

URSZULA KLAJMON-LECH

RODZINA – ŹRÓDŁEM WSPARCIA W DOŚWIADCZENIU  
RZADKIEJ CHOROBY DZIECKA

## WPROWADZENIE

Na rzadkie choroby genetyczne, czyli takie, które występują nie częściej niż u pięciu osób na 10 000 urodzeń (Śmigiel, Łączmańska, 2012, s. 14), choruje około 30 milionów w Europie, zaś w Polsce – około 2 milionów osób. Większość pacjentów ze zdiagnozowaną lub podejrzaną chorobą genetyczną stanowią dzieci. Problem doświadczenia takiej choroby jest problemem nie tylko samej osoby, ale także jej najbliższych – rodziców. Sytuacja rodziny z dzieckiem z rzadką chorobą genetyczną jest szczególnie trudna ze względu na dłuższe – niż w przypadku innej choroby – oczekiwanie na diagnozę, utrudniony dostęp do informacji na temat choroby oraz jej leczenia, brak wiedzy dotyczącej przyszłości dziecka – jego dalszego rozwoju, obciążenia finansowe związane z kosztownym leczeniem i rehabilitacją. Rodzice dziecka z rzadką chorobą zmagają się z poczuciem izolacji społecznej i niezrozumienia. Jednym z ich źródeł jest ograniczony dostęp do osób chorujących na daną chorobę rzadką. Sposobem pozyskiwania informacji, a także otrzymywania wsparcia od osób jest dla tego środowiska aktywność w stowarzyszeniach i grupach wsparcia. Współczesne środki przekazu (przede wszystkim Internet) umożliwiają komunikowanie się z osobami cierpiącymi na takie samo schorzenie nawet z najodleglejszego zakątka na świecie. Innym źródłem poczucia osamotnienia jest brak świadomości społecznej i niewiedza dotycząca chorób rzadkich i osób nimi dotkniętych. „W naszym kraju nie ma zrozumienia, czym są rzadkie choroby, a my jesteśmy za słabi, żeby się przebić” – twierdzi Mirosław Zieliński (Fedorowicz, 2017) – prezes Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich.

---

Dr URSZULA KLAJMON-LECH – adiunkt Zakładu Pedagogiki Ogólnej i Metodologii Badań, Wydział Pedagogiki i Psychologii Uniwersytetu Śląskiego w Katowicach; adres do korespondencji: ul. Grażyńskiego 53, 40-126 Katowice; e-mail: [urszula.klajmon-lech@us.edu.pl](mailto:urszula.klajmon-lech@us.edu.pl)

Wymienione problemy, z którymi zmagają się rodzice dzieci dotkniętych rzadkimi schorzeniami genetycznymi, uświadamiają potrzebę pomocy tej grupie osób. Wsparcie społeczne stanowi ważny element radzenia sobie (Cohen, Gotlieb, Underwood, 2000, s. 3). Rozumiane jest jako pomoc dostępna jednostce w sytuacjach trudnych, zasoby dostarczane jej przez interakcję z innymi osobami, konsekwencje przynależności człowieka do społeczeństwa, zaspokojenie potrzeb w trudnych sytuacjach przez osoby znaczące i grupy odniesienia (Sęk, Cieślak, 2005, s. 14). Wsparcie określane jest również jako „pomoc emocjonalna, informacyjna lub materialna, udzielana jednostce przez ludzi, z którymi jest ona powiązana” (Kenrick, Neuberg, Cialdini, 2002, s. 347).

Ważnym elementem wsparcia społecznego są badania nad jego źródłami. Dane o nich uzyskuje się poprzez pytania badanych, na kogo mogą liczyć w trudnym położeniu oraz z jakiej pomocy mogą wtedy korzystać. Za najważniejsze uważa się źródła rodzinne (mąż, żona, dzieci, rodzice, rodzeństwo, dalsi krewni), przyjacielskie, towarzyskie i sąsiedzkie. Do innych źródeł należą także współpracownicy, kościoły i wspólnoty wyznaniowe, towarzystwa, instytucje, grupy samopomocy oraz osoby profesjonalnie zajmujące się wspieraniem osób – terapeuci, lekarze, pracownicy socjalni itp. Wymienione osoby udzielające wsparcia nazywani są przez niektórych badaczy (zwłaszcza badaczy biografii) osobami znaczącymi czy znaczącymi innymi (Berger, Luckmann, 1983, s. 202-214).

Celem badań podjętych przez autorkę artykułu<sup>1</sup> było poznanie doświadczeń rodziców dzieci chorych, związanych z ich relacjami małżeńskimi, relacjami z dziećmi oraz otrzymywanym i udzielanym w małżeństwie i rodzinie wsparciem. Starłam się odpowiedzieć na następujące problemy badawcze: Czy/i w jaki sposób sytuacja życia z dzieckiem chorym na rzadką chorobę genetyczną determinuje życie małżeńskie jego rodziców, w szczególności wzajemne relacje między nimi? Czy/i w jaki sposób małżonkowie udzielają sobie wzajemnie wsparcia w sytuacji choroby dziecka? Czy/ w jaki sposób rodzeństwo dziecka chorego udziela wsparcia jego rodzicom? Ze względu na (opisaną w kolejnym podrozdziale) charakterystykę badań jakościowych nie wysuwałam hipotez.

W literaturze przedmiotu badana problematyka nie została opisana w odniesieniu do rodziny z dzieckiem dotkniętym rzadką chorobą. Aspekt specyfiki sytuacji dzieci z niepełnosprawnością (upośledzeniem umysłowym, autyzmem, zespołem Downa, porażeniem mózgowym i in.) i ich rodzin podejmowany jest w opracowa-

---

<sup>1</sup> Prezentowane w artykule wyniki badań są częścią większego projektu przedstawionego w pracy: U. KLAJMON-LECH, *Trajektoria życia rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi. Formy społecznego i pedagogicznego wsparcia*, Toruń: Wydawnictwo Adam Marszałek 2018.

niach z zakresu pedagogiki specjalnej (Zasępa, 2003; Kaczmarek, 2010; Kaczmarek, 2008; Minczakiewicz, 2010; Żyta, 2011; Danielewicz, Pisula, 2003). Zwraca się w nich uwagę na procesualność doświadczeń związanych z niepełnosprawnością (chorobą) dziecka. W nielicznych publikacjach z zakresu pedagogiki dotyczących osób z rzadkimi zespołami chromosomowymi została podjęta tematyka metod terapii i wspomagania chorych dzieci, funkcjonowania rodzeństwa osób z niepełnosprawnością, roli dziadków we wspomaganie dzieci z niepełnosprawnością, diagnozowania wybranych zespołów genetycznych (Gilmore, 2018; Pelentsow, Fielder, Esterman, 2016; Dykcik, Twardowski, 2002; Twardowski, 2005; Twardowski, 2006; Twardowski, 2008; Twardowski, 2009; Kaczan, Śmigiel, 2012; Midro, 2011).

Badacze i teoretycy rodziny z dzieckiem chorym/niepełnosprawnym przyjmujący perspektywę interakcyjno-systemową, wymieniają następujące założenia:

1. Problemy rodziców, innych członków rodziny oraz problemy wzajemnych zachowań między dzieckiem a rodzicami należy traktować jako nie mniej ważne niż zaburzenia w rozwoju dziecka, oraz należy dążyć do optymalizacji funkcjonowania całej rodziny.

2. Niepełnosprawność dziecka powoduje zmiany w warunkach życia rodziny, zmienia istniejące wzory jej funkcjonowania i może stać się przyczyną nasilania napięć i konfliktów między członkami rodziny. Konieczna staje się mobilizacja wewnętrznych zdolności adaptacyjnych systemu rodzinnego.

3. Pełne zrozumienie zjawisk zachodzących w rodzinie, szczególnie po uzyskaniu informacji o niepełnosprawności dziecka, wymaga uwzględnienia czynnika czasu. Wtedy specyficzne procesy i zjawiska występujące w rodzinie można rozpatrywać w ich wzajemnych związkach, a nie tylko jako proces przyczynowo-skutkowy (Twardowski, 1995, s. 19-20).

Jedną z możliwych negatywnych konsekwencji opisywanych odczuć w rodzinie jest osłabienie więzi małżeńskich. Autorki opracowania *Niepełnosprawność dziecka przyczyną rozpadu czy spójności rodziny?*, powołując się na wyniki prowadzonych badań, ukazują wielowymiarowość zjawiska: „Trudno jednoznacznie odpowiedzieć na pytanie, czy niepełnosprawność dziecka stabilizuje i wzmacnia rodzinę, czy wręcz przeciwnie – przyczynia się do jej rozpadu. Przede wszystkim to, co się stanie w rodzinie po ujawnieniu niepełnosprawności dziecka, zależy w dużym stopniu od charakterów osób, jakie tę rodzinę tworzą, i od relacji oraz więzi wewnątrzrodzinnych. Jeżeli małżonkowie nie są wobec siebie otwarci, nie okazują sobie dobrych uczuć, to bardzo możliwe jest, że w zastanej sytuacji ich związek osłabnie, a w konsekwencji dojdzie do jego rozwiązania. Nie będą

bowiem potrafili wspólnie sprostać odpowiedzialności, jaka na nich spoczęła. Być może będą żyć razem pod jednym dachem, ale tak naprawdę osobno. Niekiedy rodzice oddają dziecko w ręce instytucji, która w ich mniemaniu lepiej poradzi sobie z opieką i rehabilitacją. Taka decyzja wbrew pozorom nie gwarantuje rozwiązania «problemu». Dzieje się często wręcz przeciwnie. Wyrzuty sumienia dotyczą członków rodziny, dochodzi też do wzajemnego obwiniania się o oddanie dziecka, narastają kłótnie i każda ze stron przeżywa osobisty dramat i czuje dysonans. W rezultacie dojść może do tego, że ojciec i matka w samotności przeżywają swój osobisty dramat, przestają ze sobą rozmawiać lub ograniczają się jedynie do rozmów, bez których na co dzień nie można się obyć. Więż, jaka była między nimi, powoli zanika, każdy żyje swoim własnym «światem», aż w końcu następuje nieuniknione w tym przypadku rozstanie. Nie należy jednak stwierdzać, że zanikło uczucie, które połączyło tych dwoje ludzi. Najwyraźniej ból, samotność i nieporadność okazały się silniejsze i zaburzyły mir, szczęście i radość rodzinną” (Karwowska, Albrecht, 2017, s. 23). Autorki wyrażają przekonanie, że stabilność rodziny zależy również od tego, jak funkcjonowała ona przed pojawieniem się dziecka niepełnosprawnego. Jeżeli przed pojawieniem się dziecka rodzina była spójna, małżonków łączyły bardzo silne więzi emocjonalne, to można założyć, iż dziecko wzmocni tę rodzinę oraz zwiększy mobilizację do wysiłku wszystkich jej członków. Takie rodziny stają się bardziej zdolne do pokonywania trudności związanych z chorobą dziecka.

## 1. METODA

W przeprowadzonych przeze mnie badaniach wzięły udział 23 osoby, będące rodzicami dziecka z rzadką chorobą genetyczną – 20 kobiet i 3 mężczyzn. Zdecydowana przewaga badanych kobiet wynika z trudności w uzyskaniu zgody na badania ojców dzieci. Badania były przeprowadzone na terenie całego kraju (w Warszawie, Wrocławiu, Białymstoku, Cieszynie, Ustroniu, Gdyni i innych miastach) w latach 2015-2017. Podstawowym wyznacznikiem doboru badanych było uznanie choroby genetycznej ich dziecka za rzadką. Drugim wyznacznikiem była długość czasu życia z chorym dzieckiem. Badani zostali rodzice dzieci w wieku od 4 lat do 33 lat. Zakładałam, iż jednym z czynników determinujących dojrzałe spojrzenie na sytuację życiową jest czas upływający od informacji o chorobie dziecka. Długość wywiadów wahała się od 40 minut do trzech godzin. Były one nagrywane na dyktafon.

Badania zostały przeprowadzone metodą wywiadu narracyjnego, opracowaną przez Fritza Schützego. Wywiad narracyjny – w odróżnieniu od tradycyjnie pojmowanego wywiadu opartego na przygotowanym przez badacza zestawie pytań – polega na stymulacji opowiadania o przeżyciach związanych z uczestnictwem osoby badanej w jakimś wydarzeniu lub ciągu wydarzeń. Założeniu temu towarzyszy przekonanie, iż nie wszystkie formy aktywności osoby są przez nią świadomie konstruowane. Niektóre z nich są czynnikami niezależnymi od człowieka. Jeżeli takie czynniki dominują w pewnym momencie życia, osoba „doznaje cierpienia” czy też „znosi trudy życia”. Przeciwnościem opisywanych stanów jest „działanie”, poprzez które Schütze rozumie intencjonalny charakter aktywności. Z kolei „doznawanie” wiąże się z utratą kontroli nad życiem. Najważniejszych rozstrzygnięć biograficznych poszukuje się w wymienionych wymiarach – działania oraz doznawania (Kos, 2013; Prawda, 1989). Do innych ważnych założeń metody wywiadu narracyjnego należy przekonanie, iż istnieje zasadnicza zgodność pomiędzy narracją o życiu a jego rzeczywistym przebiegiem.

Proponowana przez F. Schützego metoda jest zasadna w badaniu sytuacji oraz form wsparcia rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi, gdyż pozwala uchwycić podstawową swobodną, niesterowaną przez badacza, tworzoną z perspektywy czasowej opowieść o doświadczeniach narratorów. Decydując się na wybór metody, nie chciałam „ograniczać się” znaną mi wiedzą czy też doświadczeniem dotyczącym opisywanej problematyki, gdyż miałam świadomość, iż jest ona, jak dotąd, mało eksplorowana przez pedagogów czy psychologów (jeśli chodzi o rodziców dzieci z rzadkimi chorobami). Stąd metoda wywiadu narracyjnego, która rozpoczyna się od gromadzenia materiału empirycznego (przeprowadzenia wywiadu), a dopiero w kolejnych krokach przechodzi do tworzenia hipotez i weryfikowania ich, wydała mi się adekwatna. Każdy z wywiadów miał taki sam – zalecany przez Schützego (Kos, 2004, s. 62-65) – układ:

- 1) Faza wstępna – nawiązanie kontaktu z respondentem.
- 2) Faza stymulacji do opowiadania – wyjaśnienie rozmówcy celu badania oraz oczekiwań badacza wobec niego.
- 3) Faza opowieści głównej (faza narracji).
- 4) Faza pytań wewnętrznych. W tej części wywiadu zadawałam pytania rozmówcy. Pytania te dotyczyły przede wszystkim wątków podjętych przez badanego, niedostatecznie jednak rozwiniętych przez niego.
- 5) Faza pytań zewnętrznych – przypomina klasyczny wywiad swobodny.
- 6) Zakończenie wywiadu – polegające na „normalizacji” sytuacji.

Analizę danych narracyjnych poprzedziła transkrypcja. Wykorzystałam w niej znaki transkrypcyjne zaznaczające dźwięki paralingwistyczne wydawane przez narratora (takie jak śmiech, płacz, westchnienia, pomruki), urwane słowa czy dłuższe przerwy w opowiadaniu (Kos, 2004, s. 104). Po pierwszej lekturze narracji dokonałam podziału tekstów na segmenty i subsegmenty. W tym podziale z reguły kierowałam się markerami czasowymi lub różnicami tematycznymi poszczególnych tekstów. Warunkiem podjęcia analizy jest ustalenie schematu komunikacyjnego każdego z wywiadów, a także wyłonienie fragmentów narracyjnych, opisowych i argumentacyjnych (Kos, 2004, s. 105). Po podjęciu tego kroku przeszłam do strukturalnego opisu, który zmierza do ustalenia procesów wynikających z narracji, m.in. określenia sytuacji narratora, zidentyfikowania doradców biograficznych, znaczących innych i określenia ich wagi w życiu badanego. Staralam się odtworzyć łańcuch doświadczeń narratorów, poznać przyczyny i skutki ich postępowania. Najważniejszym krokiem analizy strukturalnej jest wyznaczenie procesów biograficznych każdej z narracji, zaś używając terminologii Schützego – określenia ich struktur procesowych. Większość narracji została przyporządkowana strukturze trajektorii, która odnosi się do formy doświadczenia osoby poddanej zewnętrznym, niezależnym od jej woli okolicznościom, które determinują jej biografię (takiego jak nagła choroba, śmierć bliskiej osoby, wojna). „Trajektorja związana jest z nową dla jednostki sytuacją, w której traci ona kontrolę nad swoim życiem, gdyż wszelkie dotychczasowe wzorce orientacji stają się nieadekwatne. W trakcie tego wielofazowego procesu jednostka powoli wypracowuje nowe interpretacje, aby w końcu opanować narzucone jej życiu okoliczności” (Kaźmierska, 1997, s. 63).

Doświadczenia związane z otrzymywanym i udzielanym w małżeństwie wsparciem w sytuacji choroby dziecka stanowiły jedną z centralnych kategorii w poruszanych narracjach.

## 2. WYNIKI

Badani rodzice dzieci z rzadką chorobą genetyczną wskazują rodzinę jako najważniejsze źródło wsparcia. W doświadczeniu choroby dziecka matkę/ojca wspiera zwłaszcza współmałżonek. Badani określają go jako osobę znaczącą. Przeprowadzone badania potwierdzają stwierdzenie, że choroba dziecka zmienia życie całej rodziny: charakter relacji małżeńskich, relacji pomiędzy rodzeństwem, wzmacniając więzi lub odwrotnie – osłabiając je.

Jedna z badanych matek, określając swoje życie, odnosi się do sytuacji rodziny: *niestety, chora jest cała rodzina* [W5]. Wskazuje tym samym, że choroba zmienia życie całego systemu rodzinnego – także jego zdrowych członków, determinuje wzory funkcjonowania rodziny. Dlatego choroba dziecka staje się przyczyną różnego rodzaju konfliktów i kłótni pomiędzy rodzicami oraz pomiędzy pozostałymi dziećmi. Niektórzy narratorzy zwracają szczególną uwagę na problemy i cierpienia w rodzinie będące następstwem życia z chorym dzieckiem. O problemach związanych z akceptacją choroby mówią szczególnie rodzice dzieci młodszych, co potwierdza istotność czynnika czasu w procesie adaptacji do choroby.

*No a my funkcjonujemy, ale pochłonęło to sporo zdrowia i odbiło się na pewno na rodzinie do dzisiaj. Na pewno to [choroba dziecka] ma wpływ na funkcjonowanie naszej rodziny, na naszą kondycję fizyczną, psychiczną. Uważam, że nie jesteśmy normalną rodziną, taką typową* [W26].

*Choroba naszych dzieci determinuje życie naszej rodziny i naszego małżeństwa. Na pewno nasze małżeństwo – kiedyś bardzo sobie oddane i kochające się, próbujące spędzić każdą chwilę ze sobą – w tej chwili takie nie jest. Mam nadzieję, że jeszcze odnajdziemy się i że odnajdziemy też jakieś wartości z tego, co się stało. Przecież chyba nic nie dzieje się na darmo. I to, co się stało – choroba naszych dzieci – ma, powinna mieć, jakąś wartość pozytywną* [W24].

Narratorzy dostrzegają negatywne zmiany w funkcjonowaniu swojej rodziny. Zmiany te dotyczą głównie relacji małżeńskich. Choroba dziecka i związana z nią potrzeba zaangażowania się rodziców w terapię i leczenie oraz specjalistyczną opiekę wiąże się z przemęczeniem rodziców, odczuwanym stresem oraz zespołem wypalenia sił. Opisywane obciążenia psychiczne w wypadku rodziców dzieci z rzadkim schorzeniem mogą wzmacniać się ze względu na doświadczany brak informacji dotyczących choroby, jej sposobów leczenia oraz perspektyw dalszego rozwoju dziecka i związaną z nimi „gonitwą terapeutyczną”, która trwa u badanych rodziców przez długi okres czasu (kilka lat).

W sytuacji obciążenia genetycznego jednego (lub obojga) z rodziców, źródłem kryzysu małżeńskiego i kłótni małżeńskich staje się niekiedy wzajemne obwinianie się o chorobę dziecka. Jedna z matek opowiada o kłótniach z mężem, których źródłem jest informacja o nosicielstwie zespołu FraX:

*Gdy dowiedzieliśmy się, kto jest przyczyną tego, że A. jest upośledzony, to wiadomo, jest między nami taki, jeszcze większy konflikt, bo się obwiniamy. [...] Mąż mnie obwinia o to faktycznie* [W8].

Trzeba podkreślić, iż sytuacja opisana przez narratorkę nie jest częsta – większość badanych, którzy okazali się nosicielami choroby dziecka, relacjonuje psychiczne wsparcie współmałżonka i brak obwiniania się. Czynnikiem czasu ma duże znaczenie, gdyż taką dojrzałą postawą cechują się rodzice dzieci starszych. Jak wykazują wyniki badań, częściej dochodzi do samoobwiniania się matek będących nosicielami choroby (u badanych ojców brak takiej postawy), które wraz z upływem czasu maleje lub zanika.

Większość matek i ojców docenia wsparcie współmałżonka w sytuacji zmagania się z rzadką chorobą dziecka oraz ocenia zmiany w swoim małżeństwie z nią związane jako pozytywne:

*Zawsze jesteśmy razem, on czuje się odpowiedzialny. [...] Nas choroba zbliżyła. No może nie zbliżyła, ale nie rozdzieliła* [W2].

*Czy problemy związane z chorobą P. wpłynęły na moje relacje z mężem? Jeżeli już, to tylko pozytywnie. Mąż nigdy nie dał odczuć, że jest jakiś problem, że jest niepełnosprawne dziecko* [W12].

Sytuacja choroby dziecka mobilizuje wewnętrzne zdolności adaptacyjne systemu rodzinnego, który uruchamia wszelkie możliwe środki do tego, aby zapobiegać kryzysom. Warto po raz kolejny podkreślić znaczenie czynnika czasu – ocena sytuacji związanej z chorobą własnego dziecka, jako czynnika kształtującego wzmocniony system rodzinny, jest charakterystyczna dla rodziców dzieci w starszym wieku, matki i ojcowie dzieci kilkuletnich bardziej skarżą się na brak lub niedostateczne wsparcie ze strony współmałżonka (W8, W14, W24, W25, W26).

Kolejne zagadnienie dotyczy odpowiedzi na pytanie: czy/w jaki sposób rodzeństwo dziecka chorego udziela wsparcia jego rodzicom? Widoczne są dwie kontrastowe postawy. Pierwszą z nich reprezentują dzieci, które cechują się wysokim poczuciem odpowiedzialności za opiekę nad chorym bratem/siostrą. Dotyczy ono terażniejszości – zdrowe dzieci pomagają rodzicom w opiece nad chorym dzieckiem. Najczęściej jednak ta postawa wyraża się w planowaniu przyszłości, w której to oni przejmą opiekę nad bratem/siostrą:

*Kiedyś P. właśnie był taki smutny. [...] mówi, że jak będzie duży... „no to jaką pracę byś chciał? Kim będziesz?” – „Nikim nie będę, bo będę musiał się S. opiekować, na nic więcej nie starczy czasu. Żony nie będę mieć”* [W5].

*I pamiętam takie zdarzenie, kiedy moje dzieci bawiły się na parkingu, miały może dziewięć i sześć lat. I rozmawiały między sobą i ktoś to chyba podsłyszał, sąsiadka. I mówią: „A co będzie, gdy rodzice nie dadzą rady się B. opiekować?” – „No a co myślisz, dwa tygodnie będzie u Ciebie, a dwa tygodnie u mnie”* [W2].



Wysokie poczucie odpowiedzialności za chorego/chorą brata/siostrę w myśleniu dziecka determinuje jego plany życiowe, ograniczając je (W5). Warto podkreślić, iż jak zapewnia zdecydowana większość badanych rodziców, dzieci nie są przez nich przygotowywane do objęcia roli opiekuna. Rodzice nie chcą obciążać je takim obowiązkiem na całe życie, jednak z wypowiedzi narratorów przenika duma i uznanie dla postawy swoich odpowiedzialnych zdrowych dzieci.

Druga postawa reprezentowana przez rodzeństwo chorych dzieci charakteryzuje się brakiem akceptacji chorego brata czy siostry. Narratorzy skarżą się na częste kłótnie, brak zrozumienia trudnych zachowań dziecka chorego:

*Z. trudno jest się bawić z W. [...] stres, nerwy, niezrozumienie. Nie wytrzymuje tego napięcia, co powoduje, że jest nerwowa. W domu, gdzie często podnosi się głos, krzyczy, to samemu też tak się robić zaczyna. No więc próbują się ze sobą bawić, ale nie zawsze to wychodzi. Często się kończy tym, że jedno drugiemu coś zrobi. [...] I tutaj jest jak na polu minowym [W26].*

Dzieci zdrowe przejawiają też zazdrość o czas poświęcony choremu bratu/siostrze przez rodziców, pobłażanie jego/jej zachowaniom, a także mniejsze wymagania ze strony szkoły. Tego typu postawy pojawiają się równie często w opowieściach matek i ojców, co wcześniejsze – przejawiające pozytywne emocje wobec chorego dziecka.

Wsparcie ze strony dalszej rodziny ukazane jest w narracjach rodziców jako mniej znaczące. Częściej – ze względu na znaczną niepełnosprawność dzieci jest ograniczone do wsparcia emocjonalnego.

### 3. DYSKUSJA

Warto podkreślić, iż problematyka podjęta w badaniach – wsparcia w rodzinie z dzieckiem z rzadką chorobą genetyczną – nie doczekała się dotąd opracowania w polskiej literaturze przedmiotu. Jak już wspomniano, dostępne są publikacje dotyczące form edukacji, terapii dzieci z poszczególnymi jednostkami chorobowymi, jednak nie dotyczą one rodziny tej grupy osób i jej form wsparcia.

Uzyskane wyniki badań wskazujące na to, że choroba dziecka zmienia cały system rodzinny, są potwierdzeniem założeń koncepcji systemowo-interakcyjnej wiążących chorobę jednego z członków rodziny ze zmianami w warunkach życia całego systemu rodzinnego, ale także ze zmianami w istniejących wzorach jego funkcjonowania (Radochoński, 1980; de Barbaro, 1999). Takie zmiany mogą się stać przyczyną nasilania napięć i konfliktów między członkami rodziny, co

potwierdzają wyniki przeprowadzonych badań. Niekiedy źródłem dodatkowych napięć i konfliktów pomiędzy rodzicami dziecka obarczonego chorobą genetyczną jest wzajemne obwinianie się, wtedy gdy jeden z rodziców jest genetycznym nosicielem schorzenia (Slovan, Konstantareas, 1990), jednak nie jest to postawa częsta.

Do najczęstszych i najdotkliwszych obciążeń psychicznych doświadczanych przez rodziców należy stres oraz wypalenie sił. Badani łączą opisywane obciążenia z pogorszeniem relacji małżeńskich, co potwierdzają inne wyniki badań przeprowadzonych wśród rodziców dzieci z niepełnosprawnością (Pisula, 1994; Maciarz, 2004; Sekulowicz, 2000). Rodzice przedstawiają życie rodziny jako całkowicie podporządkowane chorobie i choremu dziecku, co wiąże się ze zmianami w funkcjonowaniu rodziny. Opisywana przez specjalistów gonitwa terapeutyczna (Mrugalska, 1988) w odniesieniu do tej grupy rodziców trwa dłużej (kilka, czasem kilkanaście lat), gdyż wiąże się z trudem poszukiwania diagnozy genetycznej, a następnie odnalezienia skutecznych terapii i form leczenia rzadkiej choroby dziecka. Czynnikiem czasu odgrywa bardzo duże znaczenie w doświadczeniu choroby przez rodzinę: rodzice dzieci młodszych bardziej dotkliwie doświadczają skutków choroby.

Warto podkreślić zanotowane w licznych narracjach pozytywne zmiany w funkcjonowaniu rodziny, odnoszące się do wzmocnienia i pogłębienia wzajemnych relacji (pomiędzy małżonkami oraz pomiędzy dziećmi). Badani stwierdzają, że choroba dziecka była swoistym sprawdzianem dla związku małżeńskiego oraz rodziny, z którego rodzina wyszła zwycięsko. Choroba zmobilizowała małżonków do działania w zakresie poszukiwania skutecznych form leczenia i rehabilitacji dziecka. O chorobie jako elemencie umocnienia rodziny pisze Zofia Kawczyńska-Butrym, podkreślając, że jej uwagi są jedynie teoretyczne, gdyż brakuje badań empirycznych dotyczących takiej problematyki (Kawczyńska-Butrym, 1987, s. 25). Zebrane przez autorkę wyniki badań posiadają więc walor nowatorski, gdyż ukazują potencjał systemu rodzinnego w adaptacji trudnej sytuacji choroby członka rodziny.

Wsparcie otrzymywane przez rodzeństwo chorego dziecka jest w moich badaniach tematem zaledwie zasygnalizowanym. W prowadzonym wśród rodziców wywiadzie oraz później – w jego analizie nie skupiałam się nad problematyką związaną z relacjami zdrowego rodzeństwa z chorym bratem/siostrą, sytuacją życiową dzieci zdrowych czy wsparciem udzielanym przez nie rodzicom. Jest to bardzo interesująca problematyka, którą chciałabym kontynuować i rozwijać w dalszych badaniach nad rodziną z dzieckiem z rzadką chorobą genetyczną.

Uzyskane wyniki badań dotyczące wsparcia otrzymywanego i udzielanego w małżeństwie i najbliższej rodzinie z dzieckiem z rzadką chorobą genetyczną potwierdziły, że choroba dziecka – zwłaszcza przewlekła, nieuleczalna choroba rzadka – determinuje nieodwracalne zmiany w funkcjonowaniu rodziny. Badani rodzice jako pośredni wynik doświadczanych przeżyć opisują wzmocnienie relacji małżeńskich i rodzinnych. Trzeba jednakże odnotować także negatywne skutki związane z chorobą dziecka w rodzinie, takie jak napięcia i konflikty w małżeństwie oraz problemy związane z opieką i wychowaniem zarówno dziecka chorego, jak i pozostałych dzieci. Zwrócić należy uwagę na czynnik czasu w procesie radzenia sobie z chorobą opiekunów dziecka – rodzice dzieci młodszych doświadczają bardziej dotkliwie obciążeń psychicznych, takich jak stres rodzicielski.

Według autorki, w pierwszych latach życia z dzieckiem chorym wskazane jest objęcie jego najbliższych pomocą psychologiczną i pedagogiczną. Takiego wsparcia mógłby udzielać asystent rodziny z dzieckiem chorym, we współpracy z pracownikami poradni psychologiczno-pedagogicznej, psychologiem lub psychoterapeutą, pracownikami jednostek organizacyjnych pomocy społecznej, organizacji pozarządowych oraz innych placówek zajmujących się pracą z dzieckiem chorym i jego rodziną. Asystent rodziny powinien też współpracować z zespołem interdyscyplinarnym, w skład którego, oprócz niego i rodziców, wchodziłoby lekarz specjalista, psycholog, rehabilitant, pedagog itp. Tak zorganizowana pomoc rodzinie dziecka z rzadką chorobą genetyczną jest już realizowana w niektórych państwach europejskich (m.in. w Niemczech czy w Szwecji). Pragnę, aby ten artykuł stał się głosem w dyskusji dotyczącej wsparcia rodziny z dzieckiem chorym.

#### BIBLIOGRAFIA

- BERGER, P., LUCKANN, T. (1983). *Spoleczne tworzenie rzeczywistości*. Warszawa: PIW.
- COHEN, S., GOTTLIEB, B.H., UNDERWOOD, L. (2000). *Social Relationships and Health*. W: S. COHEN, B.H. GOTTLIEB, L.G. UNDERWOOD (red.), *A Guide for Health and Social Scientists* (s. 3-28). New York: Oxford University Press.
- DANIELEWICZ, J.D., PISULA, E. (red.) (2003). *Terapia i edukacja osób z autyzmem. Wybrane zagadnienia*. Warszawa: Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej.
- DE BARBARO, M. (1999). *Struktura rodziny*. W: B. de BARBARO (red.), *Wprowadzenie do systemowego rozumienia rodziny* (s. 45-55). Kraków: Wydawnictwo UJ.
- DYKCIK, W., TWARDOWSKI, A. (red.) (2002). *Wspomaganie rozwoju i rehabilitacja dzieci z genetycznie uwarunkowanymi zespołami zaburzeń*. Poznań: Wydawnictwo Naukowe PTP.

- FEDOROWICZ, M. (2017). Pacjenci muszą walczyć sami, żeby przetrwać. Tak wygląda życie z rzadką chorobą. <http://www.nto.pl/magazyn/reportaz/art/4667304,pacjenci-musza-walczyz-sami-zeby-przetrwac-tak-wyglada-u-nas-zycie-z-rzadka-choroba,id,t.html> [24.02.2017].
- GILMORE, L. (2018). Supporting families of children with rare and unique chromosome disorders. <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/23297018.2017.1360152?journalCode=rpj20> [27.03.2018].
- KACZAN, T., ŚMIGIEL, R. (red.) (2012). *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- KACZMAREK, B. (red.) (2008). *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa: teoria i praktyka*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- KACZMAREK, B. (red.) (2010). *Trudna dorosłość osób z zespołem Downa: jak możemy wspomóc?* Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- KARWOWSKA, M., ALBRECHT, M., Niepełnosprawność dziecka przyczyna rozpadu czy spójności rodziny? [http://kpsw.edu.pl/pobierz/wydawnictwo/noe3/13\\_Malgorzata%20Karwowska.pdf](http://kpsw.edu.pl/pobierz/wydawnictwo/noe3/13_Malgorzata%20Karwowska.pdf) [25.05.2017].
- KAWCZYŃSKA-BUTRYM, Z. (1987). *Funkcjonowanie rodziny a choroba. Analiza socjologiczna*. Lublin: Wydawnictwo KUL.
- KĄŻMIERSKA, K. (1997). Wywiad narracyjny – technika i pojęcia analityczne. W: M. CZYZEWSKI, A. PIOTROWSKI, A. ROKUSZEWSKA-PAWELEK (red.), *Biografia a tożsamość narodowa*. Łódź: Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego.
- KENRICK, D.T., NEUBERG, S.L., CIALDINI, R.B. (2002). *Psychologia społeczna*. Gdańsk: GWP.
- KLAJMON-LECH, U. (2018). *Trajektoria życia rodziców z rzadkimi chorobami genetycznymi. Formy społecznego i pedagogicznego wsparcia*. Toruń: Wydawnictwo Adam Marszałek.
- KOS, E. (2013). Wywiad narracyjny jako metoda badań empirycznych. W: D. URBANIAK-ZAJĄC, E. KOS, *Badania jakościowe w pedagogice*. Warszawa: PWN.
- MACIARZ, A. (2009). *Trudne dzieciństwo i rodzicielstwo. Książka dla nauczycieli, wychowawców i rodziców*. Warszawa: Wydawnictwo Akademickie ŻAK.
- MIDRO, A.T. (2011). *Istnieć, żyć i być kochanym. Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- MINCZAKIEWICZ, E.M. (2010). *Zespół Downa: księga pytań i odpowiedzi*. Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia.
- MRUGALSKA, K. (1988). Czy rodzice i profesjonalści mogą być sojusznikami. W: H. OLECHNOWICZ (red.), *U źródeł rozwoju dziecka* (s. 38-50). Warszawa: Nasza Księgarnia.
- PELENTSOW, L.J., FIELDER, A.L., ESTERMAN A.J. (2016). The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study. *Journal of Pediatric Nursing*, 31, (3), 207-218.
- PISULA, E. (1994) Zespół wypalania się sił u rodziców dzieci autystycznych. *Nowiny Pedagogiczne*, 3, 83-89.
- PRAWDA, M. (1989). Biograficzne odtwarzanie rzeczywistości (o koncepcji badań biograficznych Fritza Schütze). *Studia Socjologiczne*, 4, 84-85.
- RADOCHOSKI, M. (1980). Koncepcja terapii rodzinnej Salvadora Minuchina. *Problemy Rodziny*, 5, 33-40.
- SEKUŁOWICZ, M. (2000). *Matki dzieci niepełnosprawnych wobec problemów życiowych*. Wrocław: Wydawnictwo Uniwersytetu Wrocławskiego.
- SĘK, H., CIEŚLAK, R. (2005). Wsparcie społeczne – sposoby definiowania, rodzaje i źródła wsparcia. Wybrane koncepcje teoretyczne. W: H. Sęk, R. Cieślak (red.), *Wsparcie społeczne, stres i zdrowie*. Warszawa: PWN.
- SŁOMAN, L., KONSTANTAREAS, M.M. (1990). Why families of children with biological deficits require a systems approach? *Family Process*, 29, s. 417-432.
- ŚMIGIEL, R., ŁACZMAŃSKA, I. (2012). Podstawowa wiedza potrzebna do zrozumienia chorób genetycznych. W: T. KACZAN, R. ŚMIGIEL (red.), *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.

- TWARDOWSKI, A. (red.) (2008). *Wspomaganie dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi*. Poznań: Wydawnictwo Naukowe PTP.
- TWARDOWSKI, A. (1995). Sytuacja rodzin dzieci niepełnosprawnych. W: I. OBUCHOWSKA (red.), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*. Warszawa: WSiP.
- TWARDOWSKI, A. (red.) (2005). *Wspomaganie dzieci ze złożonymi zespołami zaburzeń*. Poznań: Wydawnictwo Naukowe PTP.
- TWARDOWSKI, A. (red.) (2006). *Wspomaganie dzieci z genetycznie uwarunkowanymi wadami rozwoju i ich rodzin*. Poznań: Wydawnictwo Naukowe PTP.
- TWARDOWSKI, A. (red.) (2009). *Wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi*. Poznań: Wydawnictwo Naukowe PTP.
- ZASĘPA, E. (red.) (2006). *Rozwój intelektualny dzieci z zespołem Downa*. Warszawa: Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej im. Marii Grzegorzewskiej.
- ŻYTA, A. (2011). *Życie z zespołem Downa: narracje biograficzne rodziców, rodzeństwa i dorosłych osób z zespołem Downa*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.

RODZINA – ŹRÓDŁEM WSPARCIA  
W DOŚWIADCZENIU RZADKIEJ CHOROBY DZIECKA

Streszczenie

Tematem artykułu jest doświadczenie społecznego wsparcia rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi. Choroba dziecka zmienia życie całej rodziny: charakter relacji małżeńskich, relacji pomiędzy rodzeństwem, wzmacniając więzi lub odwrotnie – osłabiając je. W przeprowadzonych metodą biograficzną badaniach rodziców dziecka chorego autorkę interesowała odpowiedź na pytania: W jaki sposób sytuacja życia z dzieckiem chorym na rzadką chorobę genetyczną determinuje życie małżeńskie jego rodziców, w szczególności wzajemne relacje między nimi? Czy/i w jaki sposób małżonkowie udzielają sobie wzajemnie wsparcia w sytuacji choroby dziecka? Czy/i w jaki sposób rodzeństwo dziecka chorego udziela wsparcia jego rodzicom?

**Słowa kluczowe:** rodzina; wsparcie; rzadka choroba

FAMILY – A SOURCE OF SUPPORT IN THE EXPERIENCE  
OF A RARE CHILD'S DISEASE

Summary

The topic of the article is the experience of social support for parents of children with rare genetic diseases. A child's disease changes the life of the whole family: the nature of marital relationships, relationships between siblings, strengthening ties or vice versa – weakening them. In the biographical studies of the parents of the sick child, I was interested in answering the questions: How does the situation of living with a child suffering from a rare genetic disease determine the marital life of their parents, in particular the mutual relations between them? Do and how do spouses support each other in the event of a child's illness? Does / how the child's siblings give support to his parents?

**Key words:** family; support; rare disease