희귀난치성 환자의 건강관련 삶의 질과 간호제공자의 건강관련 삶의 질과의 관련성

김진희¹ · 박기수² · 김경주³ · 조민현⁴ · 서지영⁵

한국보건 의료연구원¹, 경상대학교 의학전문대학원 예방의학교실 및 건강과학연구원²
근거창출임상연구국가사업단 연구원³, 경북대학교 의학전문대학원 소아과학교실⁴
부산가톨릭대학교 간호학과⁵

= Abstract =

Caregivers Proxy-Reported Health-Related Quality of Life for Children with Rare Diseases: Is It Related to Their Caregivers' Health-Related Quality of Life?

Jinhee Kim¹ · Ki Soo Park² · Kyungjoo Kim³ · Min Hyun Cho⁴ · Ji Yeong Seo⁵

*National Evidence-based Healthcare Collaborating Agency¹
Department of Preventive Medicine, School of Medicine,
Institute of Health Sciences, Gyeongsang National University²
National Strategic Coordinating Center for Clinical Research³
Department of Pediatrics, School of Medicine, Kyungpook National University⁴
Department of Nursing, Catholic University of Pusan⁵*

Objectives: To create basic data for developing nursing intervention protocols to increase the quality of life (QOL) of children with rare diseases and caregivers by comparing the health-related QOL of both.

Methods: A questionnaire was used to assess the QOL of patients and caregivers. The data were analyzed using the t-test, ANOVA, and multiple regression analysis.

Results: Children with rare diseases and caregivers were rated as having less psychosocial (mental) health related QOL than physical health related QOL. The physical component summary (PCS) of the caregivers was not related to QOL of the children with rare diseases. The mental component summary (MCS) of the caregivers was positively affected with the emotional function (nursing care diseases: $\beta=0.072$, $p=.001$; medical care diseases: $\beta=0.197$, $p<.001$) of the children.

Conclusions: Relative to their rare diseases, caregivers generally reported that their child was more impaired, which suggests the need for multiple social supports. These points should be kept in mind when assessing and treating children with rare diseases and their families as psychological interventions that target areas of concern (e.g., coping with having a rare disease) may be helpful for improving child and caregivers QOL.

Key Words: rare diseases, quality of life, child, caregivers

서론

현대의학의 발전은 다양한 질환에 대한 진단법과 치료법을 제시하고 있지만, 희귀 질환은 예외적 상황에 처해 있다. 이는 희귀 질환이라는 단어가 내포하고 있는 개념 즉, 극소수의 환자만이 존재하는 질환, 이로 인하여 의료제공자들에게 관심의 대상이 되지 못하는 질환이라는 점에서 확인할 수 있다(Aronson, 2006).

대부분의 국가에서는 이 질환에 대한 정의를 유병률에 기초하고 있으며, 세계보건기구(World Health Organization, WHO)는 인구 1만명 당 유병 환자수가 6.5~10명인 질환을 희귀난치성 질환으로 정의하고 있다(Lavandeira, 2002). 우리나라는 「희귀의약품 지정에 관한 규정」 제2조에서 유병 환자수가 2만명 이하인 질환으로 정의하고 있다(식품의약품안전청, 2011). 특히, 희귀 질환 중 난치성 질환을 따로 묶어 우리나라에서는 다루고 있는데 이들은 심각한 만성질환으로 완치가 불가능하여 평생 각종 신체적, 정신적, 사회심리적 문제를 동반하게 되며, 힘겨운 돌봄이 요구된다(전진호와 강혜경, 1999; Orphan.net, 2010). 특히 질병의 진단과 치료가 힘들고 장기간 또는 평생 동안 고통을 받게 되는 경우가 많아, 소아의 경우 성장과 발달에 막대한 지장을 초래하게 된다.

희귀난치성 질환과 같이 질병이전의 건강상태로 회복하는 것이 불가능한 사람은 질병에 따른 삶의 제한을 받아들이고, 현재의 질병상태에 잘 대처하도록 하여 질병으로 인한 스트레스를 감소시키고, 궁극적으로 삶의 질을 증진시켜 줄 수 있는 간호중재가 절실히 요구된다(조계화와 성기월, 2000). 또한, 선천성 또는 어릴 때 희귀난치성 질환에 이환되는 경우 평생동안 환자의 건강관련 삶의 질에 영향을 끼칠 뿐만 아니라 환자의 삶의 질이 이들을 간호하는 보호자의 육체적·정신적 건강에 영향을 끼친다(Raina 등, 2005)

선행연구에서는 희귀난치성 질환자와 이들의 간호제공자의 삶의 질이 낮음을 보고하고 있다(Miners 등, 1999; 김혜란 2004; Martinez-Martin 등, 2005;

최경자와 백경자, 2006; 김금순 등, 2007). 그러나 지금까지의 국내 연구에서는 환아와 보호자의 건강관련 삶의 질을 각각 측정하였으며, 희귀난치성 소아환자 그리고 이들에게 보살핌을 제공하는 자(이하 간호제공자)를 대상으로 건강관련 삶의 질 수준을 함께 파악하고, 환아의 건강관련 삶의 질 수준과 간호제공자의 건강관련 삶의 질과의 연관성을 파악한 연구는 없었다.

따라서 본 연구는 희귀난치성 질환아와 이들을 돌보는 간호제공자의 건강관련 삶의 질 수준과 이들의 연관성을 파악함으로써 희귀난치성 질환아 뿐만 아니라 특히, 간호제공자의 삶의 질을 증진시킬 수 있는 간호중재 개발의 기초자료를 제공하고자 시도되었다. 특히 본 연구에서 사용한 환아의 건강관련 삶의 질 측정도구는 4세 이하군과 4세 초과군 간에 설문 내용에 차이가 있어 이 도구에서 분류한 4세를 기준으로 구분하여 건강관련 삶의 질을 측정하였다.

본 연구의 구체적 목적은 다음과 같다.

첫째, 희귀난치성 환아와 간호제공자의 일반적 특성에 따른 각각의 건강관련 삶의 질 수준을 확인한다.

둘째, 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 삶의 질 간의 연관성을 질환군의 특성에 따라 확인한다.

연구 대상 및 방법

1. 연구대상자

본 연구에서 활용한 연구자료는 질병관리본부에서 수행한 「건강보험공단자료 및 병원 의무기록자료를 활용한 희귀질환 의료기관 이용현황 조사(과제번호: 2010-E00672-00)」 연구 자료 중 소아환자의 삶의 질 관련 설문조사 자료 304부(환아 304부, 간호제공자 304부)이다.

「건강보험공단자료 및 병원 의무기록 자료를 활용한 희귀질환 의료기관 이용현황 조사」 연구의 자료수집 기간은 2010년 7월 1일부터 9월 30일까지 총 3개월이었다. 현재 국내에서 희귀난치성 질환자의 모수를 알 수 없어 무작위할당 표본조사는 불가능하며, 병

원 내원 환자 대상 설문조사는 일개 병원에 내원하는 환자 수가 극소수여서 대규모 설문조사를 할 경우 많은 인력과 시간이 필요하다. 따라서 희귀난치성 질환자 대상의 설문조사를 수행하기 위하여 국내에서 희귀난치성 질환자들의 자조모임이 형성된 질환을 대상으로 하였다. 각 자조모임에 본 연구의 연구진이 참석하여 「희귀 질환 의료기관 이용현황 조사」 연구의 목적과 취지를 설명하고 연구 참여에 동의한 자조모임 가입자를 대상으로 자료를 수집하였다. 자료 수집은 연구진이 개발한 컴퓨터 웹(Web) 페이지를 활용하여 온라인 조사를 시행하였고, 소아 환자의 경우 보호자가 대리 응답하였다. 자료수집 시 대상자가 원치 않을 경우 연구 참여 동의를 철회할 수 있음과 응답된 자료는 익명으로 사용될 것임을 공지하였다.

본 연구는 한국보건 의료연구원의 연구윤리심의위원회의 승인(NECAIRB11-013)을 거쳐 수행되었다.

2. 주요 변수 및 연구 도구

1) 건강관련 삶의 질

건강관련 삶의 질은 질병과 치료가 신체적, 심리적, 사회적 기능과 안녕에 미치는 영향에 대한 환자의 다차원적 인식으로(Hollandsworth, 1988; Eiser와 Morse, 2001), 본 연구에서는 소아환자와 이들을 돌보는 간호제공자 각각에 대하여 건강관련 삶의 질을 측정하였다.

(1) 소아환자의 건강관련 삶의 질 측정

희귀난치성 질환아의 삶의 질을 측정하기 위하여 Peds QLTM 4.0 Generic Core Scales를 사용하여 보호자가 대리응답 하였다. 이 도구는 연령에 따라 4가지 모듈 즉, 만 2~4세용, 5~7세용, 8~12세용, 13~18세용으로 구성되어 있다. 이 중 2~4세용 모듈은 다른 모듈과 설문 내용에 차이가 있어 이를 고려하여 설문지 웹 개발시 연령에 따라 다르게 응답하도록 개발하였으며, 보육시설에 다니지 않을 경우는 보호자 판단 하에 다니는 경우를 가정하여 설문하도록 하였다. 각 모듈은 4가지 영역 즉, 신체영역(8문항), 정서영역(5문항), 사회영역(5문항), 학습영역(8문항)으로 구성되어 있으

며, 정서영역과 사회영역, 학습영역은 사회심리적 영역으로 묶어 계산될 수 있다(Varni 등, 1999). 본 연구에서는 각 문항의 측정과 점수 산정은 매뉴얼에서 제공하는 방법을 따랐다(Varni, 2008). 즉, 각 문항의 측정은 '전혀 문제 없음'에서 '거의 항상 문제 있음'의 5단계로 측정하였으며 이것을 0~100점('전혀 문제없음'=0점; '거의 문제없음'=25점; '가끔 문제있음'=50점; '자주 문제 있음'=75점; '거의 항상 문제있음'=100점)으로 점수화하였다. 영역별 점수는 영역 내 문항 측정값의 평균값으로 산출되었고, 사회심리적 영역은 신체영역을 제외한 3가지 영역의 평균값으로 산출되었다. 가능한 점수의 범위는 0~100점이며, 점수가 높을수록 삶의 질 정도가 높음을 의미한다.

도구의 개발 당시 부모의 대리응답에 의한 Cronbach's α 값은 .90이었고(Varni 등, 1999), 김윤정 등(2008)의 연구에서 부모의 대리응답에 의한 Cronbach's α 값은 .95이었다. 본 연구에서의 Cronbach's α 값은 .88이었다.

(2) 간호제공자의 건강관련 삶의 질 측정

희귀난치성 질환아의 간호제공자의 삶의 질을 측정하기 위하여 Short Form-12 (SF-12)를 사용하였다. SF-12는 8개 영역(Physical Functioning, Role Physical, Bodily Pain, General Health, Vitality, Social Functioning, Role emotional, Mental Health), 12문항으로 구성되어 있다. 각 문항의 측정과 점수 산출은 QualityMetric사에서 제공하는 매뉴얼에 근거하였고(Ware 등, 2002), 산출된 영역별 점수의 평균값을 활용하여 육체건강요인(Physical Component Summary: PCS) 점수와 정신건강요인(Mental Component Summary: MCS) 점수를 각각 산출하였다. 가능한 점수의 범위는 0~100점이며, 점수가 높을수록 삶의 질 정도가 높음을 의미한다. 국내에서도 기존의 다른 연구(Song et al., 2005; Lee et al., 2010)에서 사용되어 평가되었으며, 본 연구에서의 육체건강요인(PCS)과 정신건강요인(MCS)의 신뢰도 검증 결과, 각각 .81와 0.79이었다.

2) 간호제공자의 사회적 지지

간호제공자의 건강관련 삶의 질에 영향을 미칠 수 있는 사회적 지지요인으로 본 연구에서는 간호제공자가 느끼는 사회적 지지 필요 여부를 연구진이 개발한 설문문항을 활용하여 조사하였다. 설문은 총 7문항 즉, '간병의 경험이나 정보를 나눌 수 있는 기회가 필요함', '병원을 오가는 이동 서비스의 지원이 필요함', '경제적 부담(치료비, 소득 상실 등) 때문에 도움이 필요함', '살림이나 육아를 도와줄 사람이 필요함', '간병의 고충에 대한 가족의 이해가 필요함', '나(간호제공자) 자신의 휴식 및 개인 사생활을 위한 시간확보에 대한 도움이 필요함', '환자 문제로 우울할 때 도움이 필요함'으로 구성되었다. 각 문항은 4점 척도('필요 없음'=0점; 조금 필요함=1점; '보통 필요함'=2점; '많이 필요함'=3점)로 측정되었으며, 7개문항의 평균값을 구하여 사용하였다. 본 설문의 내적일치도 계수인 Cronbach's α 값은 .88이었다.

3) 인구사회학적 특성

(1) 소아환자

본 연구에 포함된 소아환자의 인구사회학적 특성은 성(gender)과 연령, 질환군, 간병인 필요 유무이다. 연령은 만 나이로 조사되었다. 환자의 연령에 따라 질환의 중증도에 차이가 있을 수 있고, 간호제공자가 느끼는 간호의 중증도 역시 차이가 있을 수 있어 4세 이하 군과 4세 초과군으로 구분하였다. 질환군은 환자의 보호자가 인지하고 있는 환자의 진단명을 기준으로 두 차례의 전문가 자문회의를 통하여 최종 2개의 질환군으로 분류하였다. 즉, 일개 대학병원의 소아과 교수 8명이 참석한 1차 자문회의 결과 5개 질환군(집중적인 의학적 접근 및 간호중재가 필요한 질환군; 외래 통원하면서 지속적으로 간호중재가 필요한 질환군; 지속적인 의학적 관리는 필요하지만 상대적으로 간호중재가 덜한 질환군; 외래를 다니면서 질환의 경과 확인 및 단순 약물복용이 필요한 질환군; 의료적 관리보다는 사회복지적인 관리가 더 필요한 질환군)으로 분류되었고, 2차 자문회의를 통하여 최종 3개 질환군(외래 또는 가

정에서 질환을 관리하면서 간호중재가 많이 필요한 질환군; 상대적으로 간호중재가 덜 필요한 질환군 또는 의학적 중재가 필요한 질환군; 사회복지 접근이 주로 필요한 질환군)으로 분류하였다. 최종에서는 사회복지군이 주로 필요한 한 군이 대상자 수가 적어(27명) 간호중재가 더 많이 필요한 군과 합쳐 2개군으로 분류를 하였다(부록 참조).

(2) 간호제공자

간호제공자의 인구사회학적 특성으로 고려된 변수는 성(gender)과 연령, 교육수준, 고용상태, 종교 유무이다. 연령은 분포를 고려하여 34세 이하, 35~44세, 45세 이상으로 구분되었고, 교육수준은 전문대 졸업 이상과 고등학교 졸업 이하로 구분되었다. 이 때 대학 중대는 고졸 이하로 구분되었다. 고용상태는 현재 직업이 있는 경우와 원래 직업이 없는 경우, 환아를 간호하기 위하여 직업을 포기한 경우로 구분하였으며, 종교 유무는 종교가 있는 경우와 없는 경우로 구분되었다.

4. 자료 분석방법

자료 분석은 SPSS WIN 15.0 프로그램을 이용하여 분석하였고 구체적인 분석방법은 다음과 같다. 모든 분석에서는 두 개의 질환군(간호중재가 주로 필요한 군, 의학적 중재가 주로 필요한 군)별로 분석하였다.

첫째, 희귀난치성 질환아와 이들을 돌보는 간호제공자의 일반적 특성은 빈도와 백분율로 파악하였다.

둘째, 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 일반적 특성에 따른 환아와 간호제공자의 삶의 질 차이를 확인하기 위하여 환자의 연령을 구분하여 t-검정 또는 분산분석을 실시하였다. 이때 삶의 질 수준은 환자의 경우 신체적 영역과 사회심리적 영역으로, 간호제공자는 육체건강요인과 정신건강요인으로 산출하였다.

셋째, 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 삶의 질 간의 연관성을 확인하기 위하여 다중 회귀분석(Multiple regression analysis)을 실시하였다. 이때 환자의 성, 연령, 간호제공자의 성과 연령 구분(34세 이하군을 기준으로 더미변수 처리), 교육수준, 종교 유무, 사회적

Appendix 1. Disease Classification

Disease Classification	
Much Demanded Nursing care	A little Demanded Nursing care or demand more medical care than nursing care
Myositis ossificans 1 (0.6%)	Tuberous sclerosis 15 (12.0%)
Muscle dystrophy, muscular dystrophy 18 (10.1%)	Ulcerative colitis 4 (3.2%)
After operation in Biliary obstruction 29 (16.2%)	Multiple Sclerosis 2 (1.5%)
Agranulocytosis 2 (1.1%)	Russel-Silver Syndrome 5 (4.0%)
Lissencephaly 2 (1.1%)	Lupus 1 (0.8%)
Adrenoleukody 7(3.9%)	Leigh disease-13 1 (0.8%)
Other congenital metabolic disease 21 (11.7%)	Marfan syndrome 2 (1.6%)
Congenital immune deficiency 7 (3.9%)	Behcet`s Disease 2 (1.6%)
Primary pulmonary hypertension 3 (1.7%)	Congenital hypothyroidism 35 (28.0%)
Spinal amyotrophy 11 (6.1%)	Epidermolysis bullosa 19 (15.2%)
Hydromyelocele, hydromyelomeningocele 44 (24.6%)	Osteogenesis imperfecta 3 (2.4%)
Fabry Disease 1 (0.6%)	Chromosomal deficiency 22 14 (11.2%)
Patau syndrome 1 (0.6%)	Williams syndrome 1 (0.8%)
Glanzmann's thrombasthenia 1 (0.6%)	Cornelia de Lange Syndrome 9 (7.2%)
ARC syndrome 4 (2.2%)	Chron's disease 4 (3.2%)
Angelman Syndrome 3 (1.7%)	Treacher collins syndrome 2 (1.6%)
Rett syndrome 5 (2.8%)	Phenylketonuria 3 (2.4%)
Achondroplasia 1 (0.6%)	Pompe'disease 3 (2.4%)
Turner's syndrome 12 (6.7%)	
Prader Willi Syndrome) 6 (3.4%)	
총 179명 (100.0%)	총 125 (100.0%)

지지를 공변량(Covariate)으로 두어 보정하였다.

성 적

1. 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 일반적 특성

본 연구에 참여한 희귀난치성 질환아 중 간호중재가 더 필요한 군은 179명으로 전체의 59%였으며 의학적 중재가 우선 필요한 군은 125명으로 전체의 41%였다.

간호중재가 더 필요하다고 응답한 군은 남아(52.5%)가 여아(47.5%)보다 많았고, 특히 4세 이하는 여아(57.0%)가, 4세 초과는 남아(58.6%)가 통계적으로 유의하게 많았다($p=.024$). 환아를 돌보는 간호제공자는 여성(78.2%)이 남성(21.8%)보다 많았다. 보호자의 연령분포는 환아의 연령군과 유의한 상관이 있었으며($p<.001$), 교육 수준 역시 환아의 연령군과 유

의한 관련성($p=.006$)이 있었다.

의학적 중재가 더 필요하다고 응답한 군은 환아의 성별부포에 큰 차이가 없었으며, 보호자의 연령분포와 환아의 연령분포간에 유의한 상관($p<.001$)이 있었으며, 보호자의 종교 유무가 유의한 차이가 있었는데 환아의 연령이 4세 초과군에서 종교가 있다는 군이 유의하게 많았다($p=.024$) (Table 1).

2. 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 특성에 따른 환아의 건강관련 삶의 질

환아의 건강관련 삶의 질 수준은 간호중재가 우선 필요한 질환군의 경우 신체적 영역 삶의 질은 46.0 (± 27.0)점, 사회심리적 삶의 질은 42.7 (± 11.1)이었으며, 의학적 중재가 우선 필요한 질환군에서는 신체적 영역 54.9 (± 26.2), 사회심리적 영역 43.9 (± 12.5)였다.

간호중재가 우선 필요한 질환군에서는 신체적 영역 삶의 질 영역은 보호자의 사회적 지지의 필요성과 유의한 음의 상관관계가 있었는데(상관계수=-0.433 ($p<0.01$)), 신체적 영역 건강관련 삶의 질 점수가 낮을수록 사회적 지지에 대한 요구가 높았다. 사회심리적 건강관련 삶의 질 점수는 환자의 연령군($p<0.001$), 보호자의 연령군($p=.005$) 그리고 보호자가 인지한 사회적 요구의 필요성과 유의한 관련($p=.048$)이 있었다. 즉, 환아와 보호자의 연령이 낮을수록, 사회적 지지의 요구가 높을수록 사회심리적 건강관련 삶의 질 역시 낮았다.

의학중재가 더 필요한 질환군에서는 환아와 보호자의 연령군에 따라 신체적 영역 건강관련 삶의 질, 사회심리적 건강관련 삶의 질 점수가 유의하게 차이가 있었는데 4세 초과군에서 신체영역 건강관련 삶의 질 점수는 63.6 (± 21.4)점, 사회심리적 건강관련 삶의 질 영역 점수 48.8 (± 11.0)으로 높았다. 신체적 영역 건강관련 삶의 질 점수는 보호자의 고용 여부에 따라 차이가 있었는데 고용되어 있는 경우 환아의 신체적 점수가 높았으며($p=.041$) 사회적 지지와는 음의 상관관계수=-.386 ($p<0.01$))이 있었다. 사회심리적 건

강관련 삶의 질은 그리고 종교 유무와 유의한 관련($p=.022$)이 있었다.

3. 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 특성에 따른 간호제공자의 삶의 질

환아의 질환군에 따른 간호제공자의 건강관련 삶의 질 점수는 Table 2와 같다. 간호중재가 우선 필요한 군에서 간호제공자의 육체건강요인 점수는 61.8 (± 11.4)점이었고, 정신건강요인 점수는 49.0 (± 12.8)점으로서 육체건강요인 점수가 높았다. 육체건강요인 점수는 여자 환아의 경우에서 간호제공자가 남자인 경우 유의하게 높았으며, 간호제공자가 직업이 있는 군이 환아의 질환으로 직업을 상실한 경우보다 유의하게 점수가 높았으며($p=.033$), 사회적 지지를 필요하다고 인지하는 경우와 음의 상관관계수=-0.195, $p=.009$)이 있었다. 정신건강요인 점수는 환아의 간호로 인한 직업을 포기한 경우가 오히려 통계적으로 유의하게 높았으며($p=.008$), 사회적 지지가 필요하다고 인지하는 경우 점수가 유의하게 높았다($p<0.001$).

Table 1. General Characteristics of Children with Rare Disease and their Caregivers

Subjects characteristics	Categories	Nursing care			p	Medical care			p
		Total	≤ 4 yr	> 4 yr		Total	≤ 4 yr	> 4 yr	
		N (%)	N (%)	N (%)		N (%)	N (%)	N (%)	
Children									
Gender	Male	94 (52.5)	34 (43.0)	60 (60.0)	0.024	62 (49.6)	23 (41.1)	39 (56.5)	0.086
	Female	85 (47.5)	45 (57.0)	40 (40.0)		63 (50.4)	33 (58.9)	30 (43.5)	
Caregivers									
Gender	Male	39 (21.8)	18 (22.8)	21 (21.0)	0.774	44 (35.2)	19 (33.9)	25 (36.2)	0.789
	Female	140 (78.2)	61 (77.2)	79 (79.0)		81 (64.8)	37 (66.1)	44 (63.8)	
Age (years)	≤ 34	60 (33.5)	49 (62.0)	11 (11.0)	<0.001	36 (28.8)	28 (50)	8 (11.6)	<0.001
	35~44	63 (35.2)	28 (35.4)	35 (35.0)		44 (35.2)	22 (39.3)	22 (31.9)	
	≥ 45	56 (31.3)	2 (2.5)	54 (54.0)		45 (36)	6 (10.7)	39 (56.5)	
Education	$\leq$ High school	58 (32.4)	17 (21.5)	41 (41.0)	0.006	43 (34.4)	17 (30.4)	26 (37.7)	0.391
	College $\leq$	121 (67.6)	62 (78.5)	59 (59.0)		82 (65.6)	39 (69.6)	43 (62.3)	
Employment	Employed	73 (40.8)	32 (40.5)	41 (41.0)	0.764	72 (58.1)	29 (51.8)	43 (63.2)	0.205
	Unemployed	65 (36.3)	27 (34.2)	38 (38.0)		43 (34.7)	24 (42.9)	19 (27.9)	
	Give up for caring	41 (22.9)	20 (25.3)	21 (21.0)		9 (7.3)	3 (5.4)	6 (8.8)	
Religion	Yes	116 (64.8)	50 (63.3)	66 (66.0)	0.706	74 (59.2)	27 (48.2)	47 (68.1)	0.024
	No	63 (35.2)	29 (36.7)	34 (34.0)		51 (40.8)	29 (51.8)	22 (31.9)	
Social support (mean $\pm$ SD)		2.1 $\pm$ 0.8	2.1 $\pm$ 0.7	2.0 $\pm$ 0.8	0.069	1.8 $\pm$ 0.8	1.9 $\pm$ 0.8	1.7 $\pm$ 0.8	0.615
Total		179 (100.0)	79 (100.0)	100 (100.0)		125 (100.0)	56 (100.0)	69 (100.0)	

의학적 중재가 우선 필요한 질환군에서 간호제공자 건강관련 삶의 질 점수는 육체건강요인이 62.6 (± 12.2)점, 정신건강요인 47.6 (± 13.2)점으로 육체건강요인 점수가 높았다. 육체건강요인 점수는 고용상태($p=.029$), 사회적 지지 필요 여부($p=.006$)에 따라 통계적으로 유의한 차이가 있었다. 즉, 간호제공자가 직업을 포기한 경우가 현재 직업이 있는 경우 또는 다른 이유로 직업을 가지지 않은 경우보다 낮았으며, 사회적 지지 필요 정도와는 음의 상관성(상관계수 $=-.243$)이 있었다. 정신건강요인 점수는 간호제공자의 성별($p=.004$), 고용상태($p=.001$), 사회적 지지 필요 정도($p<.001$)에 따라 통계적으로 유의한 차이가 있었다. 즉, 여성에게서, 간호제공자가 현재 직업을 포기한 경우가 직업이 있는 경우 또는 다른 이유로 직업을 그만 둔 경우에 비하여 높았으며, 사회적 지지가 높을수록 정신건강영역 삶의 질 점수 역시 높았다(Table 3).

4. 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 삶의 질 간의 연관성

간호중재가 우선 필요한 질환군에서 간호제공자의 육체건강요인과 환자의 삶의 질 세부 영역 간에는 통계적으로 유의한 연관성이 없었다. 간호제공자의 정신건강요인은 환자의 정서영역과 통계적으로 유의한 양의 연관성(95% CI=0.001~0.144)이 있었다. 의학적 중재가 우선 필요한 질환군의 경우 간호제공자의 정신건강요인은 환자의 정서영역과 통계적으로 유의한 양의 연관성(95% CI=0.098~0.297)이 있었다(Table 4). 즉, 두 질환군에서 환자의 연령, 성, 보호자의 성, 연령, 교육수준, 고용여부, 사회적 지지의 필요 여부 그리고 다른 요인에 해당하는 건강관련 삶의 질을 고려할 경우 간호제공자의 육체적 건강요소 부분은 환자의 건강관련 삶의 질과 관련이 없었으며, 정신건강요소 부분은 환자의 정서관련 삶의 질 점수와 유의하게 관련이 있었다.

Table 2. Health-Related Quality of Life of Patients in Characteristics of Children with Rare Disease and their Caregivers

Subjects characteristics	Categories	Nursing care				Medical care			
		Physical		Psychosocial		Physical		Psychosocial	
		Mean $\pm$ SD	p	Mean $\pm$ SD	p	Mean $\pm$ SD	p	Mean $\pm$ SD	p
Children									
Gender	Male	46.7 $\pm$ 26.1	0.720	43.8 $\pm$ 10.3	0.163	58.8 $\pm$ 25.3	0.104	43.4 $\pm$ 11.3	0.630
	Female	45.3 $\pm$ 28.0		41.4 $\pm$ 11.9		51.1 $\pm$ 26.8		44.4 $\pm$ 13.7	
Age	≤ 4 yr	42.0 $\pm$ 26.6	0.077	38.6 $\pm$ 10.1	<.001	44.3 $\pm$ 27.8	<.001	37.9 $\pm$ 11.7	<.001
	>4yr	49.2 $\pm$ 26.9		45.9 $\pm$ 10.9		63.6 $\pm$ 21.4		48.8 $\pm$ 10.9	
Caregivers									
Gender	Male	40.0 $\pm$ 22.2	0.078	40.2 $\pm$ 9.4	0.120	56.0 $\pm$ 23.3	0.732	44.1 $\pm$ 12.3	0.910
	Female	47.7 $\pm$ 28.0		43.3 $\pm$ 11.5		54.4 $\pm$ 27.8		43.8 $\pm$ 12.7	
Age (years)	≤ 34	44.5 $\pm$ 27.4	0.801	39.2 $\pm$ 12.4 ^a	0.005	45.8 $\pm$ 31.1 ^a	0.014	38.9 $\pm$ 14.8 ^a	0.011
	35~44	45.9 $\pm$ 27.1		43.1 $\pm$ 9.1 ^{a,b}		54.3 $\pm$ 22.4 ^{a,b}		44.7 $\pm$ 11.9 ^{a,b}	
	≥ 45	47.8 $\pm$ 26.7		45.9 $\pm$ 10.8 ^b		62.8 $\pm$ 23.4 ^b		47.1 $\pm$ 9.9 ^b	
Education	$\leq$ High school	46.9 $\pm$ 26.9	0.753	44.8 $\pm$ 10.1	0.075	57.3 $\pm$ 27.5	0.472	44.8 $\pm$ 13.1	0.577
	College $\leq$	45.6 $\pm$ 27.1		41.6 $\pm$ 11.5		53.7 $\pm$ 25.6		43.5 $\pm$ 12.3	
Employment	Employed	47.3 $\pm$ 25.9	0.822	41.8 $\pm$ 9.3	0.460	60.0 $\pm$ 24.0 ^a	0.041	44.7 $\pm$ 11.0	0.532
	Unemployed	45.9 $\pm$ 28.9		42.5 $\pm$ 12.1		49.1 $\pm$ 28.8 ^a		42.1 $\pm$ 14.7	
	Give up for caring	44.0 $\pm$ 26.0		44.5 $\pm$ 12.5		44.1 $\pm$ 24.8 ^a		44.8 $\pm$ 13.3	
Religion	Yes	47.1 $\pm$ 27.8	0.482	42.8 $\pm$ 11.3	0.878	58.1 $\pm$ 24.2	0.107	46.0 $\pm$ 11.8	0.022
	No	44.1 $\pm$ 25.5		42.5 $\pm$ 10.9		50.4 $\pm$ 28.6		40.8 $\pm$ 13.0	
Social support (Correlation coefficient)		-0.433	<.001	-0.148	0.048	-0.386	<.001	0.028	0.756
Total		46.0 $\pm$ 27.0		42.7 $\pm$ 11.1		54.9 $\pm$ 26.2		43.9 $\pm$ 12.5	

Abbreviation: SD, standard deviation

^{a,b}are post-hoc comparison results

Table 3. Health-Related Quality of Life of Caregivers in General Characteristics of Children with Rare Disease and their Caregivers

Subjects characteristics	Categories	Nursing care				Medical care			
		Physical Component Summary		Mental Component Summary		Physical Component Summary		Mental Component Summary	
		Mean±SD	p	Mean±SD	p	Mean±SD	p	Mean±SD	p
Children									
Gender	Male	60.2±11.8	0.044	50.3±13.5	0.152	63.8±11.4	0.306	46.1±11.8	0.201
	Female	63.6±10.7		47.5±11.8		61.5±13.0		49.1±14.4	
Age	≤4yr	61.6±11.8	0.831	49.8±14.4	0.456	64.5±11.4	0.130	47.8±14.4	0.899
	>yr	62.0±11.1		48.3±11.3		61.1±12.7		47.5±12.4	
Caregivers									
Gender	Male	65.2±9.5	0.038	48.4±12.9	0.750	64.7±10.7	0.170	43.0±13.6	0.004
	Female	60.9±11.7		49.1±12.8		61.5±12.9		50.1±12.4	
Age (years)	≤34	64.6±10.8	0.062	47.8±14.2	0.586	62.9±12.5	0.987	49.5±13.9	0.540
	35–44	60.3±11.2		50.2±12.2		62.5±10.8		46.2±12.8	
	≥45	60.5±11.8		49.0±11.9		62.5±13.5		47.5±13.2	
Education	≤High school	61.1±11.9	0.548	48.8±11.8	0.887	63.3±12.0	0.663	49.6±11.8	0.231
	College≤	62.2±11.2		49.1±13.2		62.3±12.4		46.6±13.9	
Employment	Employed	64.5±9.7a	0.033	46.1±11.7 ^a	0.008	63.9±11.4 ^a	0.029	44.9±13.4 ^a	0.001
	Unemployed	60.4±12.0 ^{a,b}		49.2±13.2 ^{a,b}		63.2±11.9 ^a		48.8±11.6 ^a	
	Give up for caring	59.4±12.5 ^b		53.8±12.7 ^b		52.6±14.5 ^b		61.8±8.9 ^b	
Religion	Yes	60.8±11.4	0.122	48.3±12.7	0.346	61.9±12.6	0.390	47.3±12.6	0.727
	No	63.6±11.2		50.2±13.0		63.8±11.7		48.1±14.2	
Social support (Correlation coefficient)		–0.195	0.009	0.365	<.001	–0.243	0.006	0.422	<.001
Total		61.8±11.4		49.0±12.8		62.6±12.2		47.6±13.2	

Abbreviation: SD, Standard Deviation

^{a,b}are post-hoc comparison results

Table 4. Multiple regression analysis between Children with Rare Disease and their Caregivers*

HRQOL	Nursing care						Medical care					
	Physical Component Summary			Mental Component Summary			Physical Component Summary			Mental Component Summary		
	Unstandardized Coefficients β	95% CI for β		Unstandardized Coefficients β	95% CI for β		Unstandardized Coefficients β	95% CI for β		Unstandardized Coefficients β	95% CI for β	
		Lower	Upper		Lower	Upper		Lower	Upper		Lower	Upper
Physical	0.016	–0.060	0.092	–0.057	–0.139	0.025	0.089	–0.019	0.197	0.001	–0.103	0.105
Emotional	0.018	–0.049	0.085	0.072	0.001	0.144	–0.034	–0.138	0.069	0.197	0.098	0.297
Social	–0.048	–0.154	0.058	–0.090	–0.204	0.024	–0.037	–0.174	0.100	0.002	–0.130	0.134
School	0.091	–0.031	0.212	–0.032	–0.162	0.099	0.104	–0.078	0.285	0.016	–0.159	0.191

Abbreviations: HRQOL, health-related quality of life; CI, confidence intervals

*Multiple regression analyses controlled for patients' gender and age, and caregivers' gender, age category, education level, employment, religion, and social support.

고 찰

희귀난치성 질환의 장기간 투병은 가족 전체의 정상적인 활동을 어렵게 하고 가족 관계에 어려움을 발생시킨다. 또한 간병을 맡은 가족들이 사회관계에서 단절되는 양상을 보이기도 한다. 특히 환자의 연령이 어린 경우 거의 모든 시간에서 보호자의 보살핌을 필요로

하기 때문에 환자를 간병하는 보호자의 사회생활에 제약이 발생하며(김재용, 2002), 가족구조의 변화와 역할 혼란, 나아가 보호자의 삶의 질에 부정적인 결과를 초래하게 된다(김혜란, 2004). 이러한 측면에서 희귀난치성 질환아와 이들을 돌보는 간호제공자의 건강관련 삶의 질 수준 그리고 두 군간의 건강관련 삶의 질의 관련성을 검토함으로써 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 삶의 질 증진을 위한 간호중재 개발의 기초자료

를 생성하고자 시도되었다.

연구 결과 환자 및 간호제공자의 건강관련 삶의 질 점수는 신체영역(육체건강요인)이 사회심리적 영역(정신건강요인)보다 높았는데, Cohen과 Biesecker (2010)는 체계적 문헌고찰(Systematic review)을 통하여 기존의 유전질환을 가지고 있는 환자들을 대상으로 삶의 질 수준을 분석한 결과 일부 연구에서 육체적 건강관련 점수는 질환에 영향을 받지 않지만 사회심리적 건강관련 점수는 많은 영향을 받는다고 보고하여 본 연구 결과를 뒷받침한다. 연구대상자들이 남들에게는 드문 질환을 평생 동안 가지고 살아 가야되는 희귀난치성 질환자임을 감안할 때 쉽게 드러나는 육체적 영역의 삶의 질 뿐 만 아니라 오히려 정신적 영역에 대한 사회적 관심이 더 필요하다.

소아환자의 삶의 질 수준은 의학적 중재가 필요한 군의 신체영역을 제외하면 중위점수(50점)보다 낮았다. 동일한 도구로 희귀질환의 일종인 Glycogen Storage Disease Type I 질환아를 대상으로 삶의 질을 연구한 Storch 등(2008)의 연구결과에서는 70점대의 점수 분포를 보고하여 본 연구결과보다 높은 삶의 질 점수를 제시하였는데 이러한 연구결과의 차이는 질환의 특성에서 발생한 차이일 가능성이 있다. 즉, 본 연구에서는 다양한 질환군이 포함되어 있어 직접적인 비교는 어렵다. 국내 연구에서는 희귀난치성 질환아를 대상으로 삶의 질 수준을 평가한 선행연구가 없어 삶의 질 수준을 직접 비교하기에는 제한점이 있지만, 김혜란(2004)은 성인 희귀난치성 환자의 삶의 질 수준을 중위점수 이상으로 제시하여, 본 연구결과보다 높은 삶의 질 수준을 보고하였다. 또한, 천식환아를 대상으로 본 연구와 동일한 도구로 조사한 연구 결과(서강진 등, 2008)에서는 70점 이상의 건강관련 삶의 질 점수를 보여 희귀난치성 질환아의 점수가 상당히 낮음을 알 수 있다. 희귀질환은 사회적 관심이 낮을뿐 만 아니라 질환이 난치로 이어지는 경우가 많아 소아기에 이러한 질환에 이환될 경우 육체적, 사회심리적 건강관련 삶의 질 점수가 다른 질환보다 더 낮을 가능성이 있다.

본 연구에서의 소아환자의 삶의 질 수준은 환자의

연령과 관련이 있었고 성별과는 관련이 없었다. 즉, 4세 초과 환아들의 건강관련 삶의 질 점수가 높았는데, 희귀난치성 소아환자를 대상으로 삶의 질 수준을 측정한 선행연구가 없어 연구결과를 직접 비교하기는 어렵지만, 암환자와 성인 희귀난치성 질환자를 대상으로 삶의 질 수준을 측정한 선행연구에서는 삶의 질 수준이 연령과 관련이 있고, 성별과는 관련이 없음을 보고하여 본 연구결과와 같은 결과를 제시하였다(김혜란, 2004; Yesilbalkan 등, 2010). 본 연구의 조사대상 질환의 대부분이 선천성이거나 아주 이른 나이에 발병하는 질환임을 감안할 때 연령이 높은 환자의 경우 본인이 앓고 있는 질환에 환아가 어느 정도 적응이 되었고, 질환의 중증도가 심해 사망률이 높은 질환의 경우 연령이 높은 군에서는 상대적으로 중증의 환아가 적을 가능성이 있어 환자의 삶의 질이 높을 가능성이 있다(Cohen과 Biesecker, 2010). 그렇지만 소아암 생존 청소년의 삶의 질 수준을 측정한 김윤정 등(2008)은 환자의 성별과 연령이 삶의 질 수준과 관련이 없음을 보고하여 본 연구결과와는 차이가 있다. 그러나 이러한 연구결과의 차이는 구체적 연구대상의 차이에서 기인한 결과로 유추할 수 있다.

간호제공자의 삶의 질 수준에서 육체건강요인은 중위점수(50점)보다 높았으나 정신건강요인은 낮았다. 이는 선행연구에서 보고한 희귀난치성 환자의 간호제공자의 삶의 질 수준과 비슷한 수준이고(최경자와 백희정, 2006; 김금순 등, 2007), 환자의 돌봄 과정에서 스트레스 등이 많이 높아진다는 연구 결과(Storch 등, 2008)와 일치하여 환자 돌봄 과정에서 간호제공자의 육체적 영역보다는 정신적 영역에서 더 많이 사회적 제약이 발생됨을 알 수 있었다.

간호제공자의 삶의 질 수준은 질환군에 상관없이 고용 유무, 사회적 지지의 필요 정도가 육체적 건강요인과 정신건강요인에서 건강관련 삶의 질 점수가 높았다. 선행연구에서도 고용상태가 관련이 있음을 보고하여 본 연구결과와 유사한 결과를 제시하였다(최경자와 백희정, 2006; 김금순 등, 2007; Yesilbalkan 등, 2010). 본 연구에서는 고용상태와 사회적 지지의 필요 여부의

경우 육체건강요인과 정신건강요인에서 반대 방향으로 관련이 있었다. 환자의 간호를 위하여 직업을 포기한 경우, 사회적 지지가 필요하지 않다고 인지하고 있는 경우에서 육체건강요인 점수는 낮지만 정신건강요인 점수는 높았는데 이는 연구 대상자들이 자조모임에 참여하고 있음으로 인하여 이러한 결과가 초래되었을 가능성이 있다. 즉, 환자의 질환으로 인하여 직업을 상실하고, 또한 사회적 지지는 필요하지만 새로운 차원에서 자조모임에 가입 또는 결성하게 되어 서로 간의 간호제공자로서 정신적 측면의 역량을 강화할 수 있는 기회가 제공됨에 따라 점수가 높을 가능성이 있다. 하지만 이러한 결과에 대해서는 이후 각 자조모임을 통한 역량강화 유무라는 연구가 실시되어 확인이 되어야 할 결과이다.

환아의 건강관련 삶의 질과 간호제공자의 건강관련 삶의 질의 연관성은 정신건강요인 삶의 질 점수만이 환아의 정서영역의 점수와 유의한 연관성이 있었다. 결과적으로 간호제공자의 삶의 질 영역 중 특히 낮은 정신건강요인의 삶의 질은 환아의 정서적 건강과 가장 관련성이 높아 환아에게 간호 제공시 정서적 지지를 더 고려하여 이를 향상시킬 수 있는 간호 제공이 될 때 간호제공자의 건강관련 삶의 질 점수가 함께 향상될 수 있을 것이다. 희귀난치성 질환으로 진단이 되는 그 순간부터 질병을 사회심리적으로 수용하고, 발생 가능한 다양한 상황에 정서적으로 대처할 수 있도록 환아에게 간호서비스가 제공되면 결과적으로 간호제공자의 정신적 영역의 삶의 질 역시 향상될 것이다.

본 연구는 희귀난치성 질환아와 이들을 돌보는 간호 제공자의 건강관련 삶의 질 증진을 위한 간호중재 개발의 기초자료를 제공하기 위하여 시도되었다. 그러나 본 연구는 다음의 제한점을 가지고 있다.

첫째, 본 연구에서는 건강관련 삶의 질에 영향을 미치는 질환관련 요인, 건강행태, 사회심리적 변수 등 다양한 요인을 고려하지 못하여 추후 연구가 필요하다. 둘째, 환아의 건강관련 삶의 질을 측정시 간호제공자의 대리응답 자료를 활용하였다. Brown 등(2008)은 환자의 삶의 질 수준을 파악하기 위하여 간호제공자의

대리응답 자료가 활용될 수 있음을 보고하였고, 특히 소아환자의 경우 더욱 그러하다고 하였다(Palmer 등, 2007). 국내의 경우 Kim 등(2008)은 소아암 생존 청소년의 삶의 질 수준 측정에서 자가보고 결과와 부모의 대리응답 결과가 일치함을 보고하였다(김윤정 등, 2008). Petrou (2003)는 삶의 질 하부 영역 중 질병의 증상과 신체기능 관련해서는 부모의 대리응답 자료가 가장 신뢰도가 높다고 밝혀 비록 보호자가 대리로 응답하였지만 환아의 건강관련 삶의 질을 보여준다고 할 수 있다. 그러나 이후 환아가 직접 응답한 결과와 부모가 대리로 응답한 결과를 비교하는 연구가 필요하다. 셋째, 본 연구는 대상자 선정시 임의표본추출방법을 사용한 서술적 조사연구로써 본 연구결과를 희귀난치성 소아환자와 이들의 간호제공자 전체로 일반화하는 데는 제한점이 있다. 따라서 해석시 주의가 필요하다.

희귀난치성 질환은 선천성 또는 후천적 요인으로 발생되지만 신체적 사회심리적 건강관련 삶의 질 영역에서 다른 어느 질환군보다도 더 많은 장애를 가질 수 있다. 그러므로 진단이 되는 그 순간부터 환아 및 보호자가 질병을 정서적으로 수용하고, 발생 가능한 다양한 상황에 능동적으로 대처할 수 있도록 자기 정서적 역량을 높일 수 있는 간호중재 서비스가 제공되면 환아와 간호제공자의 건강관련 삶의 질이 모두 향상될 것이다.

결 론

본 연구는 희귀난치성 소아환자와 이들의 간호제공자를 대상으로 삶의 질 수준과 이들의 상관성을 검토함으로써 희귀난치성 질환아와 간호제공자의 삶의 질 증진을 위한 간호중재법 개발의 기초자료를 제공하고자 시도되었다.

희귀난치성 질환아의 삶의 질 수준은 신체영역보다는 사회심리적 영역 점수가 낮았으며, 환아의 연령과 간호제공자의 나이 그리고 사회적 지지의 필요 정도와 관련이 있었다. 간호제공자의 삶의 질 수준은 육체건강요인보다는 정신건강요인의 점수가 더 낮았고, 육체

건강요인과 정신건강요인 둘 다 질환군에 상관없이 간호제공자의 고용여부, 사회적지지 필요정도와 유의하였는데 환자의 간호를 위하여 직업을 포기한 경우, 사회적 지지가 필요하지 않다고 인지하고 있는 경우에서 육체건강요인 점수는 낮지만 정신건강요인 점수는 높았다. 환자의 건강관련 삶의 질과 간호제공자의 건강관련 삶의 질의 연관성은 정신건강요인만이 환자의 정서영역과 유의한 연관성이 있었다.

이상과 같이 희귀난치성 환아와 이들을 돌보는 간호제공자 모두 건강관련 삶의 질이 낮게 나타났다. 또한 환아와 간호제공자는 다양한 지지를 필요로 하고 있다. 이러한 점에서 자기 정서적 역량 강화 등을 통한 환아와 간호제공자의 사회심리적 영역이 강화되도록 할 때 환아 뿐 만 아니라 간호제공자의 건강관련 삶의 질까지 증진될 수 있도록 하여야 할 것이다.

참고문헌

- Kim KS, Choe MA, Hah YS, Yi M, Kim BJ et al. Depression and Quality of Life among Family Caregivers of Patients with Parkinson's Disease in South Korea. *Korean J Rehabil Nurs* 2007;10(2): 90-98.
- Kim YJ, Cha HG, Kim CA, Park YJ, Kim HJ et al.. Child Cancer Survivors' Quality of Life Based on Their Parents' Support and Past History *J Korean Acad Psychiatr Ment Health Nurs* 2008;17(1):85-96.
- Kim JY. A study of rare and intractable disease management project: Current effects and future strategies. Korean Institute for Health and Social Affairs. 2002.
- Kim HR. Survey of Health Care Status and Quality of Life of Patients with Rare and Incurable Diseases In G City. Graduate School of Cheonnam National University(Master). 2004.
- Seo KJ, Kim GH, Yu BK, Yeo YK, Kim JH. et al.. Effects of an intensive asthma education program on asthmatic children and their caregivers. *Korean Journal of Pediatrics*, 2008;51(2):188-203.
- Korean Food & Drugs Administraion. The Rule of Rare drugs criteria. 2012
- Lee KW, Ha MK, Ha KS, Kim RB, Park KI. The Association of Social Support and Quality of Life of Stroke Patients in a City. *J Agri Med & Community Health* 2010;35(1):46-55
- Song JS, Park WS, Choi HS, Seo JC, Kwak YH, Kim SA, et al. Pesticide exposure of alpine agricultural workers in Gangwon-do and the measurement of their health status measured by SF-12. *Korean J Pestic Sci* 2005; 9(4): 287-291.
- Chun JH, Kang HK. Self-Care and Associating Factors in Hemodialysis Patients. *Journal of Korean Society for Health Education and Promotion* 1999; 16(1):149-166
- Jo KH, Sung KW. The Effect of Anticipated Variables on Hemodialysis Patient's Quality. *Journal of Korean Academy Nursing* 2000;30(2):413-424.
- Choi KJ, Baek HC. Burden and Quality of Life in Caregivers of Patients with Rare and Incurable Disease. *Journal of Korean Academy of Community Health Nursing* 2006;17(3):364-375.
- Aronson, JK. Rare diseases and orphan drugs. *Br J Clin Pharmacol* 2006;61(3):243-5.
- Brown PD, Decker PA, Rummans TA, Clark MM, Frost MH et al. A prospective study of quality of life in adults with newly diagnosed high-grade gliomas: comparison of patient and caregiver ratings of quality of life. *Am J Clin Oncol* 2008; 31(2):163-8.
- Choen JS, Biesecker BB. Quality of Life in Rare Genetic Conditions: A Systematic Review of the Literature. *Am J Med Genet* 2010;152A(5):1136-1156.
- Eiser C, Morse R. Quality-of-life measures in chronic diseases of childhood. *Health Technol Assess* 2001;5(4):1-157.
- Hollandsworth JG. Evaluating the impact of medical treatment on the quality of life: a 5-year update. *Soc Sci Med* 1988;26(4):425-34.
- Lavandeira, A. Orphan drugs: legal aspects, current situation. *Haemophilia*, 2002;8(3):194-8.
- Martinez-Martin P, Benito-Leon J, Alonso F, Catalan MJ et al. Quality of life of caregivers in Parkinson's disease. *Qual Life Res* 2005;14(2):463-72.
- Miners AH, Sabin CA, Tolley KH, Jenkinson C, Ebrahim, S, Lee CA. Assessing health-related quality-of-life in patients with severe haemophilia A and B. *Psych Health Med* 1999;4(1):5-15.
- Orphan.net. About rare diseases. 2010. available from

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN

- Palmer SN, Meeske KA, Katz ER, Burwinkle TM, Varni JW. The PedsQL™ brain tumor module: initial reliability and validity. *Pediatr Blood Cancer*, 2007;49(3):287–93.
- Petrou, S. Methodological issues raised by preference based approaches to measuring the health status of children. *Health Econ*, 2003;12(8):697–702.
- Raina P, O'Donnell M, Rosenbaum P, Brehaut J, Walter SD, et al. The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy. *Pediatrics*, 2005;115(6):e626–636
- 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;33:728–738.
- Varni JW. Scaling and Scoring of the Pediatric Quality of Life Inventory™: PedsQL™ (8th ed). France: Mapi Research Trust.
- Varni JW, Seid M, Rode CA. The PedsQL (TM): Measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care*, 1999;37(2):126–39.
- Ware JE, Kosinski M, Turner-Bowker DM, Gandek B. How to score version 2 of the SF-12 health survey (with a supplement documenting version 1): QualityMetric Inc. 2002.
- Yesilbalkan OU, Ozkutuk N, Ardahan, M. Comparison Quality of Life of Turkish Cancer Patients and Their Family Caregivers. *Asian Pac J Cancer Prev* 2010;11:1575–9.

K C I