

Doświadczenia i potrzeby opiekunów rodzinnych dzieci z zespołem Dravet (ZD)



Jan Domaradzki, dr hab. n. hum.

Pracownia Socjologii Zdrowia i Patologii Społecznych

Dariusz Walkowiak, dr hab. n. o zdr.

Zakład Organizacji i Zarządzania w Opiece Zdrowotnej
Wydział Nauk o Zdrowiu

Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

DRAVET.PL Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną





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 ekonomiczne



Obciążenia finansowe

Problemy zawodowe

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

Brak sprzętu do opieki

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

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.



Zespół Dravet (Dravet syndrome - SD)

Rzadka, genetycznie uwarunkowana encefalopatia, przyjmująca formę bardzo ciężkiej i słabo reagującej na jakiekolwiek leczenie padaczki.

Opisana w 1978 roku przez dr Charlotte Dravet jako ciężka padaczka miokloniczna u dzieci (ang. *Severe Myoclonic Epilepsy of Infanc* - SMEI)

Etiologia: 85% przypadków mutacja w kodującym kanał sodowy genie SCN1A (także w genach SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 i STXBP1). Najczęściej mutacje de novo.)

Epidemiologia: 1/30,000 urodzeń) (1/15,000-40,000).

Objawy:

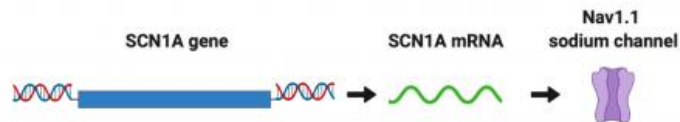
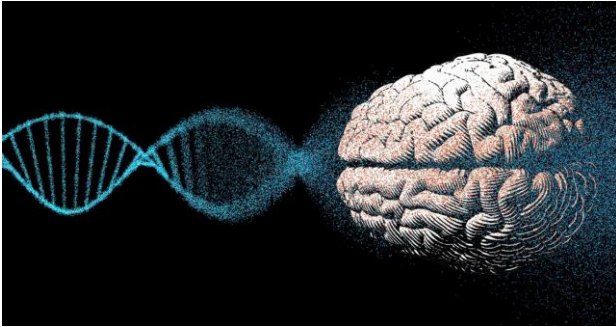
- liczne i mnogie napady padaczkowe (połowicze, miokloniczne, uogólnione toniczno-kloniczne),
- długotrwałe drgawki indukowane podwyższoną temperaturą ciała, silnymi emocjami,
- napady toniczno-kloniczne (grand mal)
- stany padaczkowe, napady padaczkowe niepoddające się leczeniu,
- spowolniony rozwój psychoruchowy,
- niepełnosprawność intelektualna, ASD, ADHD
- zaburzenia równowagi, integracji sensorycznej, snu, zachowania,
- nagła niewyjaśniona śmierć w padaczce (*Sudden Unexplained Death in Epilepsy* - SUPED)

Prognoza: Śmiertelność w przebiegu choroby wynosi 15-16%.

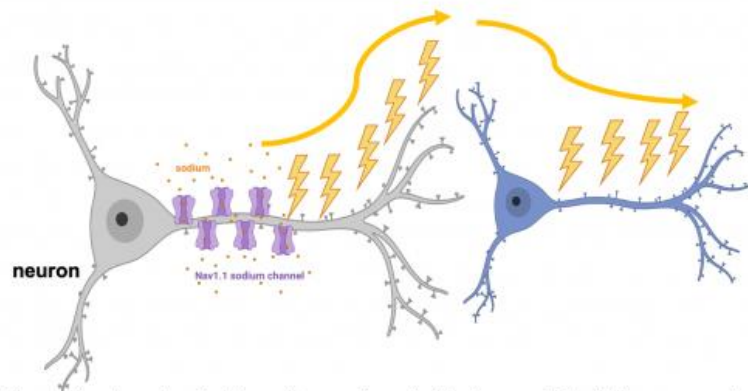
Leczenie: Farmakoterapia (kwas walproinowy, Klobazam i Stiripentol), dieta ketogeniczna.



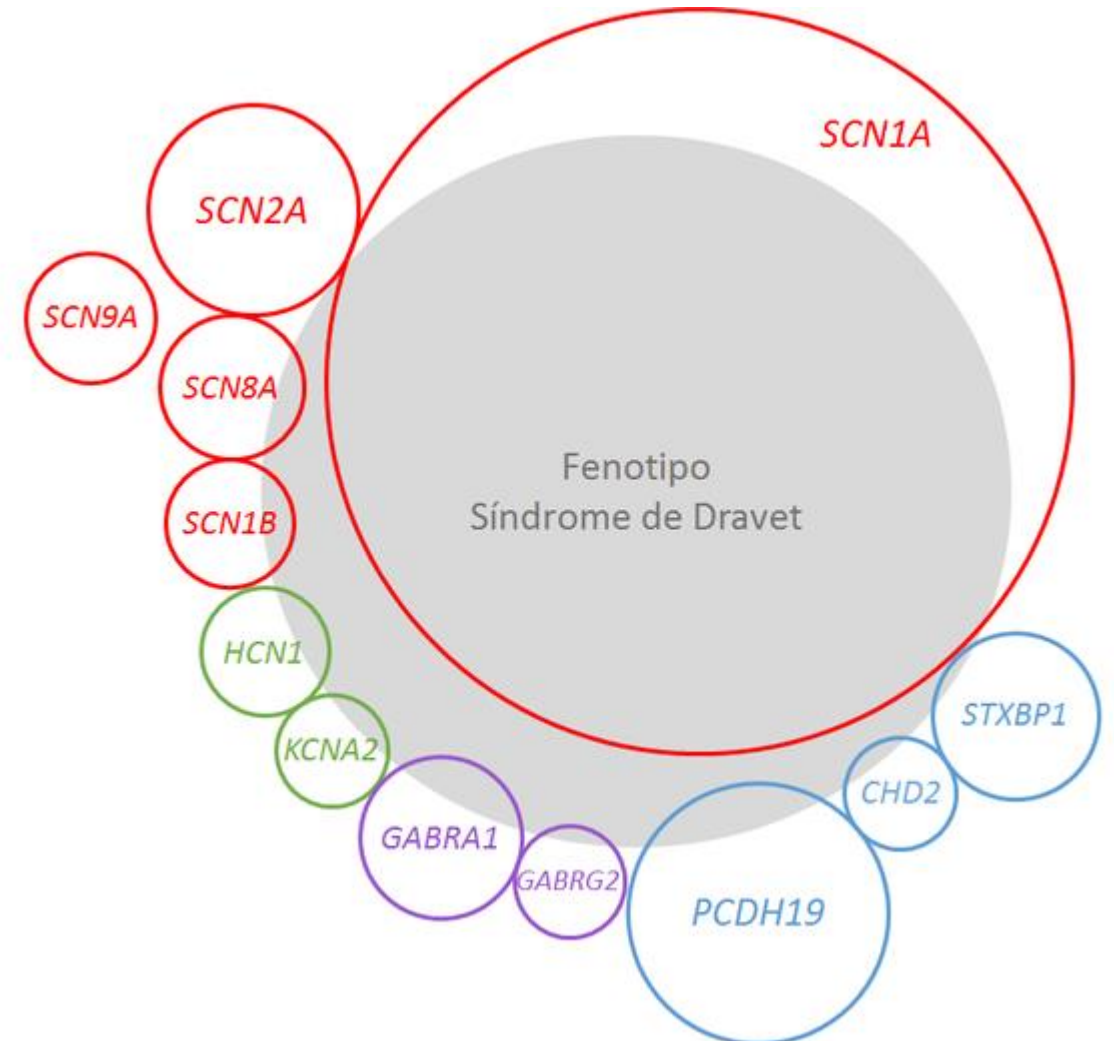
Genetyczne podłoże w zespole Dravet



The SCN1A gene, located along a segment of DNA on Chromosome 2, contains the instructions to make a protein called Nav1.1. This protein is a sodium channel that allows sodium ions to come in and out of the cell.



Moving ions like sodium in and out of the cell generates electrical currents that allow neurons to communicate.



<https://dravetfoundation.eu/se-considera-pacientes-con-sindrome-de-dravet-solo-a-aquellos-que-tengan-una-mutacion-en-el-gen-scn1a/>

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 [Jesteśmy pod ścianą. genetyka – wsparcie interdyscyplinarne](#) i rozpowszechniony przy pomocy **Stowarzyszenia na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL** 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 ZD



Opiekunowie:

75 opiekunów rodzinnych sprawujących opiekę nad **80 dzieci z ZD**:

68 kobiet (66 matek i 2 babcie) (90.7%) i **7 ojców** (9.3%)

Średnia wieku: **39.7 lat**; przedział: 24–57

94.7% opiekunów sprawowało opiekę na 1 dzieckiem z ZD, czterech rodziców sprawowało opiekę nad dwójką lub więcej dzieci z ZD (5.3%).

Dzieci:

37 dziewczynek (46.2%)

43 chłopców (53.8%)

Średnia wieku: 9.7 lat; przedział: 1–18

18.7% opiekunów określiło **stan zdrowia** dziecka jako **poważny**, a **68%** jako **bardzo poważany**.

80% opiekunów nie korzystało z opieki pozaszkolnej

89.3% pobierało zasiłek opiekuńczy

73.3% była **nieaktywna zawodowo** z powodu sprawowania opieki nad chorym dzieckiem.



Problemy opiekunów dzieci z ZD

Trudności wynikających ze sprawowania opieki nad dzieckiem z ZD:

- **problemy zdrowotne dziecka (86.7%)**
- **ograniczenia sprawności ruchowej (57.3)**
- **chwiejność nastrojów (57.3%)**
- dostęp do systemu rehabilitacji (56%)
- zmiany w zachowaniu chorego dziecka (52%)
- wydatki na leki i opiekę medyczną (50.7%)
- zmiany osobowości u dziecka (49.4%)

Doświadczane **problemy opiekunów**:

- **zmęczenie (84%)**
- **brak wsparcia emocjonalnego (61.3%)**
- **pogorszenie zdrowia psychicznego (60%)**
- zaburzenie relacji intymnej z partnerką / partnerem (53.4%)
- pogorszenie zdrowia fizycznego (53.3%).
- problemy ze spaniem (42.7%)

Najczęstsze **źródła obciążenia**:

- **brak czasu dla siebie (76%)**
- **ograniczenia w pracy (72%)**
- **opieka nad chorym dzieckiem (58.7%)**
 - problemy w pracy (50.7%)
 - Kwestie finansowe (34.7%)



Emocje związane z opieką nad dzieckiem z ZD

84% opiekunów określiło swoje **zaangażowanie** emocjonalne w opiekę jako **bardzo duże**, a **16%** jako **duże**.



Czy opieka nad dzieckiem z chorobą rzadką sprawia, że doświadcza Pani/Pan któregoś ze stanów emocjonalnych?	%
chwiejność emocjonalna	49
problem z kontrolą emocji	58,7
zniecierpliwienie / irytacja	48,7
nerwowość / impulsywność	32
gniew	32
lęk / strach	68
bezsilność	72
smutek / depresja	52
brak pewności siebie	28
poczucie beznadziei	45.3
poczucie winy	28
poczucie wstydu	8
poczucie osamotnienia	46.6
chęć izolacji od otoczenia	38.7
niska samoocena	28
antycypowana utrata dziecka	56

Doświadczenia emocjonalne opiekunów dzieci z ZD

93.4% uważa **sprawowanie opieki** nad chorym dzieckiem za swój **obowiązek**.

81.3% odczuwa **zmęczenie fizyczne** spowodowane sprawowaniem opieki.

80% odczuwa **zmęczenie psychiczne**.

76% ma poczucie, że **całe** ich **życie jest podporządkowane roli opiekuna**.

66.7% musiało **zrezygnować z własnych zainteresowań**, zajęć, planów.

62% ma poczucie, że **nikt nie wie i nie rozumie**, przez co Pani/Pan przechodzi.

53.3% ma **poczucie przeciążenia rolą** opiekuna.

50.7% odczuwa smutek i przygnębienie.

50.7% doświadcza konfliktu między swoimi potrzebami a oczekiwaniami chorego dziecka.

50.6% ma poczucie, że sprawowanie opieki utrudnia wypełnianie innych ról (rodzica/małżonka/pracownika).

46.6% ma poczucie nieradzenia sobie ze stresem.

42.7% ma poczucie, że potrzeby opiekunów są nieistotne dla innych.

41.4% ma poczucie osamotnienia i izolacji.



Wpływ ZD na relacje rodzinne

- **48%** opiekunów wskazało, że **choroba dziecka wpłynęła negatywnie na związek z partnerem/partnerką** (vs. 1.3% pozytywnie).
- **38.7%** wskazało, że choroba dziecka **wpłynęła negatywnie na relacje z rodziną** (vs. 34.6% pozytywnie).
- **48%** opiekunów wskazało, że choroba dziecka wpłynęła **negatywnie na relację ze zdrowym dzieckiem/dziećmi** (vs. 28% pozytywnie).
- Choć **53.% otrzymuje wsparcie ze strony rodziny**, to tylko **28% otrzymuje praktyczną pomocy** (np. zakupy, sprząatanie), a 20% otrzymuje wsparcie emocjonalne.
- **24%** opiekunów ma **poczucie, że rodzina się od nich izoluje**, a dla 17.3% opieka nad chorym dzieckiem bywa źródłem konfliktów w rodzinie.





Źródła wsparcia opiekunów

Głównym źródłem wsparcia opiekunów jest:

- rodzina (**54.6%**),
- internetowa grupa wsparcia (**37.4%**),
- krewni i przyjaciele (**20%**).

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

- lekarza (**22.7%**)
- psychologa (**13.4%**)
- personelu medycznego (**5.4%**)
- księdza (**4%**)
- lokalnej grupy wsparcia (**2.7%**)

	Nie N (%)	Czasami N (%)	Tak N (%)
rodzina	10 (13.4)	24 (32)	41 (54.6)
krewni / przyjaciele	42 (56)	18 (24)	15 (20)
Stowarzyszenie / Fundacja chorych	41 (54.7)	25 (33.3)	9 (12)
psycholog	55 (73.3)	10 (13.3)	10 (13.4)
lokalna grupa wsparcia	62 (82.7)	11 (14.6)	2 (2.7)
internetowa grupa wsparcia	15 (20)	32 (42.7)	28 (37.4)
sąsiedzi	54 (50)	16 (21.3)	5 (6.7)
lekarz	40 (53.3)	18 (24)	17 (22.7)
inny personel medyczny	60 (80)	11 (14.6)	4 (5.4)
ksiądz / osoba duchowna	66 (88)	6 (8)	3 (4)
inna osoba	57 (76)	13 (17.4)	5 (6.6)
religia / duchowość	47 (62.7)	20 (26.6)	8 (10.7)
zainteresowania / hobby	27 (36)	31 (41.3)	17 (22.7)

Odyseja diagnostyczna



18.6% diagnoza trwała mniej niż rok

54.6% więcej niż 3 lata

5.4% ponad 10 lat

Średni czas diagnozy: 2.5 roku (przedział 0.25-11 lat)

2.7% konsultowało diagnozę z jednym lekarzem.

49.3% ponad czterech

6.7% ponad 10

Średnia ilość lekarzy z którymi konsultowano diagnozę **5.4** (przedział 1-30).

Głównym źródłem informacji o chorobie dziecka jest **Internet (88%)** oraz **lekarze specjaliści (57.3%)**.

	N (%)
Jak długo trwał proces diagnostyczny? (w latach)	
>1 rok	14 (18.6)
1-2 lata	27 (36)
2-3 lata	14 (18.6)
4-5 lat	8 (10.7)
6-9 lat	8 (10.7)
10 lat	4 (5.4)
Z iloma lekarzami się konsultowano zanim postawiono diagnozę?	
1	2 (2.7)
2-3	31 (41.3)
4-6	28 (37.3)
7-10	9 (12)
ponad 10	5 (6.7)
Źródło informacji na temat ZD, terapii:	
Internet	66 (88)
lekarz specjalista	43 (57.3)
lekarz rodzinny	6 (8)
lokalna grupa wsparcia	17 (22.7)
poradnia genetyczna	6 (8)
publikacje naukowe	28 (37.3)
Stowarzyszenie / Fundacja chorych	39 (52)
inne (Facebook, znajomi z dziećmi z ZD)	6 (8)

Doświadczenia opiekunów z system opieki zdrowotnej

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



	źle	Nie wiem	dobrze
wsparcie ze strony instytucji państwowych	51 (68)	11 (14.7)	13 (17.3)
poziom opieki medycznej dla dzieci z ZD	26 (34.7)	6 (8)	43 (57.3)
dostęp do specjalistów (neurologa, genetyka)	43 (57.4)	6 (8)	26 (38.7)
dostęp do leków dla dzieci z ZD	31 (41.3)	3 (4)	41 (54.7)
dostępność rehabilitacji dla dzieci z ZD	56 (75.7)	6 (8)	13 (17.3)
dostęp do informacji na temat ZD	44 (58.7)	7 (9.3)	24 (32)
wsparcie dla rodzin ZD ze strony medyków	50 (66.7)	10 (13.3)	15 (20)
poziom wiedzy lekarzy na temat ZD	58 (77.3)	6 (8)	11 (14.7)
praktyczne informacje o ZD ze strony lekarzy	55 (60)	10 (13.3)	20 (26.7)
sposób komunikacji lekarzy	26 (34.6)	7 (9.3)	42 (56)
wsparcie dla opiekunów ze strony lekarzy	47 (62.7)	12 (16)	16 (21.3)
poziom empatii i zrozumienia ze strony lekarzy	36 (48)	11 (14.6)	28 (37.4)
kontakt z poradnią genetyczną	19 (25.3)	29 (38.7)	27 (36)
kontakt z poradnią psychologiczną	11 (28)	29 (38.7)	25 (33.3)

Opieka a postrzegana jakość życia

Dla **36%** opiekunów opieka nad dzieckiem z ZD był źródłem osobistej **satysfakcji**, a wielu było zadowolonych z różnych aspektów swojego życia:

- relacje rodzinne (72%),
- sytuacja finansowa (61.4%),
- sytuacja życiowa (61.3%),
- poczucie bezpieczeństwa (54.6%),
- zdrowie fizyczne (52%).

Dla ponad połowy (**50.7%**) sprawowanie opieki było jednak źródłem **obciążenia**:

- obniżona jakość życia (74.7%),
- brak czasu na osobisty rozwój (73.4%),
- pogorszenie relacji towarzyskich (46.7%),
- jakość snu (46.7%),
- samopoczucie (42.7%).

	Źle N (%)	Ani dobrze ani źle N (%)	Dobrze N (%)
sytuacja życiowa	17 (22.7)	12 (16)	46 (61.3)
satysfakcja z życia	29 (38.6)	14 (18.7)	32 (42.7)
zdrowie	25 (33.3)	11 (14.7)	39 (52)
samopoczucie	32 (42.7)	14 (18.7)	29 (38.6)
poczucie bezpieczeństwa	25 (33.3)	9 (12)	41 (54.6)
sytuacja finansowa	14 (18.6)	15 (20)	46 (61.4)
relacje z rodziną	10 (13.3)	11 (14.7)	54 (72)
relacje towarzyskie ze znajomymi	35 (46.7)	17 (22.7)	23 (30.6)
jakość snu	35 (46.7)	7 (9.3)	33 (44)
czas na realizację własnych zainteresowań	55 (73.4)	1 (1.3)	19 (25.3)
wpływ ZD na jakość życia	56 (74.7)	3 (4)	16 (21.3)
sprawowanie opieki jest źródłem satysfakcji	38 (50.7)	10 (13.3)	27 (36)
poczucie szczęścia	27 (36)	13 (17.3)	35 (46.7)

Wnioski



Sprawowanie opieki nad dzieckiem z ZD jest dla opiekunów źródłem zmęczenia fizycznego, psychicznego, wielu negatywnych stanów emocjonalnych i wywiera negatywny wpływ na jakość życia opiekunów, relacje rodzinne z małżonkiem i zdrowymi dziećmi oraz na ich życie zawodowe.

Koncentrując się na potrzebach dzieci z ZD personel medyczny często ignoruje problemy i potrzeby opiekunów.

Holistyczne podejście do pacjenta z ZD powinno uwzględniać także bio-psycho-społeczne potrzeby opiekunów (rodziców).

Sprawowanie opieki nad dzieckiem z ZD ma istotne konsekwencje psychospołeczne, emocjonalne i ekonomiczne dla opiekunów rodzinnych.

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

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

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

Całość wyników została opublikowana w
poniższych tekstach:

- Domaradzki J, Walkowiak D. Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the Daily Challenges of Family Caregivers. *Children*. 2023; 10(8):1410. <https://doi.org/10.3390/children10081410>
- Domaradzki Jan, Walkowiak Dariusz. 2023. Emotional experiences of family caregivers of children with Dravet syndrome. *Epilepsy and Behavior*. 142: 109193. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2023.109193>.



Dziękujemy Fundacji JPŚ,
Stowarzyszeniu DRAVET.PL
i wszystkim opiekunom za
podzielenie się swoimi
doświadczeniami

jandomar@ump.edu.pl