحقیقات دانشجویی، معاونت تحقیقات و فناوری دانشگاه علوم پزشکی گلستان و انجمن نوروفیبروماتوز ایران قدردانی می گردد. از سرکار خانم زهرا ناصحی و آقای حسن یزدانی برای کمک در شناسایی بیماران نیز صمیمانه سپاسگزاری می شود.

این گروه از بیماران ژنتیکی (در میانسالی) که در حال حاضر تحت حمایت هیچ سازمان دولتی نیستند، استفاده نمود. پیشنهاد می شود در مطالعات آتی علاوه بر ابزار skindex-16، از پرسشنامه کیفیت زندگی عمومی (SF36) نیز استفاده شود. طراحی پژوهشی با حجم نمونه بزرگ تر، به تفکیک استان های کشور و استفاده از گروه شاهد نیز توصیه می گردد. بدیهی است این امر منوط به تشکیل بانک اطلاعاتی بیماران است. تا کنون مطالعه ای در خصوص بررسی کیفیت زندگی خانواده بیماران نوروفیبروماتوز و کودکان نیز در ایران انجام نشده است.

References

1. Bilder DA, Bakian AV, Stevenson DA, Carbone PS, Cunniff C, Goodman AB, et al. Brief Report: The Prevalence of Neurofibromatosis Type 1 among Children with Autism Spectrum Disorder Identified by the Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network. *J Autism Dev Disord*. 2016; 46(10): 3369-3376.
2. Anderson JL, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1. *Handb Clin Neurol* 2015; 132: 75-86.
3. Nemethova M, Bolcekova A, Ilencikova D, Durovcikova D, Hlinkova K, Hlavata A, et al. Thirty-nine novel neurofibromatosis 1 (NF1) gene mutations identified in Slovak patients. *Ann Hum Genet* 2013; 77(5): 364-379.
4. Cohen JS, Levy HP, Sloan J, Dariotis J, Biesecker BB. Depression among adults with neurofibromatosis type 1: prevalence and impact on quality of life. *Clin Genet* 2015; 88(5): 425-430.
5. Nutakki K, Hingtgen CM, Monahan P, Varni JW, Swigonski NL. Development of the adult PedsQL™ neurofibromatosis type 1 module: initial feasibility, reliability and validity. *Health Qual Life Outcomes* 2013; 11(1): 21.
6. Chilicka K, Maj J, Panaszek B. General quality of life of patients with acne vulgaris before and after performing selected cosmetological treatments. *Patient Prefer Adherence* 2017; 11: 1357-1361.
7. Lucas-Carrasco R. The WHO quality of life (WHOQOL) questionnaire: Spanish development and validation studies. *Qual Life Res* 2012; 21(1): 161-165.
8. Potocka A, Turczyn-Jablońska K, Merecz D. Psychological correlates of quality of life in dermatology patients: the role of mental health and self-acceptance. *Acta Dermatovenerol Alp Panonica Adriat* 2009; 18(2): 53-62.
9. Uhlenhake E, Yentzer BA, Feldman SR. Acne vulgaris and depression: a retrospective examination. *J Cosmet Dermatol* 2010; 9(1): 59-63.
10. Jouybari L, Sanagoo A, Nasehi Z. Suffering and Tolerance: A Look at the Lived Experiences of Patients with Neurofibromatosis. *JCBR* 2017; 1(2): 1-2.
11. Chren MM. The Skindex instruments to measure the effects of skin disease on quality of life. *Dermatol Clin* 2012; 30(2): 231-236.
12. Ferner RE, Thomas M, Mercer G, Williams

- V, Leschziner GD, Afridi SK, et al. Evaluation of quality of life in adults with neurofibromatosis 1 (NF1) using the Impact of NF1 on Quality Of Life (INF1-QOL) questionnaire. *Health Qual life Outcomes* 2017; 15(1): 34.
13. Merker VL, Bredella MA, Cai W, Kassarian A, Harris GJ, Muzikansky A, et al. Relationship between whole-body tumor burden, clinical phenotype, and quality of life in patients with neurofibromatosis. *Am J Med Genet A* 2014; 164(6): 1431-1437.
 14. Bicudo NP, de Menezes Neto BF, da Silva de Avó LR, Germano CM, Melo DG. Quality of Life in Adults with Neurofibromatosis 1 in Brazil. *J Genet Couns* 2016; 25(5): 1063-1074.
 15. Essa N, Awad S, Nashaat M. Validation of an Egyptian Arabic Version of Skindex-16 and Quality of Life Measurement in Egyptian Patients with Skin Disease. *Int J Behav Med* 2018; 25(2): 243-251.
 16. He Z, Lu C, Chren MM, Zhang Z, Li Y, Ni X, et al. Development and psychometric validation of the Chinese version of Skindex-29 and Skindex-16. *Health Qual Life Outcomes* 2014; 12(1): 190.
 17. Chren MM, Lasek RJ, Quinn LM, Mostow EN, Zyzanski SJ. Skindex, a quality-of-life measure for patients with skin disease: reliability, validity, and responsiveness. *J Invest Dermatol* 1996; 107(5): 707-713.
 18. Janowski K, Steuden S. The Polish version of Skindex-29: psychometric properties of an instrument to measure quality of life in dermatology. *Postępy Dermatol Alergol* 2014; 31(1): 12-20.
 19. Dunbar S, McCombs K, DeLong L, Alexander M. Banding and the clinical interpretation of Skindex-29 scores using an anchor based technique. *J Am Acad Dermatol* 2010; 62(3): AB68.
 20. Vranceanu AM, Merker VL, Park E, Plotkin SR. Quality of life among adult patients with neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2 and schwannomatosis: a systematic review of the literature. *J Neurooncol* 2013; 114(3): 257-262.
 21. Joshi SS, Ortiz S, Witherspoon JN, Rademaker A, West DP, Anderson R, et al. Effects of epidermal growth factor receptor inhibitor-induced dermatologic toxicities on quality of life. *Cancer* 2010; 116(16): 3916-3923.
 22. Abramowicz A, Gos M. Neurofibromin in neurofibromatosis type 1-mutations in NF1 gene as a cause of disease. *Dev Period Med* 2013; 18(3): 297-306.
 23. McKeever K, Shepherd CW, Crawford H, Morrison PJ. An epidemiological, clinical and genetic survey of neurofibromatosis type 1 in children under sixteen years of age. *Ulster Med J* 2008; 77(3): 160-163.
 24. Hirbe AC, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. *Lancet Neurol* 2014; 13(8): 834-843.
 25. Cipolletta S, Spina G, Spoto A. Psychosocial functioning, self-image, and quality of life in children and adolescents with neurofibromatosis type. *Child Care Health Dev* 2018; 44(2): 260-268.
 26. Defenderfer EK, Rybak TM, Davies WH, Berlin KS. Predicting parent health-related quality of life: evaluating conceptual models. *Qual Life Res* 2017; 26(6): 1405-1415.