

Doświadczenia rodziców dzieci z zespołem Williamsa



Jan Domaradzki, dr hab. n. hum., prof. UMP

Katedra Nauk Społecznych i Humanistycznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

jandomar@ump.edu.pl

Dariusz Walkowiak, dr hab. n. o zdr.

Zakład Organizacji i Zarządzania w Opiece Zdrowotnej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Williamsa



Liczba osób z chorobą rzadką w Polsce: 2.3-3 miliona osób.

Osoby z chorobą rzadką są zależne od nieformalnych opiekunów rodzinnych, głównie kobiet.



Choroby rzadkie należy postrzegać jako „**choroby rodzinne**” gdyż dotyczą ona dwóch stron: **pacjenta** i **rodzica**.

U pacjenta prowadzi do pogorszenia zdrowia i licznych zaburzeń psychicznych, poznawczych i funkcjonalnych.

U opiekunów długoterminowa opieka nad dzieckiem z chorobą rzadką stawia wiele wyzwań i problemów zdrowotnych psychicznych, finansowych i społecznych. Stąd mówi się o nich jako o „**niewidzialnych pacjentach**”.



Problemy opiekunów rodzinnych



Koszty fizyczne



Pogorszenie stanu zdrowia

- ryzyko chorób serca,
- nadciśnienie
- obniżona odporność
- wyższy współczynnik chorób przewlekłych,
- niższy poziom reakcji immunologicznej,
- większe spożycie leków
- bezsenność
- gorsze gojenie ran
- podwyższone ryzyko śmierci

Obniżona jakość życia

Koszty psychiczne



- depresja
- poczucie osamotnienia
- Zmiana relacji i ról rodzinnych
- Poczucie przeciążenia rolą
- Poczucie uwięzienia w roli
- Antycypacja żałoby i śmierci
- Utrata więzi emocjonalnej z chorym bliskim
- Uczucia frustracji, niepokoju i bezradności
- Złość
- Poczucie wypalenia

Koszty społeczne



- Zmiana relacji małżeńskich
- Konflikty w rodzinie
- zaburzenia relacji intymnej
- zaburzenia relacji ze zdrowym dzieckiem
- Izolacja społeczna
- Brak czasu dla samego siebie
- Brak wsparcia ze strony państwa
- Brak wsparcia ze strony lekarzy
- Brak programów edukacyjnych i informacji na temat choroby i wsparcia

Koszty ekonomiczne



Obciążenia finansowe

Problemy zawodowe

- zmęczenie w pracy
- absencja w pracy
- ograniczenie pracy
- utrata pracy

Brak sprzętu do opieki

Obciążenie opiekunów

(ang. *caregiving burden*, *strain* lub *stress* – CB)

*wielowymiarową reakcję na stres związany
ze sprawowaniem opieki nad chorym*



OBIEKTYWNY



Czas i energia poświęcona na wykonywanie czynności opiekuńczych: karmienie, kąpanie, ubieranie, higiena.



SUBIEKTYWNY



Doświadczenie trudów związanych z opieką i emocjonalna nań reakcja.



Metodologia badania



Organizacja badania:

Anonimowe badania kwestionariuszowe z wykorzystaniem autorskiego kwestionariusza.

Zgoda Komisji Bioetycznej Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu (KB – 833/22).

Kryteria włączenia: sprawowanie opieki nad dzieckiem z ZD (do 18 roku życia), opiekunowie rodzinni, chęć udziału w badaniu.

Narzędzie badawcze:

Autorski kwestionariusz skonstruowany na podstawie przeglądu literatury. Obejmował kilka sekcji: 1. problemy i wyzwania związane z opieką nad chorym dzieckiem; 2. społeczny wpływ choroby dziecka; 3. emocjonalne doświadczenia opiekunów; 4. doświadczenia z systemem opieki medycznej, 5. zmienne społeczno-demograficzne opiekunów.

Przebieg badania:

30 listopada 2022 a 30 stycznia 2023.

Kwestionariusz został zamieszczony na platformie internetowej Stowarzyszenie Zespołu Williamsa / Williams Syndrome i rozpowszechniony przy pomocy [Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Williamsa](#) na [Facebooku](#).

Wszyscy opiekunowie wyrazili świadomą zgodę na udział w badaniu.

Średni czas wypełnienia kwestionariusza: 25 minut.

Metoda analizy:

Uzyskane dane poddano analizie z wykorzystaniem pakietu JASP (wersja 0.16.3). Wyniki przedstawiono jako statystykę opisową.

Charakterystyka opiekunów dzieci z ZW



Opiekunowie:

32 opiekunów rodzinnych sprawujących opiekę nad **33 dziećmi z ZW**:

31 matek (96.9%) i **1 ojciec** (3.1%)

Średnia wieku: **37.7 lat**; przedział: 27-49

96.9% opiekunów sprawowało opiekę na 1 dzieckiem z ZW, 1 rodzic nad dwójką (3.1%).

Dzieci:

16 dziewczynek (48.5%)

17 chłopców (51.5%)

Średnia wieku: 7.4 lat; przedział: 0.4–18

43.8 % opiekunów określiło **stan zdrowia** dziecka jako **poważny**, **18.7%** jako **bardzo poważany**, **25%** jako **umiarkowany**

71% opiekunów **nie korzystała z dodatkowej opieki**.

68.7% pobierało **zasitek opiekuńczy**

46.9% była **nieaktywna zawodowo** z powodu sprawowania opieki nad chorym dzieckiem.



Emocje związane z opieką nad dzieckiem z ZW

65.6% opiekunów oceniła swoje zaangażowanie emocjonowane w sprawowanie opieki jako bardzo duże, a 28.1% jako duże.



Odczuwane emocje	%
zniecierpliwienie / irytacja	62.5
lęk przed dalszym rozwojem choroby	56.3
problemy z kontrolą emocji	53.1
chwiejność emocjonalna	53.1
nerwowość / impulsywność	50
bezsilność	50
lęk / strach	49.9
smutek / depresja	40.6
poczucie osamotnienia	40.6
antycypowana utrata dziecka	31.2
poczucie winy	28.1
poczucie beznadziei	25
niska samoocena	25
poczucie wstydu	15.6

Problemy opiekunów dzieci z ZW

Trudności wynikających ze sprawowania opieki nad dzieckiem z ZW:

- **zmiany w zachowaniu chorego dziecka (65.6%)**
- **problemy zdrowotne dziecka (62.5%)**
- **dostęp do systemu rehabilitacji (62.4%)**
- ograniczenia sprawności ruchowej (43.7%)
- chwiejność nastrojów (40.6%)
- zmiany osobowości u dziecka (40.6%)
- wydatki na leki i opiekę medyczną (37.5%)

Doświadczane **problemy opiekunów:**

- **zmęczenie (78.1%)**
- **zaburzenie relacji intymnej z partnerką / partnerem (53.2%)**
- **pogorszenie zdrowia psychicznego (43.7%)**
- problemy ze spaniem (40.6%)
- brak wsparcia emocjonalnego (37.5%)
- problemy z wagą (37.5%)
- pogorszenie zdrowia fizycznego (28.2%)

Najczęstsze **źródła obciążenia:**

- **brak czasu dla siebie (78.1%)**
- **problemy z codziennym funkcjonowaniem (56/3%)**
 - **ograniczenia w pracy (53%)**
- kontakty z systemem opieki medycznej (43.7%)
 - problemy w pracy (31.3%)
 - kwestie finansowe (37.5%)



Postrzeganie opieki nad dzieckiem z ZW

87.5% uważa **sprawowanie opieki** nad chorym dzieckiem za swój **obowiązek**.

50% sprawowanie opieki **wzmocniło mnie jako osobę**

43.8% dostrzega **pozytywny wpływ choroby dziecka na własne życie**

56.3% musiało **zrezygnować z własnych zainteresowań**, zajęć, planów.

56.2% ma poczucie, że **całe ich życie jest podporządkowane roli opiekuna**.

49.9% ma poczucie, że **nikt nie wie i nie rozumie**, przez co Pani/Pan przechodzi.

46.9% ma poczucie, że **potrzeby opiekunów są nieistotne dla innych**.

43.7% ma poczucie przeciążenia rolą opiekuna.

40.6% ma poczucie, że sprawowanie opieki utrudnia wypełnianie innych ról (rodzica/małżonka/pracownika).

31.1% doświadcza konfliktu między swoimi potrzebami a oczekiwaniami chorego dziecka.

18.8% odczuwa smutek i przygnębienie.

18.7 % ma poczucie, że rola opiekuna ją/go przerasta.



Wpływ ZW na relacje rodzinne

- **71.9%** opiekunów wskazało, że **choroba** dziecka **nie wpłynęła negatywnie na związek z partnerem/partnerką**, a **3.1%** choroba wzmocniła związek vs. (**21.9% negatywnie**).
- **59.4%** wskazało, że choroba dziecka **wpłynęła pozytywnie na relacje z rodziną** (vs. **25% negatywnie**).
- **46.9%** opiekunów wskazało, że choroba dziecka wpłynęła **pozytywnie na relację ze zdrowym dzieckiem/dziećmi** (vs. **37.5% negatywnie**).
- **65.6%** wskazała **rodzinę jako główne źródło wsparcia**, w tym **59.3% wsparcia emocjonalnego**. Ale tylko **34.3% otrzymuje praktyczną pomoc** (np. zakupy, sprząatanie).
- **12.5%** opiekunów ma **poczucie, że rodzina się od nich izoluje** (**75% nie**), dla **12.5%** opieka nad chorym dzieckiem bywa **źródłem konfliktów** w rodzinie (**53.1% nie**).





Źródła wsparcia opiekunów dzieci z ZW

Głównym źródłem wsparcia opiekunów jest:

- rodzina (**65.5%**),
- internetowa grupa wsparcia (**31.3%**),
- Stowarzyszenie / Fundacja chorych (**28.1%**).

Zdecydowana większość wskazywała na **brak innych źródeł wsparcia**, w tym ze strony:

- lokalnej grupy wsparcia (**84.4%**)
- personelu medycznego (**71.9%**)
- lekarza (**59.4%**)
- psychologa (**68.8%**)
- krewni / przyjaciele (**56.4%**)

	Nie N (%)	Czasami N (%)	Tak N (%)
rodzina	6.2	28.1	65.5
krewni / przyjaciele	56.4	18.7	25
Stowarzyszenie / Fundacja chorych	43.7	28.1	28.1
psycholog	68.8	25	6.2
lokalna grupa wsparcia	84.4	9.4	6.2
internetowa grupa wsparcia	34.3	21.9	31.3
sąsiedzi	75	15.6	9.4
lekarz	59.4	28.1	12.5
inny personel medyczny	71.9	15.6	12.5
ksiądz / osoba duchowna	90.7	3.1	6.2
inna osoba	71.9	12.5	15.6
religia / duchowość	62.5	12.5	25
zainteresowania / hobby	34.4	40.6	25

Proces diagnostyczny



Czas trwania diagnozy:

- **46.9%** diagnoza trwała mniej niż rok
- 40.6% rok-dwa lata
- 12.5% dwa-trzy lata

Liczba lekarzy zanim postawiono diagnozę:

- 12.5% konsultowało diagnozę z jednym lekarzem.
- **46.9%** z dwoma-trzema
- **9.4%** ponad 10 lekarzami

Głównym źródłem informacji o chorobie dziecka jest:

- **Internet** (100%)
- **Stowarzyszenie / Fundacja chorych**
- lekarze specjaliści (34.4%)
- lekarz rodzinny (9.4%)

	N (%)
Jak długo trwał proces diagnostyczny? (w latach)	
>1 rok	46.9
1-2 lata	40.6
2-3 lata	12.5
4-5 lat	0
6-9 lat	0
10 lat	0
Z iloma lekarzami się konsultowano zanim postawiono diagnozę?	
1	12.5
2-3	46.9
4-6	28.1
7-10	3.1
ponad 10	9.4
Źródło informacji na temat ZW, terapii:	
Internet	100
lekarz specjalista	34.4
lekarz rodzinny	9.4
lokalna grupa wsparcia	28.1
poradnia genetyczna	9.4
publikacje naukowe	34.4
Stowarzyszenie / Fundacja chorych	71.9
inne (Facebook, znajomi z dziećmi z ZW)	0

Doświadczenia opiekunów z system opieki zdrowotnej



Opiekunowie wyrazili **niski poziom satysfakcji** z organizacji opieki nad dziećmi z ZW.

	Źle	Nie wiem	dobrze
wsparcie ze strony instytucji państwowych	65.6	12.5	21.8
jakość opieki medycznej dla dzieci z ZW	34.4	9.4	56.2
dostęp do specjalistów (neurologa, genetyka)	75	0	25
dostęp do leków dla dzieci z ZW	12.5	37.5	50
dostępność rehabilitacji dla dzieci z ZW	68.8	9.4	21.9
dostęp do informacji na temat ZW	43.7	3.1	53.1
wsparcie dla rodzin ZW ze strony medyków	53.1	12.5	34.3
poziom wiedzy lekarzy na temat ZW	75	3.1	21.9
praktyczne informacje o ZW ze strony lekarzy	62.5	28.1	9.3
sposób komunikacji lekarzy	31.2	21.9	46.9
wsparcie dla opiekunów ze strony lekarzy	59.4	15.6	25
poziom empatii i zrozumienia ze strony lekarzy	40.9	15.6	40.6
kontakt z poradnią genetyczną	31.3	9.4	59.3
kontakt z poradnią psychologiczną	31.2	34.4	34.4

Opieka a postrzegana jakość życia

Na 13 wyróżnionych aspektów 12 zostało ocenianych raczej pozytywnie, a tylko 1 raczej negatywnie.

Dla **53.1%** opiekunów opieka nad dzieckiem z ZW jest źródłem osobistej **satysfakcji**, a wielu było zadowolonych z różnych aspektów swojego życia:

- relacje rodzinne (87.5%)
- zdrowie fizyczne (71.9%)
- sytuacja życiowa (78.2%),
- poczucie bezpieczeństwa (75%)
- satysfakcję z życia (71.8%)
- sytuacja finansowa (68.7%)

56.3% wskazało na brak czasu na osobisty rozwój. Dodatkowo część opiekunów wskazała na następujące **obciążenia**:

- pogorszenie relacji towarzyskich (40.6%)
- jakość snu (34.4%)
- obniżoną jakość życia (34.45)
- złą sytuację finansową (28.1%)
- złe samopoczucie (28.1%).

	Źle N (%)	Ani dobrze ani źle N (%)	Dobrze N (%)
sytuacja życiowa	15.6	6.3	78.2
satysfakcja z życia	18.7	9.4	71.8
zdrowie	15.6	12.5	71.9
samopoczucie	28.1	18.7	53.1
poczucie bezpieczeństwa	15.6	9.4	75
sytuacja finansowa	21.8	9.4	68.7
relacje z rodziną	6.2	6.3	87.5
relacje towarzyskie ze znajomymi	40.6	12.5	46.9
jakość snu	34.4	6.3	59.4
czas na realizację własnych zainteresowań	56.3	3.1	40.6
wpływ ZW na jakość życia	34.4	3.1	62.5
sprawowanie opieki jest źródłem satysfakcji	31.3	15.6	53.1
poczucie szczęścia	28.1	12.5	59.3

Wnioski

Choć sprawowanie opieki nad dzieckiem z ZW jest dla wielu rodziców źródłem satysfakcji i wielu pozytywnych doświadczeń emocjonalnych, to ma zarazem szereg negatywnych konsekwencji emocjonalnych, psychospołecznych i ekonomicznych.

Około 1/3 rodziców doświadcza obniżonej jakości życia opiekunów i pogorszenia relacji społecznych. Ponad 50% wskazuje na konieczność rezygnacji lub ograniczeń w pracy zawodowej.

Największym źródłem obciążenia są kontakty z systemem opieki medycznej, a większość rodziców wyraża niski poziom satysfakcji z organizacji opieki nad dziećmi z ZW.

Konieczne jest wypracowanie holistycznego i bardziej humanistycznego podejścia do opieki uwzględniającego nie tylko potrzeby dziecka z ZW, ale także bio-psycho-społeczne potrzeby opiekunów.

Konieczne jest rozwinięcie systemu emocjonalnego, psychicznego, społecznego i finansowego wsparcia opiekunów dzieci z ZW.

Konieczne jest stworzenie interdyscyplinarnych zespołów opieki obejmujących zarówno specjalistyczną opiekę lekarską, jak i pielęgniarską, fizjoterapeutyczną, psychologiczną, logopedyczną zarówno dla dzieci z ZW, jak i ich rodzin.



Wyniki zostały opublikowane w pracy:

- Domaradzki Jan, Walkowiak Dariusz. **Evaluating the challenges and needs of parents caring for children with Williams syndrome: A preliminary study from Poland.** *Research in Developmental Disabilities* 2024;145:104669.
<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2024.104669>.

Research in Developmental Disabilities 145 (2024) 104669



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Research in Developmental Disabilities

journal homepage: www.elsevier.com/locate/redevdis



Evaluating the challenges and needs of parents caring for children with Williams syndrome: A preliminary study from Poland

Jan Domaradzki^{a,*,1}, Dariusz Walkowiak^{b,2}

^a Department of Social Sciences and Humanities, Poznan University of Medical Sciences, Poznań, Poland

^b Department of Organization and Management in Health Care, Poznan University of Medical Sciences, Poznań, Poland

ARTICLE INFO

ABSTRACT



Dziękujemy Stowarzyszeniu
Zespołu Williamsa i
wszystkim rodzicom za
podzielenie się swoimi
doświadczeniami

jandomar@ump.edu.pl