

# Emocjonalno-społeczne problemy rodziców dzieci chorych na galaktozemię. Przyczynek do dyskusji na temat roli wsparcia psychologicznego rodzin pacjentów dotkniętych wrodzonymi błędami metabolizmu

## Parents of galactosemic children and their socio-emotional problems. A starting point for discussion about psychological support for families with inborn errors of metabolism

AMANDA KRZYWDZIŃSKA<sup>1/</sup>, BARBARA RADOMYSKA<sup>2/</sup>, KAMIL K. HOZYASZ<sup>1/</sup>

<sup>1/</sup> Klinika Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

<sup>2/</sup> Poliklinika Instytutu Matki i Dziecka, Poradnia Chorób Metabolicznych w Warszawie

**Wprowadzenie.** Galaktozemię klasyczną charakteryzuje zróżnicowany przebieg kliniczny z późnymi powikłaniami, pomimo stosowania restrykcyjnego leczenia dietetycznego. Zaburzenia w zakresie funkcjonowania poznawczego wpływają zarówno na sytuację pacjenta, jak i jego rodziny, generując poczucie niepewności i napięcia.

**Cel badań.** Analiza wpływu galaktozemii klasycznej u dziecka na społeczno-emocjonalne funkcjonowanie rodziców, wyrażone za pomocą zmiennych stresu i lęku.

**Materiał i metody.** Badaniem objęto grupę 50 rodziców dzieci chorych na galaktozemię i 53 rodziców dzieci zdrowych. Do oceny zmiennych społeczno-emocjonalnych wykorzystano Kwestionariusz Poczucia Stresu (KPS), drugą podskale Inwentarza Stanu i Cechy Lęku (STAI) oraz autorską ankietę zawierającą pytania o dane socjoekonomiczne.

**Wyniki.** W porównaniu do rodziców dzieci zdrowych, w grupie obciążonej galaktozemią stwierdzono zwiększenie poziomu lęku i stresu ( $p < 0,001$ ) oraz obniżenie subiektywnej oceny sytuacji materialnej ( $p < 0,001$ ) i zadowolenia z opieki lekarza POZ ( $p < 0,001$ ). Najbardziej były zwiększone mediany napięcia emocjonalnego (+83%) oraz stresu zewnętrznego (+66,7%). U matek dzieci z galaktozemią poziom stresu ogólnego oraz jego wszystkich trzech wymiarów był ok. 1,5 krotnie wyższy niż u ojców, czego nie zaobserwowano w grupie porównawczej. Poziom lęku jako cechy ( $p < 0,05$ ) i stresu ogólnego ( $p < 0,001$ ) był większy wśród rodziców posiadających dziecko z galaktozemią w wieku nastoletnim niż niemowlęco-przedszkolnym.

**Wnioski.** Rodzice dzieci z galaktozemią ponoszą wysokie koszty emocjonalne, behawioralne i finansowe. Postulujemy konieczność zmian organizacyjnych w obszarze opieki nad chorymi z galaktozemią i innymi wrodzonymi zaburzeniami metabolizmu, umożliwiające zapewnienie stałej opieki psychologicznej i łatwego dostępu do wyspecjalizowanego pracownika socjalnego.

**Słowa kluczowe:** galaktozemia klasyczna, stres, lęk, opieka nad dzieckiem, zaburzenia metabolizmu

**Background.** Classic galactosemia is characterized by a diverse clinical course with co-existing late complications, despite restrictive dietary treatment. Disturbances in cognitive functioning affect the patient and his family's well-being by generating insecurity and tension.

**Aim.** To analyze the classical galactosemia influence over parents' socio-emotional functioning, measured by the level of stress and anxiety.

**Material & Methods.** The study group consisted of 50 parents of galactosemic children and 53 parents of healthy children. The socio-emotional variables were evaluated with the following methods: Stress-Index Questionnaire (KPS), the second subscale of State-Trait Anxiety Inventory (STAI), and an original questionnaire containing questions about socio-economic status.

**Results.** An increased level of anxiety and stress ( $p < 0.001$ ), as well as a decreased subjective assessment of material situation ( $p < 0.001$ ) and GP care satisfaction ( $p < 0.001$ ) were observed in the experimental group in comparison to the parents of healthy children. The medians of both emotional tension (+83%) and external stress (+66.7%) levels were significantly higher in the experimental group. The evaluation of general stress level and its all dimensions showed that those parameters were approximately 1.5x higher among mothers than fathers, which was not observed in the control group. The level of trait anxiety ( $p < 0.05$ ) and general stress ( $p < 0.001$ ) in the experimental group was higher among parents of adolescents than those of pre-school children.

**Conclusions.** The parents of galactosemic children bear high emotional, behavioral and financial burden. We propose changes in healthcare organization for patients with galactosemia and other inborn errors of metabolism in order to ensure constant psychological care and easy access to specialized social workers.

**Key words:** classic galactosemia, stress, anxiety, childcare, metabolic disorders

## Wstęp

Klasyczna galaktozemia jest uwarunkowanym genetycznie (dziedzicznym autosomalnie recesywnie) błędem metabolizmu galaktozy spowodowanym brakiem lub znacznym deficytem aktywności urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanowej (GALT) (OMIM 230400) [1]. Średnia częstość występowania tego defektu w Europie jest szacowana na 1:23 000 – 1:44 000 [1].

U osób dotkniętych chorobą, spożywających produkty zawierające galaktozę, blok enzymatyczny skutkuje nagromadzeniem toksycznych metabolitów (galaktozo-1-fosforanu i galaktitolu) odpowiedzialnych za uszkodzenie narządów – wątroby, nerek, mózgu, soczewek oczu oraz jajników [2].

Głównym źródłem pokarmowym galaktozy jest cukier mleczny – laktoza, zawarta w pokarmie kobiecym oraz mleku każdego gatunku ssaków lądowych. Galaktoza występuje ponadto w podrobach oraz (w różnych ilościach) w wielu produktach roślinnych – owocach, warzywach, środkach konserwujących i zagęstnikach stosowanych w przemyśle spożywczym [3].

Przebieg galaktozemii można podzielić na dwie fazy: ostrą – rozpoczynającą się w pierwszych dniach życia noworodka, najczęściej o burzliwym przebiegu (prowadzącym do zgonu w przypadku braku interwencji dietetycznej), oraz przewlekłą, z objawami ujawniającymi się w trakcie leczenia dietetycznego [3].

Ostry początek, zainicjowany karmieniem mlekiem, manifestuje się zaburzeniami czynności wątroby (żółtaczką, skazą krwotoczną, hipoglikemią, hipoalbuminemią prowadzącą do obrzęków i wodobrzusza), nerek (tubulopatią) oraz skłonnością do infekcji (najczęściej posoczną *E. coli*). U części noworodków jest obserwowane zmętnienie soczewek a nawet zaćma. Towarzyszą im zazwyczaj mniej charakterystyczne objawy ogólne – brak łaknienia, wymioty, biegunka, senność, ubytek masy ciała i obniżone napięcie mięśniowe [4-6].

Leczenie galaktozemii jest wyłącznie dietetyczne i polega na ograniczeniu spożycia galaktozy głównie poprzez wykluczenie z diety jej głównych źródeł – mleka i jego przetworów.

W ostrej fazie choroby, a następnie przez cały okres niemowlęcy, są stosowane mlekozastępcze mieszanki bezlaktozowe (Nutramigen, Isomil, Humana SL, Bebilon sojowy). Wykluczenie mleka powoduje szybką poprawę stanu klinicznego noworodka [7, 8].

W leczeniu przewlekłym, wraz z rozszerzaniem diety niemowlęcia, a następnie dziecka o inne produkty spożywcze, poza wykluczeniem mleka, serów, śmietany, jogurtów, masła, maślanki, serwatki i lodów

ogranicza się spożycie produktów roślinnych o dużej zawartości galaktozy (m.in. roślin strączkowych), podrobów zwierzęcych i produktów, w skład których wchodzi (np. pasztetów), słodczy i ciast zawierających mleko [3]. Ze względu na szerokie zastosowanie w przemyśle spożywczym (w tym wędliniarskim) mleka, laktozy oraz serwatki, przed zakupem gotowych produktów jest konieczne każdorazowo sprawdzanie ich składu zamieszczonego na etykiecie. Dieta w galaktozemii obowiązuje przez całe życie.

Postać przewlekła określana również mianem odległych następstw galaktozemii, stanowi duży problem kliniczny a przyczyn jej występowania dotychczas nie wyjaśniono. Odległe następstwa pojawiają się pomimo wczesnego wdrożenia diety bezmlecznej, prawidłowych parametrów metabolicznych będących obiektywnymi wskaźnikami przestrzegania diety, a także niezależnie od rodzaju mutacji w genie *GALT*.

Najczęstsze problemy chorych po okresie niemowlęcym to: zaburzenia mowy (opóźnienie rozwoju mowy czynnej, zaburzenia artykulacji, dyspraksja) [9-11], zaburzenia rozwoju umysłowego z cechami degradacji funkcji intelektualnych postępujących z wiekiem (stwierdzone u ok. 50% pacjentów) [9, 12-14], niewydolność jajników (dotykająca 80% pacjentek) [15], osteopenia/osteoporoza [1, 16], zaburzenia neurologiczne z dominującymi objawami mózdkowymi i pozapiramidowymi [5]. U większości dzieci i młodzieży występują trudności z nauką na różnych etapach edukacji, szczególnie w zakresie matematyki (operacji liczbowych oraz rozumienia treści zadań) [17, 18].

Chorzy na galaktozemię wymagają systematycznej opieki medycznej przez całe życie. Ze względu na różnorodność problemów powinna być to opieka wielodyscyplinarna: metaboliczna, okulistyka, psychologiczno-pedagogiczna, logopedyczna, a u pacjentek powyżej 10 r.ż. – także ginekologiczna [2].

Podczas udzielania świadczeń medycznych przewlekłym chorym dzieciom należy zwracać uwagę na sytuację społeczno-emocjonalną ich opiekunów, ponieważ odgrywają nadrzędną rolę w procesie leczenia i rehabilitacji [19]. Na rodzicach spoczywa odpowiedzialność za prawidłowe wypełnianie zaleceń lekarskich oraz pełne wykorzystanie oferty systemów ochrony zdrowia i edukacji [20]. Co więcej, rodzice w procesie wychowawczym kształtują zachowania zdrowotne swoich dzieci. Ich predyspozycje psychiczne, postawy oraz przekonania wyznaczają ramy dla funkcjonowania całego systemu rodzinnego [21].

## Cel badań

Analiza wpływu galaktozemii u dziecka na społeczno-emocjonalne funkcjonowanie rodziców, wy-

rażone za pomocą zmiennych stresu, lęku oraz oceny sytuacji materialnej i zadowolenia z opieki lekarza podstawowej opieki zdrowotnej (POZ).

## Materiał i metody

### Uczestnicy badania

Grupę badaną stanowiło 50 rodziców (32 kobiety i 18 mężczyzn, w wieku od 26 do 69 lat, średnio 37 lat) dzieci chorych na galaktozemię w wieku 2-6 lat (średnio 4,7 lat;  $n=27$ ) i w wieku 14-18 lat (średnio 16 lat;  $n=23$ ). Grupa porównawcza obejmowała 53 rodziców dzieci bez chorób przewlekłych (28 kobiet i 25 mężczyzn, w wieku od 24 do 62 lat, średnio 39 lat). Grupę porównawczą dobrano pod kątem cech socjodemograficznych, takich jak miejsce zamieszkania, wiek rodzica oraz wiek dziecka. Na przeprowadzenie badania uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej przy Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Każdego z uczestników zaznajomiono z celem, procedurą oraz poproszono o pisemne wyrażenie zgody na udział w badaniu.

### Metody

Do oceny nasilenia stresu ogólnego użyto Kwestionariusza Poczucia Stresu (KPS) Mieczysława Plopy i Ryszarda Makarowskiego [22]. Jest to narzędzie wykorzystywane zarówno w Polsce, jak i zagranicą [23, 24]. KPS umożliwia obliczenie zbiorczego wyniku informującego o uogólnionym poziomie stresu, na który składają się trzy wymiary: napięcie emocjonalne, stres zewnętrzny oraz stres intrapsychiczny. Napięcie emocjonalne rozumiane jest jako doświadczanie przez jednostkę subiektywnego poczucia niepokoju oraz nadmiernej nerwowości. Objawia się brakiem energii do działania i poczuciem zmęczenia bez obiektywnego źródła. Stres zewnętrzny odnosi się do odczuwania przez osobę nieprzyjemnych doznań wynikających z sytuacji społecznej leżącej poza jednostką. Podłożem stresu intrapsychicznego jest subiektywne poczucie osobistej wadliwości i braku kompetencji. Towarzyszą mu trudności natury egzystencjalnej oraz persewercje myślowe na temat przeszłych, nieprzyjemnych wydarzeń. Stres intrapsychiczny wiąże się z niemożnością radzenia sobie z przeżyciami wewnętrznymi. KPS składa się z 27 stwierdzeń, do których odnosi się ankietowany zaznaczając na pięciostopniowej skali najbardziej właściwą dla siebie odpowiedź.

Do oceny nasilenia lęku, definiowanego jako względnie stała cecha osobowości, posłużono się drugą podskalą Inwentarza Stanu i Cechy Lęku (*State-Trait Anxiety Inventory* – STAI) [25]. Składa się ona z 20 pozycji, a badany przy każdej z nich wybiera jedną z czterech skategoryzowanych odpowiedzi. Wykorzy-

stano także autorską metryczkę zawierającą pytania o zmienne socjodemograficzne oraz oceniające sytuację materialną i zadowolenie z opieki pediatrycznej w miejscu zamieszkania dziecka. Pytania odnoszące się do subiektywnej oceny sytuacji materialnej oraz zadowolenia z lekarza POZ przedstawiono na pięciostopniowej skali, której krańce opisywały odpowiedzi: bardzo źle i bardzo dobrze.

Analizę statystyczną wyników badania przeprowadzono przy pomocy testu *t* studenta dla prób niezależnych, a w przypadku kiedy założenia tego testu nie zostały spełnione zastosowano jego nieparametryczny odpowiednik – test *U* Manna-Whitney'a. Zależności pomiędzy zmiennymi oceniono wykorzystując współczynnik korelacji Pearsona albo rang Spearmana w zależności od rozkładów analizowanych zmiennych. Jako istotny statystycznie przyjęto poziom istotności  $p=0,05$ . Uzyskane wyniki poddano analizie teoretycznej odnoszącej się do paradygmatów obiektywistycznych, jak i subiektywistycznych.

## Wyniki

Spośród siedmiu zmiennych zależnych jedynie lęk cechą posiadał w porównywanych grupach rozkład zgodny z normalnym. Pozostałe zmienne: stres ogólny, napięcie emocjonalne, stres intrapsychiczny, stres zewnętrzny, ocena sytuacji materialnej i ocena lekarza POZ odbiegały istotnie od rozkładu normalnego.

Stwierdzono istotną statystycznie różnicę w poziomie cechy lęku u rodziców dzieci zdrowych i chorych. Rodzice dzieci dotkniętych galaktozemią posiadali wyższy poziom cechy lęku niż rodzice dzieci zdrowych ( $\bar{x}(SD)=44,12\pm 9,55$  vs.  $\bar{x}(SD)=33,43\pm 5,06$ ;  $p<0,001$ ). Wyniki porównania pozostałych zmiennych testem *U* przedstawiono w tabelach I, II, III i IV. Rodzice dzieci chorych na galaktozemię charakteryzowali się także wyższym poczuciem napięcia emocjonalnego, stresu zewnętrznego i stresu intrapsychicznego, co przekładało się na istotnie statystycznie wyższy poziom stresu ogólnego (tab. I). W grupie badanej mediana poziomu napięcia emocjonalnego była najbardziej zwiększona (+83%) w porównaniu do rodziców zdrowych dzieci, natomiast obserwowano relatywnie mały wzrost mediany poziomu stresu intrapsychicznego (+34,6%). U matek dzieci chorych na galaktozemię poziom stresu ogólnego oraz jego wszystkich trzech wymiarów był ok. 1,5 krotnie wyższy niż u ojców (tab. II). Podobnych różnic zależnych od płci rodziców nie stwierdzono w grupie porównawczej. Poziom lęku jako cechy i stresu ogólnego był istotnie statystycznie większy wśród rodziców posiadających dziecko chore na galaktozemię w wieku nastoletnim niż niemowlęco-przedszkolnym (tab. III), czego nie obserwowano w grupie porównawczej. Nie stwierdzo-

no wpływu płci dziecka na poziom lęku jako cechy oraz stresu ogólnego i analizowanych oddzielnie jego trzech wymiarów. W porównaniu do rodziców dzieci zdrowych, matki i ojcowie chorych na galaktozemię byli mniej zadowoleni z opieki pediatrycznej w ramach POZ oraz gorzej oceniali swój status materialny (tab. IV).

U rodziców dzieci dotkniętych galaktozemią obserwowano umiarkowaną dodatnią korelację pomiędzy ich wiekiem a lękiem cechą, stresem ogólnym oraz jego trzema wymiarami (tab. V). Podobną zależność pomiędzy poziomem lęku i stresu w grupie badanej zidentyfikowano także w odniesieniu do wieku dziecka w obydwu przedziałach: 2-6 lat i 14-18 lat (tab. V).

Tabela I. Komponenty stresu i stres ogólny rodziców dzieci zdrowych i chorych na galaktozemię  
Table I. General stress and its components in parents of healthy and galactosemic children

	Grupa /Group	n	Mediana (IQR) /Median (IQR)	p
Napięcie emocjonalne /Emotional stress	Porównawcza /Control	53	12 (9,5-16,5)	<0,001
	Badana /Experimental	50	22 (15-26,5)	
Stres zewnętrzny /External stress	Porównawcza /Control	53	12 (10-16,5)	<0,001
	Badana /Experimental	50	20 (15-25)	
Stres intrapsychiczny /Internal stress	Porównawcza /Control	53	13 (10-15)	<0,001
	Badana /Experimental	50	17,5 (13,7-24,2)	
Stres ogólny /General stress	Porównawcza /Control	53	36 (30-46)	<0,001
	Badana /Experimental	50	58 (44,2-81)	

IQR – rozstęp kwartylny /interquartile range  
p – poziom istotności /level of significance

Tabela II. Komponenty stresu i stres ogólny rodziców dzieci chorych na galaktozemię w zależności od płci rodzica  
Table II. General stress and its components in parents of galactosemic children according to gender of parents

	Płeć /Sex	n	Mediana (IQR) /Median (IQR)	p
Napięcie emocjonalne /Emotional stress	Kobieta /Female	32	25 (18,5-29)	0,004
	Mężczyzna /Male	18	17 (13,7-21,2)	
Stres zewnętrzny /External stress	Kobieta /Female	32	22,5 (19-27)	0,001
	Mężczyzna /Male	18	15,5 (12,5-20)	
Stres intrapsychiczny /Internal stress	Kobieta /Female	32	21 (16-25,7)	0,014
	Mężczyzna /Male	18	14 (10-18,2)	
Stres ogólny /General stress	Kobieta /Female	32	65,5 (57-82)	0,002
	Mężczyzna /Male	18	50 (39,7-54,7)	

IQR – rozstęp kwartylny /interquartile range  
p – poziom istotności /level of significance

Tabela III. Porównanie poziomu cechy lęku, stresu ogólnego w zależności od wieku dziecka w grupie rodziców dzieci zdrowych i chorych na galaktozemię  
Table III. Comparison of level of anxiety traits and general stress according to age of child in groups of parents of galactosemic and healthy children

Grupa /Group	Grupa wiekowa dziecka (lata) /Age group of children (years)	n	Średnia±SD lub Mediana(IQR) /Medium±SD or Median(IQR)	p
Lęk cecha /Trait anxiety	2-6	27	32,4±4,6	0,120
	14-18	26	34,5±5,3	
Stres ogólny /General stress	2-6	27	33 (30-43)	0,151
	14-18	26	39 (32,2-53,5)	
Lęk cecha /Trait anxiety	2-6	27	40,6±9,7	0,004
	14-18	23	48,2±7,6	
Stres ogólny /General stress	2-6	27	52 (39,5-59)	<0,001
	14-18	23	75 (59-82,5)	

SD – odchylenie standardowe /standard deviation; 95%CI – przedział ufności /confidence interval; IQR – rozstęp kwartylny /interquartile range; p – poziom istotności /level of significance

Tabela IV. Ocena sytuacji materialnej i opieki lekarza POZ przez rodziców dzieci chorych na galaktozemię i rodziców dzieci zdrowych  
Table IV. Self-evaluation of economic status and quality of primary physician's care in parents of galactosemic and healthy children

	Grupa /Group	n	Mediana(IQR) /Median(IQR)	p
Subiektywna ocena sytuacji materialnej /Subjective evaluation of economic status	Porównawcza /Control	53	4 (4-4,5)	<0,001
	Badana /Experimental	50	3 (3-4)	
Subiektywna ocena lekarza w ramach POZ /Subjective evaluation of primary care physician	Porównawcza /Control	53	5 (4-5)	<0,001
	Badana /Experimental	50	3 (2-4)	

IQR – rozstęp kwartylny /interquartile range  
p – poziom istotności /level of significance

Tabela V. Macierz korelacji pomiędzy lękiem i stresem rodzica a jego wiekiem oraz wiekiem potomstwa chorego na galaktozemię  
Table V. Correlation matrix between anxiety, stress and parents' age and galactosemic child's age

		Wiek rodzica /Parent's age	Wiek dziecka /Child's age
Lęk cecha /Trait anxiety	Współczynnik korelacji r Pearsona	0,442	0,389
	p	0,001	0,005
Napięcie emocjonalne /Emotional stress	Współczynnik korelacji rho Spearmana	0,579	0,507
	p	<0,001	<0,001
Stres zewnętrzny /External stress	Współczynnik korelacji rho Spearmana	0,440	0,456
	p	0,001	0,001
Stres intrapsychiczny /Internal stress	Współczynnik korelacji rho Spearmana	0,580	0,445
	p	<0,001	0,001
Stres ogólny /General stress	Współczynnik korelacji rho Spearmana	0,559	0,485
	p	<0,001	<0,001

## Dyskusja

Galaktozemia klasyczna należy do chorób rzadkich o zróżnicowanym przebiegu i objawach klinicznych, w których występują powikłania, pomimo restrykcyjnego leczenia dietetycznego [26]. Przedstawione wyniki badania własnego potwierdzają, że choroba ta istotnie wpływa na funkcjonowanie społeczno-emocjonalne rodziców pacjentów.

Wyższy poziom zmiennych emocjonalnych (lęku cechy, stresu ogólnego oraz jego komponent – napięcia emocjonalne, stresu intrapsychoicznego, stresu zewnętrznego) tłumaczyć należy na wielu płaszczyznach. Jedną z nich jest niemożność przewidywania rozwoju i funkcjonowania dziecka chorego na galaktozemię w przyszłości, co przypuszczalnie generuje wzmożone poczucie lęku i stresu u jego rodziców. Trudności uwidaczniają się szczególnie po osiągnięciu przez dziecko wieku szkolnego. Wystąpienie licznych, specyficznych ograniczeń w procesie przystosowania do toku edukacji jest związane nie tylko z upośledzeniem procesów poznawczych i intelektualnych u chorych na galaktozemię, ale także z zaburzeniami mowy powodującymi trudności adaptacyjne do grupy rówieśniczej. Doświadczane przez rodziców pacjentów dotkniętych galaktozemią częstsze poczucie frustracji i męczliwości, wobec stawianych wymagań ze strony otoczenia, wynikać może z wyczerpania zasobów osobistych spowodowanych chorobą, a także z braku zrozumienia i empatii ze strony środowiska zewnętrznego. Własne obserwacje kliniczne wskazują na występowanie trudności na płaszczyźnie interakcji społecznych pomiędzy rodzinami dzieci chorych na galaktozemię a specjalistami medycznymi i innych dziedzin, głównie z zakresu edukacji. Frustracja rodziców wiąże się m.in. z trudnościami w uzyskaniu niewielkich świadczeń finansowych gwarantowanych ustawowo tej grupie chorych na podstawie orzeczenia Komisji d.s. Orzekania o Niepełnosprawności. Uwagi członków Komisji (w których zasiadają lekarze) zwykle wskazują na brak wiedzy na temat chorób rzadkich i często wywołują u zainteresowanych poczucie bycia wyłudzcami.

Kolejną kwestią jest niewypełnianie przez personel szkoły (głównie dyrekcję) indywidualnych zaleceń poradni psychologiczno-pedagogicznych dotyczących dziecka oraz odczuwany przez rodziców brak zrozumienia ze strony nauczycieli ograniczeń wynikających z choroby podstawowej. Wśród dzieci chorych na galaktozemię powszechnie występuje wiele problemów w funkcjonowaniu poznawczo-behawioralnym, składających się bezpośrednio na trudności edukacyjne, szczególnie w obszarze matematyki, umiejętności społecznych i zachowań adaptacyjnych [17]. Chorzy często wymagają specjalnego wsparcia edukacyjno-terapeutycznego. Niedostosowanie się do zaleceń,

może powodować nie tylko trudności z przyswojeniem wiedzy, ale także oddziałuje na sferę społeczno-emocjonalną uczniów, generując poczucie mniejszej wartości i wyobcowania, co odbija się niejednokrotnie na dalszym funkcjonowaniu w życiu dorosłym. Istotny jest także częsty brak zainteresowania galaktozemią lekarza POZ w miejscu zamieszkania chorego, co z czasem nieuchronnie prowadzi do ujawniania niekompetencji profesjonalisty medycznego w oczach rodziców.

Wyższy poziom lęku i stresu ogólnego u rodziców nastolatków dotkniętych galaktozemią można wyjaśnić nałożeniem się na trudności normatywno-rozwojowe dodatkowych obciążeń wynikających z opieki nad dzieckiem. Okres adolescencji charakteryzuje się nie tylko negującą postawą nastolatków wobec dotychczasowych, obowiązujących wzorców – osób z najbliższego otoczenia czy instytucji społecznych – ale także buntem wobec własnej choroby, co niejednokrotnie oznacza odstępianie od diety [27]. Pojawia się lęk rodziców o zdolność do samodzielnego funkcjonowania potomstwa w życiu dorosłym.

Zaobserwowaną zależność pomiędzy płcią rodzica a odczuwanym stresem zewnętrznym i intrapsychoicznym można tłumaczyć w kategoriach wciąż obecnego, socjokulturowego, patriarchalnego podziału ról. Tradycyjne ujmowanie podziału obowiązków małżeńskich nakłada na matki większą społeczną odpowiedzialność za rozwój i wychowanie dziecka. Ponadto, nawet w sytuacji równego zaangażowania w proces socjalizacyjny, społeczne postrzeganie jest w dalszym ciągu skoncentrowane na osobie matki. Odczuwany przez kobiety wyższy poziom napięcia emocjonalnego może wynikać z wyczerpania zasobów osobowych wobec nadmiaru obowiązków związanych z wychowywaniem dziecka z poważnymi zaburzeniami rozwojowymi i trudnościami edukacyjnymi. Uzyskane wyniki w zakresie zmiennej lęku cechy należy tłumaczyć, poza brzemieniem obowiązków spoczywającym na matkach, w różnicach zmiennych osobowościowych ujawniających się ze względu na płeć, jak większy poziom emocjonalności kobiet – co jest także uwarunkowane biologicznie i wzmacniane kulturowo [28, 29]. Co interesujące, poczucie zagrożenia pracowników organizacji humanitarnych w rejonie działań militarnych, mierzone wykorzystaniem przez nas narzędziem KPS, było istotnie statystycznie większe u kobiet niż mężczyzn, co wskazuje na udział czynników biologicznych [23].

Leczenie galaktozemii polega na eliminacji wybranych produktów spożywczych, przy czym, poza okresem niemowlęcym nie ma potrzeby zastępowania ich specjalnymi substytutami. Dieta nie wiąże się z dodatkowym nakładem finansowym, wobec czego można rozważać czy obniżona ocena własnej sytuacji

materialnej nie jest wynikiem ogólnego złego samopoczucia oraz gorszej ogólnej oceny sytuacji życiowej, spowodowanej m.in. brakiem akceptacji choroby dziecka. Inną kwestią są powikłania towarzyszące galaktozemi np. zaburzenia w rozwoju intelektualnym czy zaburzenia mowy. Obciążenia finansowe związane z leczeniem mogą wynikać z konieczności dojazdu do poradni (metabolicznej, ginekologicznej, logopedycznej) znajdujących się w znacznej odległości od miejsca zamieszkania (nie zawsze wszystkie zlokalizowane są w tej samej miejscowości). W związku z ograniczeniem dostępności do terapii usprawniającej, np. logopedycznej w wielu rejonach kraju, rodzice są zmuszeni organizować ją odpłatnie w placówkach prywatnych.

Dodatkowo niektóre matki decydują się na zaprzestanie pracy zawodowej na rzecz stałej osobistej opieki nad dzieckiem. Niekiedy rezygnację z pracy wymuszają okoliczności, np. brak w najbliższej okolicy przedszkola mogącego zapewnić dziecku odpowiednią dietę.

Zwrócenie uwagi na sytuację społeczną rodziców wydaje się być szczególnie istotne w schorzeniach rzadkich, które są zazwyczaj powiązane z większym poczuciem alienacji opiekunów, niską świadomością społeczną dotyczącą choroby, ograniczonym dostępem do specjalistycznej opieki lekarskiej oraz rzetelnych źródeł informacyjno-edukacyjnych [30]. Czynniki te potęgują emocjonalne, behawioralne i społeczne koszty ponoszone przez rodziców, a co za tym idzie zaburzają proces adaptacyjny do nienormalnej sytuacji – przewlekłej choroby dziecka.

Przedstawione przez nas wyniki są zgodne z dostępnym piśmiennictwem na temat emocjonalnych doświadczeń rodziców dzieci chorych przewlekle [31-34]. Pawlak-Bratkowska i wsp. [35] odnotowali wyższe wskaźniki w skali mierzącej poziom cechy lęku u matek w porównaniu z ojcami dzieci z zespołem nerczycowym (STAI – cecha 45,7 vs. 36,1;  $p < 0,05$ ). W badaniu Szałowskiej i wsp. [36] występowały istotnie wyższe wartości poziomu lęku cechy u rodziców dzieci z przewlekłą chorobą nerek w porównaniu z grupą kontrolną (STAI – cecha, 42 vs. 36,  $p < 0,05$ ).

Prace dotyczące opiekunów dzieci chorych na galaktozemię są związane głównie z obszarem jakości

życia. W Holandii ten Hoedt i wsp. [37] zaobserwowała, że rodzice dzieci chorych na galaktozemię oceniają się w kwestionariuszu jakości życia związanej ze zdrowiem (*Health-Related Quality of Life – HRQoL*) porównywalnie do rodziców dzieci zdrowych. Natomiast Bosch i wsp. [38] wykazali, że 73% holenderskich rodziców dzieci chorych na galaktozemię ( $n=97$ ) uważało, że choroba wpływała na ich kontakt z dzieckiem, 46% postrzegało ją w kategoriach ciężaru dla rodziny, 60% uważało opiekę nad dzieckiem za wielki ciężar, 86% wyrażało niepokój związany z chorobą, a 21% doświadczyło poczucia izolacji społecznej.

Odczuwanie wzmożonego stresu i lęku w przypadku choroby dziecka można uznać za stan normatywny. Jednakże przewlekłe utrzymywanie się ich wysokich poziomów, niesie za sobą nie tylko negatywne skutki dla zdrowia rodzica, ale także, poprzez reakcję sprzężenia zwrotnego, wtórnie rzutuje na cały system rodzinny, w tym na proces leczenia. Co więcej, poziom postrzegania indywidualnej sytuacji rodzica w dużej mierze jest uwarunkowany materialnym charakterem współdziałania ludzi na płaszczyźnie społecznej [39].

Aktualnie w Polsce ambulatoryjne poradnictwo z zakresu pediatrii metabolicznej, finansowane przez NFZ, nie obejmuje obligatoryjnego udziału psychologa podczas udzielania kompleksowej porady oraz dostępu do pracownika wyspecjalizowanego w udzielaniu wsparcia socjalnego rodzinom pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu. Wyniki prezentowanego badania uzasadniają konieczność zmian organizacyjnych w tym obszarze. Dodatkowym aspektem jest nadmierna decentralizacja placówek medycznych oraz brak skoordynowanego planowania, co utrudnia proces dialogu pomiędzy specjalistami różnych ośrodków, uniemożliwiając stworzenie pełnego planu wspomagania rozwoju pacjenta z rzadką chorobą i zapewnienia odpowiedniego wsparcia dla rodziców. W praktyce klinicznej obserwuje się także problem ograniczonego dostępu do źródeł informacyjnych o chorobie dla osób niezwiązanych ze środowiskiem naukowym. W mediach ogólnodostępnych obraz choroby jest często przedstawiany wybiórczo, z pominięciem istotnych czynników wpływających na funkcjonowanie i potencjał rozwojowy dziecka.

## Piśmiennictwo / References

1. Holton JB, Walter JH, Tyfield LA. Galactosemia. [in] *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (ed). McGraw-Hill, NY 2001: 1553-1589.
2. Radomska B. Diagnostyka i opieka nad chorym z klasyczną galaktozemią. *Standardy Medyczne – Pediaatria*. Stand Med 2013, 10(1): 73-79.
3. Radomska B. Leczenie dietetyczne galaktozemii. *Pediatr Współcz Gastroenterol Hepatol Żyw Dziecka* 2001, 3(1): 73-75.
4. Karadag N, Zenciroglu A, Eminoglu FT, et al. Literature review and outcome of classic galactosemia diagnosed in the neonatal period. *Clin Lab* 2013, 59(9-10): 1139-46.

5. Ridel KR, Leslie ND, Gilbert DL. An updated review of the long-term neurological effects of galactosemia. *Pediatr Neurol* 2005, 33(3): 153.
6. Waggoner DD, Buist NR, Donnell GN. Long-term prognosis in galactosaemia: results of a survey of 350 cases. *J Inherit Metab Dis* 1990, 13(6): 802.
7. Bosch AM. Classic galactosemia: dietary dilemmas. *J Inherit Metab Dis* 2011, 34(2): 257-260.
8. Van Calcar SC, Bernstein LE, Rohr FJ, et al. Galactose content of legumes, caseinates, and some hard cheeses: implications for diet treatment of classic galactosemia. *J Agric Food Chem* 2014, 62(6): 1397-402.
9. Hoffmann B, Wendel U, Schweitzer-Krantz S. Cross-sectional analysis of speech and cognitive performance in 32 patients with classic galactosemia. *J Inherit Metab Dis* 2011, 34(2): 421-427.
10. Nelson D. Verbal dyspraxia in children with galactosemia. *Eur J Pediatr* 1995, 154(2): 6-7.
11. Nelson CD, Waggoner DD, Tuerck JM, et al. Verbal dyspraxia in treated galactosemia. *Pediatr* 1991, 88(2): 346-350.
12. Doyle CM, Channon S, Orłowska D, et al. The neuropsychological profile of galactosaemia. *J Inherit Metab Dis* 2010, 33(5): 603-609.
13. Schadewaldt P, Hoffmann B, Hammen HW, et al. Longitudinal assessment of intellectual achievement in patients with classical galactosemia. *Pediatr* 2010, 125(2): 374-81.
14. Schweitzer S, Shin Y, Jakobs C, Brodehl J. Long-term outcome in 134 patients with galactosemia. *Eur J Pediatr* 1993, 152(1): 36-43.
15. Davies P, Connor E, MacKenzie J, et al. Spontaneous Recovery of Ovarian Function in an Adolescent with Galactosemia and Apparent Premature Ovarian Insufficiency. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2014, 28(4): 101-103.
16. Gajewska J, Ambroszkiewicz J, Chełchowska M i wsp. Wpływ stosowania diet eliminacyjnych na metabolizm kostny u dzieci i młodzieży z fenylketonurią, galaktozemią, celiakią. *Med Wieku Rozw* 2012, 16(1): 61-65.
17. Ryan EL, Lynch ME, Taddeo E, et al. Cryptic residual GALT activity is a potential modifier of scholastic outcome in school age children with classic galactosemia. *J Inherit Metab Dis* 2013, 36(6): 1049-61.
18. Widhalm K, Koch M, da Cruz M, et al. Diet does not ensure normal development in galactosemia. *J Am Coll Nutr* 1997, 16(3): 204-208.
19. Waisbren SE, Ronen M, Przeczytaj CY, et al. Brief report: Predictors of parenting stress among parents of children with biochemical genetic disorders. *J Pediatr Psychol* 2004, 29(7): 565-70.
20. Gawłowicz K, Miechowicz I, Krzyżaniak A. Rola rodziców w opiece nad dzieckiem przewlekle chorym. *Gin Prakt* 2009, 3(17): 45-48.
21. Rembowski J. Postawy dzieci wobec rodziców i innych członków rodziny. UG, Gdańsk 1971: 43-52.
22. Płopa M, Makarowski R. Kwestionariusz poczucia stresu. Pracownia Testów Psychologicznych, Warszawa 2010.
23. Makarowski R, Kasprowicz J. Poczucie zagrożenia pracowników organizacji humanitarnych w Afganistanie. *Psychol Społecz* 2013, 4(27): 380-395.
24. Mróz J. Prężność i poczucie stresu a typy zachowań i przeżyć związanych z pracą wśród pielęgniarek. *Hygeia Publ Health*, 2014, 49(4): 857-863.
25. Wrześniewski K, Sosnowski T, Jaworowska A i wsp. Inwentarz Stanu i Cechy Lęku STAI. Podręcznik. Pracownia Testów Psychologicznych, Warszawa 2011.
26. Potter NL, Lazarus JA, Johnson JM, et al. Correlates of language impairment in children with galactosaemia. *J Inherit Metab Dis* 2008, 31(4): 524-532.
27. Suris JC, Mich P, Viner R. The adolescent with a chronic condition. Part I: developmental issues. *Arch Dis Child* 2004, 89(10): 938-942.
28. Filipiak G. Kompetencja emocjonalna kobiet i mężczyzn a życie rodzinne. Rodzina w czasach szybkich przemian. *Roczniki Socjologii Rodziny XIII*. UAM, Poznań 2001: 197-207.
29. Kring AM, Gordon AH. Sex differences in emotion: expression, experience, and physiology. *J Personal Social Psychol* 1998, 74(3): 686-703.
30. Picci RL, Oliva F, Trivelli F, et al. Emotional burden and coping strategies of parents of children with rare diseases. *J Child Family Studies* 2013, 24(2): 514-522.
31. Cousino MK1, Hazen RA. Parenting stress among caregivers of children with chronic illness: a systematic review. *J Pediatr Psychol* 2013, 38(8): 809-28.
32. Eiser C. Growing Up with a Chronic Disease: The Impact on Children and Their Families. Kingsley, London 1993: 93-109.
33. Holroyd J, Guthrie D. Family stress with chronic childhood illness: cystic fibrosis, neuromuscular disease, and renal disease. *J Clin Psychol* 1986, 42(4): 552-61.
34. Silver EJ, Westbrook LE, Stein REK. Relationship of parental psychological distress to consequences of chronic health conditions in children. *J Pediatr Psychol* 1997, 23(1): 5-15.
35. Pawlak-Bratkowska M, Pilarz E, Tkaczyk M. Ocena poziomu lęku i depresji u rodziców dzieci z zespołem nerczycowym – sposoby radzenia sobie z nimi i metody wsparcia. *Pediatr Med Rodz* 2013, 9(2): 179-185.
36. Szałowska D, Pilarz E, Tkaczyk M. Postawy rodzicielskie oraz funkcjonowanie emocjonalne rodziców dzieci z przewlekłą chorobą nerek. *Pediatr Med Rodz* 2013, 9(3): 276-281.
37. Ten Hoedt AE, Maurice-Stam H, Boelen CCA. Parenting a child with phenylketonuria or galactosemia: implications for health-related quality of life. *J Inherit Metab Dis* 2011, 34(2): 391-8.
38. Bosch AM, Grootenhuis MA, Bakker HD. Living with classical galactosemia. Health-related quality of life consequences. *Pediatr* 2004, 113(5): 423-428.
39. Sheridan CL, Radmacher SA. Psychologia zdrowia. Wyzwanie dla biomedycznego modelu zdrowia. Inst Psychol Zdr, Warszawa 1988.