

FUNKCJONOWANIE RODZINY Z DZIECKIEM NIEPEŁNOSPRAWNYM W WYNIKU CHOROBY GENETYCZNEJ

Małgorzata Kulik
Instytut Psychologii KUL
Lublin

Wojciech Otrębski
Instytut Psychologii KUL
Lublin

FUNCTIONING OF A FAMILY WITH GENETICALLY DISABLED CHILD

Summary. This article describes psychosocial situation of a family with genetically disabled child. Birth of a disabled child leads usually to fundamental changes in a family system. Each of family members is to learn new roles and to settle a new place in this system. Not only a place should be found for a new family member but a new lifestyle should be established as well. In the turbulences connected to diagnosis, rehabilitation and therapy one should still remember that family integration with a disabled child consists of two areas: emotional (love, attachment, acceptance) and task-oriented (participation in household members' life).

Key words: family system, disabled children, family roles

Wprowadzenie

Zainteresowanie problematyką rodziny wynika z przekonania, że stanowi ona dla dziecka najlepsze naturalne środowisko rozwojowe. Psychospołeczny wpływ rodziców na potomstwo ma bardzo rozległy zasięg, w tym oddziałuje wywiązywanie się w dorosłości z pełnienia ról społecznych i rodzinnych, w tym również późniejszej roli matki czy ojca (Ziemska, 1986).

Omawianie zagadnień związanych z rodziną, jej funkcjonowaniem i wynikającymi stąd konsekwencjami dla jednostek ją tworzących staje się szczególnie ważne, gdy jest ona dotknięta chorobą czy niepełnosprawnością jednego z jej członków. W ostatnich latach pojawiło się sporo publikacji pochyłających się nad problematyką niepełnosprawności w rodzinie (Kornas-Biela 1988; Mrugalska 1988; Nawrot 1990; Obuchowska 1991; Twardowski 1991; Otrębski 1997; Kościelska 2000; Płopa 2008). Wniosek jaki z nich płynie nie jest zbyt optymistyczny. Pojawienie się niepełnosprawności w rodzinie powoduje wielki szok, z którym praktycznie żadna

Adres do korespondencji: Wojciech Otrębski, e-mail, otrebski@kul.lublin.pl

rodzina nie jest w stanie poradzić sobie sama na tyle, aby nie miało to jakiegoś negatywnego wpływu na wszystkich jej członków. Nie pozwala to na ignorowanie zjawiska niepełnosprawności w rodzinie i stymuluje do pogłębienia specjalistycznej wiedzy na ten temat.

Wyniki współczesnych badań nad przyczynami niepełnosprawności dzieci ujawniają, nieznanie wcześniej szerszym kręgom, zespoły genetyczne. Opisy obrazów klinicznych nowych zespołów genetycznych wyraźnie wskazują na specyfikę problemów rozwojowych i związaną z tym nowość sytuacji rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym, gdzie przyczyną jego nieprawidłowości rozwojowych jest właśnie zespół genetyczny. W niniejszym artykule skoncentrowano się na przedstawieniu dwóch z nich, a mianowicie zespołu Downa (ZD) i zespołu kruchego chromosomu X (FRA X).

Ramy teoretyczne prowadzonych tu rozważań stanowi z jednej strony teoria systemów, która współcześnie najczęściej wykorzystywana jest w analizie środowiska rodzinnego, a z drugiej strony teoria stresu, jako przeżycia psychicznego będącego konsekwencją doświadczanych trudności i nieprawidłowości funkcjonowania systemu rodzinnego w sytuacji niepełnosprawności dziecka. Nie bez znaczenia jest także aktualnie dostępna wiedza na temat obrazu klinicznego zaburzenia genetycznego, jakim jest zespół Downa i zespół kruchego chromosomu X. Wszystkie te informacje pozwalają przybliżyć specyfikę funkcjonowania rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym w wyniku każdego z tych zaburzeń genetycznych, jak też opisać przeżywane przez nie problemy i trudności. Poza poszerzeniem stanu wiedzy, może to również być pomocne w prawidłowej organizacji działań pomocowych.

Specyfika chorób genetycznych na przykładzie zespołu Downa i zespołu kruchego chromosomu X

Zarówno zespół Downa (ZD), jak i zespół kruchego/łamliwego chromosomu X (FRA X), należą do tych chorób genetycznych, które prowadzą do opóźnienia rozwoju oraz niepełnosprawności intelektualnej. Zespoły te, mimo iż spowodowane są różnego rodzaju zmianami w materiale genetycznym, mają bardzo wiele cech wspólnych.

Zespół Downa, zwany także trisomią 21, spowodowany jest aberracją chromosomową i jest on związany z występowaniem dodatkowego chromosomu 21. Jest on najczęściej występującą patologią genotypu człowieka i jednocześnie najczęstszą przyczyną upośledzenia umysłowego uwarunkowanego genetycznie. Występuje on z częstością 1: 600-700. Wśród osób z ZD można wyróżnić trzy grupy chorych: 95% dotyczy tzw. trisomia prosta, w której dodatkowy chromosom występuje we wszystkich komórkach organizmu. Spośród chorych 4% dotyczy tzw. translokacja, zaś u niespełna 1% mamy do czynienia z tzw. mozaiką chromosomową. Dodatkowy chromosom powoduje u wszystkich chorych wielopoziomowe zaburzenia metaboliczne, wady narządów wewnętrznych, charakterystyczne cechy fenotypowe oraz upośledzenie umysłowe różnego stopnia (Korniszewski, 1995; Sasiadek, 1996; Sadowska, Gruna-Ożarowska, Mysłek-Prucnal, 2008).

Trisomia 21 objawia się zespołem wad wrodzonych, z których 79% to tzw. wady małe zwane także anomaliami, zaś pozostałe to wady duże (narządowe i układowe) nazywane cechami dysmorficznymi (Korniszewski, 2005). Jednocześnie należy podkreślić, iż nie ma wady wrodzonej, która będzie występować u 100% chorych. Flint i Yule'a (za: Midro, 2008) twierdzą, że na fenotyp zachowania osoby z ZD składa się charakterystyczny zespół cech lingwistycznych, ruchowych, poznawczych i społecznych stale związanych z zaburzeniem natury biologicznej.

Wśród najczęstszych cech dysmorficznych należy wymienić: małą głowę, płaski profil twarzy, mongoidalne ustawienie szpar powiekowych, krótkie podniebienie twarde, jasne plamki na tęczówce, oczopląs, zez, mały nos, wystający, gruby język, mała objętość jamy ustnej, niewielkie małżowiny uszne, zaburzenia słuchu, tzw. małpia bruzda dłoni, krótka szyja, bardzo miękkie, delikatne i słabe owłosienie, niskorosłość, wrodzone wady serca, m.in. wypadanie płatków zastawki mitralnej, wady przewodu pokarmowego, wady kośćca, w tym 11 par żeber oraz wady układu moczowo-płciowego. Należy podkreślić, że cechy te są widoczne już w okresie życia płodowego, bardzo charakterystyczne i zasadniczo nie zmieniają się w biegu życia. Dodatkowo u większości osób z ZD występuje zwiększona podatność na zakażenia i choroby autoimmunologiczne, w tym białaczkę, niedobór witamin i mikroelementów (głównie z grupy B oraz witamin A i C), zaburzenia w funkcjonowaniu tarczycy i osi podwzgórzowo-przysadkowej.

U wszystkich dzieci i młodzieży z ZD występują nieprawidłowości lokomocji i postawy oraz dojrzewania i wzrastania tkanek i narządów. Opóźnienie i dysharmonia rozwoju fizycznego narastają wraz z wiekiem, największy deficyt dotyczy pomiarów obwodu głowy i długości ciała (Sadowska, Mysłek, Gruna-Ożarowska, 2002, 2008).

Rozwój psychomotoryczny dzieci z ZD jest opóźniony. Późno pojawiają się prawidłowe wzorce w motoryce spontanicznej i często są one zastępowane przez nieprawidłowe wzorce lokomocji i postawy. Dzieci z ZD samodzielnie siadają w okolicach 14 miesiąca życia, zaś umiejętność samodzielnego chodzenia opanowują w 2 roku życia (Choińska, Sadowska, Bartosik, 2002). Wady postawy występują u blisko 80% chorych. Najczęstsze to: wady stóp i kolan, klatki piersiowej i kręgosłupa (Kuś, Sadowska, Mysłek, 2002).

U chorych z ZD można zaobserwować nie tylko określone cechy wyglądu zewnętrznego, ale także niepełnosprawność intelektualną, najczęściej stopnia umiarkowanego lub znacznego. Ponadto u osób tych występuje specyficzny profil poziomu rozwoju i przebiegu różnych procesów poznawczych (Zasępa, 2003, 2008). Opóźnienie w rozwoju poznawczym, które występuje od urodzenia, nasila się w wieku 2-4 lat. Także od urodzenia można obserwować trudności z rozwojem mowy, które w dużej mierze są spowodowane wadami układu stomatognatycznego (Nęcka, 2006 za: Sadowska, Gruna-Ożarowska, Mysłek-Prucnal, 2007, 2008). W okresie dzieciństwa, do 12 roku życia, charakterystyczne są deficyty w krótkotrwałej pamięci słuchowej. W okresie adolescencji natomiast najczęściej występują deficyty w werbalnej pamięci operacyjnej i trudności w przypominaniu (Zasępa, 2008).

W wieku dorosłym zauważa się symptomy demencji, może także pojawić się jąkanie. Podobnie jak w poprzednich okresach rozwojowych, charakterystyczna jest rozbieżność pomiędzy poziomem niewerbalnego poznawczego rozwoju a rozumieniem syntaktycznym. Tak samo jak w okresie wcześniejszym, utrzymuje się tendencja do występowania mniejszej ilości zachowań problemowych w porównaniu z osobami z upośledzeniem intelektualnym bez zespołu Downa (Zasępa, 2008). Wraz z wiekiem wzrasta częstość zaburzeń depresyjnych oraz zachowań agresywnych (Chapman, Hesketh, 2000).

Należy podkreślić, że na wszystkich poziomach wieku, rozwój społeczny jest wyższy niż rozwój intelektualny. Cunningham (1992) podaje, że WDS u dzieci z zespołem Downa jest zazwyczaj wyższy od WI o 3 lata. Ponadto, w porównaniu z innymi funkcjami, lepiej jest rozwinięta percepcja oraz pamięć wzrokowa i pamięć długotrwała, a także rozumienie społeczne (Zasępa, 2003). Longitudinalne badania osób z ZD wskazują na to, że ich iloraz inteligencji obniża się wraz z wiekiem (Carr, 1995).

W diagnozie funkcjonowania dzieci z niepełnosprawnością intelektualną, obok poziomu intelektualnego, niezmiernie ważna jest ocena ich zachowań przystosowawczych, czyli stopnia dojrzałości społecznej. Na podstawie licznych badań (Kostrzewski, 1963; Cunningham, 1992; Carr, 1995; Hauser-Cram i in., 2001; Kostrzewski, Zasępa, 2002; Zasępa, 2003; Dykens, 2006) można stwierdzić, iż w rozwoju przystosowawczym dzieci z ZD charakterystyczne są: systematyczny, chociaż nieproporcjonalny w stosunku do wieku życia wzrost dojrzałości społecznej, znaczący wpływ klimatu rodzinnego, zwłaszcza relacji z matką na poziom rozwoju w tej sferze oraz przewaga rozwoju społecznego nad rozwojem intelektualnym.

Zasępa (2008) zauważa, że u dzieci z ZD występuje charakterystyczny profil rozwoju umiejętności przystosowawczych. Najgorzej są rozwinięte umiejętności związane z mową, pojęciami takimi, jak liczba czy czas, natomiast umiejętności związane z kontaktami z innymi, odpowiedzialnością i uspołecznieniem są rozwinięte najlepiej.

Z rozwojem społecznym związany jest także rozwój emocjonalny. Wishart i Pitcairn (2000) uważają, potwierdzając tym samym obiegowy stereotyp na temat osób z ZD, że są one empatyczne, przyjacielskie i serdeczne. Jednocześnie występują u nich deficyty w zakresie rozpoznawania i odzwierciedlania emocji, co może być związane z nieprawidłowościami występującymi w układzie nerwowym (Wishart, Pitcairn, 2000).

W zakresie struktury osobowości dzieci z ZD w wieku 8-15 lat są bardzo podobne do 4-7-letnich dzieci o prawidłowym rozwoju intelektualnym (Kostrzewski, 2002). Dzieci z ZD, w opinii osób dorosłych, są oceniane jako miłe, serdeczne, łagodne, zależne, powolne, posłuszne, chociaż czasami uparte (Kostrzewski, 2002). Zdaniem swoich rodziców, brakuje im wytrwałości, cierpliwości, samodzielności, praktyczności oraz śmiałości (Kostrzewski, 2002).

Minczakiewicz (1995) na podstawie badań podzieliła grupę osób z ZD na osoby eretyczne – żywe, ruchliwe i ciekawe świata oraz torpidne, czyli apatyczne, spokojne i zahamowane. Pierwsza grupa jest towarzyska, łatwo nawiązuje kontakty

z innymi, mają tendencje do zachowań złośliwych i agresywnych, zaś dzieci z drugiej grupy nie wykazują inicjatywy, mają skłonność do płaczu i reagowania złością w sytuacjach trudnych, są także impulsywne (Minczakiewicz, 1995).

Walas (2003 za: Zasępa, 2008) oraz Chmielewska (2003 za: Zasępa, 2008) stwierdzili, że pod względem cech temperamentu dzieci z ZD są bardziej podobne do dzieci w tym samym wieku umysłowym niż w tym samym wieku życia. Zdaniem Chmielewskiej (2003 za: Zasępa, 2008) dzieci te są mniej towarzyskie i aktywne od swoich rówieśników.

Długość życia osób z niepełnosprawnością intelektualną na przestrzeni ostatnich lat systematycznie wzrasta. Bush i Beail (2004) uważają, że średnia długość życia w tej grupie to 50 lat, zaś ponad 20% żyje nawet do 55-60 lat. Sytuacja taka wiąże się z nowymi wyzwaniami dla bliższego i dalszego środowiska osób z niepełnosprawnością intelektualną. Należy podkreślić, iż wraz z wiekiem w tej grupie chorych spada poziom zdolności przystosowawczych, funkcjonowania intelektualnego, a także mogą pojawiać się zmiany o charakterze demencyjnym. Osoby z ZD mogą też dość wcześnie zachorować na chorobę Alzheimera (Zigman i in., 2004).

Zespół łamliwego chromosomu X jest drugą po zespole Downa najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanej niepełnosprawności intelektualnej. Częstość jego występowania to 1: 4000 u mężczyzn i 1: 8000 u kobiet. Zespół ten jest dziedziczony jako cecha dominująca, sprzężona z chromosomem X. Jego nazwa pochodzi od charakterystycznego załamania widocznego na końcu długich ramion chromosomu X. Przyczyną jest mutacja w genie FMR1 zlokalizowanym w Xq27.3. Osoba chora posiada powyżej 220 trójnukleotydowych powtórzeń CGG, zaś osoba z permutacją, u której nie wystąpią pełne objawy choroby, w tym niepełnosprawność intelektualna, od 60 do 220 powtórzeń (Latos-Bieleńska, 2006).

Chłopcy i dziewczęta różnią się pod względem ilości i głębokości występujących objawów. U dziewczynek mogą jedynie wystąpić problemy z uczeniem się, trudności w koncentracji uwagi oraz chwiejność nastrojów (Roberts i in., 2006). Jedynie u 30% z nich stwierdza się upośledzenie umysłowe, u chłopców zaś w 85%.

W zespole FRA X występuje bardzo wiele objawów, które można przyporządkować do innych chorób, stąd też jego rozpoznanie w wieku dziecięcym jest trudne. Występujące objawy stają się charakterystyczne dopiero w okresie młodzieńczym lub dorosłym. Stąd też rodzice rzadko udają się ze swoim dzieckiem na badania genetyczne, żeby ustalić przyczynę zaburzeń występujących u potomka. W efekcie zaś często zdarzają się rodziny, w których więcej niż jedno dziecko jest dotknięte tą chorobą.

Cechy charakterystyczne tego zespołu można połączyć w trzy grupy dotyczące: wyglądu zewnętrznego i stanu somatycznego, funkcjonowania intelektualnego oraz zachowania, interakcji społecznych oraz emocji. W wyglądzie zewnętrznym typowe są: duża głowa, wydłużona żuchwa, prognatyzm, długa twarz, szerokie czoło, duże, odstające małżowiny uszne, powiększone narządy płciowe oraz skolioza, płaskostopie i nadmierna ruchliwość w stawach. Często występują także dolegliwości kardiologiczne, w tym wypadanie płatków zastawki mitralnej, przewlekłe zapalenie zatok i ucha środkowego, zaburzenia widzenia oraz dolegliwości ze

strony układu pokarmowego (refluks żołądkowo-przelykowy). Ponadto po 50 roku życia mogą wystąpić objawy charakterystyczne dla zespołu drżenia i ataksji, związanego z zespołem łamliwego chromosomu X (Lisik, 2005). Objawy przypominają chorobę Parkinsona i należą do nich: ataksja, drżenia, pogłębiające się problemy z pamięcią krótko- i długotrwałą oraz zaburzenia równowagi.

U większości chłopców z tym zespołem występuje upośledzenie umysłowe, zaś IQ wynosi zazwyczaj poniżej 65 i obniża się wraz z wiekiem. Charakterystyczne są trudności ze spostrzeganiem, skupieniem uwagi oraz pamięcią długotrwałą. Często jednak dzieci z FRA X mają bardzo dobrą pamięć wzrokową, szczególnie do twarzy i miejsc. Ogromną wagę przywiązują także do rutyny i powtarzalności codziennych zachowań, zaś zmiana rytmu dnia, pór posiłków, aktywności, a nawet osób w otoczeniu powoduje u nich niepokój, lęk i agresję (Hessl i in., 2007). Przywiązanie do rutyny, w połączeniu z występującymi zachowaniami stereotypowymi, trudnościami w mowie, słabym kontaktem wzrokowym, nadwrażliwością na dotyk, zapach czy dźwięki, powoduje, że dzieci te bardzo często są diagnozowane jako autystyczne.

W tym miejscu należy zwrócić uwagę na powiązanie zespołu kruchego chromosomu X z zaburzeniami ze spektrum autystycznego. Po pierwsze z powodu podobieństwa objawów oraz braku wiedzy na temat tego zespołu, dzieci z FRA X bardzo często są diagnozowane jako dzieci autystyczne. Dopiero wraz z postępem ich rozwoju, zdobywaniem wiedzy przez samych rodziców lub najbliższe środowisko, okazuje się, że dziecko nie przejawia zachowań typowych dla autyzmu, zaś pojawiają się cechy charakterystyczne, dotyczące głównie wyglądu i interakcji społecznych, dla jakiegoś innego zaburzenia. Po drugie u niektórych z dzieci, przez całe życie, występują zachowania autystyczne, obok których pojawiają się typowe dla zespołu kruchego chromosomu X cechy wyglądu zewnętrznego oraz upośledzenie umysłowe. W tej sytuacji zasadne jest rozróżnianie zespołu kruchego chromosomu X bez zaburzeń autystycznych i zespołu z zaburzeniami autystycznymi (Price, Vandergift, Martin, 2007). Rozstrzygające w takim przypadku są badania genetyczne.

U dzieci z FRA X możemy zaobserwować nasilone unikanie relacji społecznych, niechęć do przebywania w nieznanym otoczeniu oraz w dużej grupie ludzi, a także wycofywanie się z zainicjowanych przez inną osobę kontaktów (Hagerman, 2002; Roberts i in., 2006). Blisko 75% chłopców z FRA X jest bardzo nieśmiały, w sytuacjach społecznych przejawia podwyższony lęk, który może prowadzić do ataków paniki (Hagerman, 2002). W sytuacjach napięcia dzieci te bardzo często reagują złością, agresją i pobudzeniem psychoruchowym. Na podstawie badań Hessl i in. (2007) stwierdzili, że dzieci z FRA X najczęściej stosują takie zachowania autoagresywne, jak gryzienie i uderzanie o ciężkie przedmioty lub ścianę, zaś blisko połowa z nich stosuje także agresję fizyczną (kopanie, uderzanie, plucie) w stosunku do najbliższego otoczenia i opiekunów.

Praktycznie 100% dzieci z kruchym chromosomem X demonstruje zachowania stereotypowe. Do najczęściej zaobserwowanych należą: machanie czy potrząsanie rękoma oraz nogami, kręcenie się w kółko, ssanie kciuka, chodzenie po pokoju, roz-

kładanie i składanie drobnych przedmiotów (Roberts i in., 2006; Hessl i in., 2007). Częstość zachowań stereotypowych wzrasta w sytuacji lęku, napięcia oraz podczas wydarzeń nieoczekiwanych i w nowych sytuacjach.

W zachowaniu dzieci z zespołem kruchego chromosomu X można ponadto zaobserwować: unikanie kontaktu wzrokowego i dotyku, trudny do przełamania upór, niechęć do eksperymentowania i podejmowania nowych aktywności oraz zubożoną mimikę i gestykulację (Kaufman i in., 2004; Roberts i in., 2006; Hessl i in., 2007). Dzieci te mają także trudności z rozpoznawaniem emocji innych, empatią oraz prawidłową interpretacją mimiki, tonu głosu czy gestykulacji.

Rozwój mowy jest opóźniony, często pierwsze słowa pojawiają się dopiero w okolicach 3 roku życia. Dzieci te mają trudności z nauką pojęć abstrakcyjnych, prawidłową składnią, rozumieniem przenośni, często używają agramatyzmów oraz perseweracji (Price, Vandergift, Martin, 2007). Można odnieść wrażenie, że ich mowa nie służy do komunikacji, traktowana jest raczej jako forma aktywności czy zabawy. U dzieci tych występuje także mała spontaniczność aktów komunikacyjnych, rzadko inicjują kontakt, są bierne, zaś ich komunikaty są często odtwórcze (Garbarczyk, Loska, 2000; Abbeduto, 2005). U osób z FRA X ponadto występuje nadmiernie szybkie tempo mówienia, zlewanie się wyrazów, stopniowo wzrasta głośność, zaś ton czy intonacja głosu nie są dostosowane do wypowiedzi.

Wraz z wiekiem spada iloraz dzieci z FRA X, stają się one coraz bardziej bierne i zależne, zaś charakterystyczne cechy w ich wyglądzie zewnętrznym nasilają się.

Sytuacja, w której kobieta, a często także jej najbliżsi, dowiaduje się o poważnej wadzie swojego dziecka, jest z pewnością sytuacją trudną i traumatyczną. W literaturze można znaleźć informacje wskazujące na to, iż około 90% kobiet decyduje się w tej sytuacji na przerwanie ciąży (Mansfeld, Hopfer, Marteau, 1999). Można więc optymistycznie założyć, że 10% kobiet w okresie ciąży zdoła pozytywnie przetworzyć swoje wcześniejsze wyobrażenia o dziecku i zbierze informacje, które pomogą im w wychowywaniu dziecka z ZD.

Z inną sytuacją mamy do czynienia w przypadku zespołu kruchego chromosomu X. Nierzadko pierwsza diagnoza stanu dziecka, z którą zapoznają się rodzice, wskazuje na zaburzenie ze spektrum autystycznego. Po okresie przystosowania się i pogodzenia z niepełnosprawnością, nowa diagnoza jest dla nich szokiem i dużym obciążeniem. Zdarza się jednak, że dopiero wykonanie badań genetycznych pozwala im na zrozumienie, czym jest niepełnosprawność ich dziecka oraz jakie działania należy podjąć, aby zapewnić mu optymalny rozwój.

Niepełnosprawność dziecka jako czynnik destabilizujący system rodzinny

Sytuacja utraty sprawności czy zdrowia przez kogoś z członków rodziny destabilizuje układ diady małżeńskiej (Obuchowska, 1999). Z tym samym mechanizmem, tylko że o większej sile i dłuższym czasie trwania, mamy do czynienia w sytuacji narodzin dziecka obciążonego chorobą genetyczną. Sytuacja ta powoduje, że w małżeństwie pojawia się ostre lub przewlekłe napięcie, które prowadzi do jednej z czterech reakcji emocjonalnych u małżonków (Kofbik, 1994). Mogą oni wówczas

oddalić się od siebie, wejść w konflikt, zjednoczyć wokół wspólnej troski/problemu lub jeden ze współmałżonków może zrezygnować ze swojego sposobu funkcjonowania dla ratowania harmonii związku.

Każdy wymieniony sposób reagowania służy „utrzymaniu stabilności jednostki lub rodziny, jednak stabilność ta może być utrzymana tylko za cenę zmian funkcjonowania jakiegoś innego członka rodziny. Każdym z tych mechanizmów rządzi również emocjonalna reaktywność obu partnerów” (Kołbik, 1994, s. 36). Dystans psychiczny bądź fizyczny małżonków wobec siebie może powodować, że swoje potrzeby bliskości zaczną oni realizować na zewnątrz, np. angażując się w inną relację interpersonalną lub pracę. Taka sytuacja może rodzić kolejne konflikty, poczucie krzywdy u osoby, która zderza się z realizacją potrzeby bycia razem przez partnera na zewnątrz diady. Po okresach konfliktów mogą nastąpić okresy bliskości.

Ten sposób redukcji napięcia związanego z sytuacją trudną nie przynosi efektów, chociaż jest często wykorzystywany w sytuacji urodzenia się ciężko chorego dziecka. Według Kościelskiej (2000) mężczyźni, dysponując mniejszym zakresem środków radzenia sobie ze stresem, mają większą trudność z poradzeniem sobie z problemem pojawienia się w rodzinie dziecka niepełnosprawnego i w efekcie stosują strategię ucieczkowe, ciężar opieki przenosząc na matkę.

Innym sposobem redukcji napięcia związanego z sytuacją stresową są ustępstwa jednego z partnerów na rzecz diady. Nierealistyczne oczekiwania mogą znajdować wyraz w uczuciach partnera, który ma przekonanie, że to na nim spoczywa odpowiedzialność za utrzymanie harmonii w systemie i dobrego emocjonalnie samopoczucia pozostałych członków rodziny. Nacisk na wybór tego rozwiązania może płynąć z obu stron. Osoba uległa nie chce ponosić odpowiedzialności i woli skupić się na realizacji zadań, które wyznacza jej strona dominująca. Ta natomiast ma poczucie, że wie, co jest najlepsze dla systemu i ma potrzebę posiadania kontroli.

Ostatnim sposobem rozwiązania sytuacji trudnej jest koncentracja na dziecku, która najczęściej przybiera formę bliskości pomiędzy matką a dzieckiem, z wykluczeniem lub nawet marginalizowaniem roli ojca. Ojciec może tę sytuację akceptować lub się od niej zdystansować. W tej sytuacji to dziecko, stając się niejako kartą przetargową w relacjach w diadzie, jest najbardziej narażone i wrażliwe na zaburzenia równowagi w relacjach systemu rodzinnego (Kołbik, 1994). Barnett i Boyce (1995) zaobserwowali, że matki dzieci z ZD zredukowały swoją pracę zarobkową o 7 godz./tydz., zwiększyły czas przeznaczony na opiekę nad dzieckiem o 9 godz./tydz. w porównaniu z czasem przeznaczonym na opiekę nad dzieckiem zdrowym. W tym samym czasie mężczyźni zintensyfikowali swoje działania na polu zawodowym.

Wybór strategii radzenia sobie z sytuacją stresową zależy także od płci rodzica. Matki częściej stosują strategię skoncentrowane na emocjach, poszukiwaniu wsparcia społecznego, często wykazują też nadmierne poczucie winy, natomiast ojcowie najczęściej koncentrują się na zadaniu (Będkowska-Heine, 2007). Wychowując dziecko z ZD, matki w porównaniu z ojcami częściej stosują takie metody jak: poszuki-

wanie emocjonalnego bądź instrumentalnego wsparcia, rezygnacja z konkurencyjnej aktywności, koncentracja na emocjach i ich rozładowaniu oraz zaangażowanie się w życie religijne (Sullivan, 2002). Warto dodać, że nie stwierdzono istotnych różnic w zakresie sposobów radzenia sobie ze stresem u matek dzieci z ZD, matek dzieci z autyzmem oraz matek dzieci z FRA X (Abbeduto i in., 2004). Jednocześnie ojcowie dzieci z ZD doświadczają stresu, którego źródeł głównie upatrują w sytuacji finansowej rodziny oraz trudnościach z planowaniem przyszłości (Sanders, Morgan, 1997).

Chociaż narodziny dziecka z chorobą genetyczną niewątpliwie obciążają rodzinę i stają się źródłem wielorakich sytuacji stresowych, to opieka nad dzieckiem może także dostarczać radości, pozytywnych doświadczeń i satysfakcji. Rodzice dzieci z ZD w porównaniu z rodzicami dzieci rozwijających się prawidłowo odczuwają więcej satysfakcji z rodzicielstwa (Noh i in., 1989). Dodatkowo twierdzą, że ich dzieci są szczęśliwsze, bardziej kochane i przynoszą im więcej radości, niż gdyby były zupełnie zdrowe (Latini, 2002).

Źródłem stresu w systemie rodzinnym jest nie tylko pierwszy kryzys związany z przyjściem na świat dziecka z chorobą genetyczną i związane z nim zmiany zachodzące w diadzie. Jego przyczyn możemy także szukać w relacjach pomiędzy rodzicami a samym dzieckiem chorym, rodzicami a pozostałymi dziećmi, pomiędzy rodzeństwem oraz pomiędzy systemem rodzinnym a innymi systemami – dziadkowie, przyjaciele, dalsza rodzina, sąsiedzi itd.

Relacje pomiędzy rodzicem a jego dzieckiem kształtują się zasadniczo już od chwili poczęcia. Zazwyczaj dziecko jest planowane, oczekiwane z radością, zaś rodzice układają scenariusze jego przyszłości. Narodziny dziecka z chorobą genetyczną, którą widać już od pierwszych chwil życia dziecka, jak ZD, stają się więc bolesnym przerwaniem radości. Pogodzenie się z narodzinami dziecka z niepełnosprawnością, wymagającego nieustannej opieki i pomocy, powoduje żal, strach, ból i rozpacz. Okres ten to swoista żaloba po nienarodzonym, a wymarzonym dziecku zdrowym.

O ile rodzice dziecka z ZD dość szybko otrzymują diagnozę, bardziej lub mniej profesjonalną pomoc oraz opiekę i mogą zacząć mimo wszystko normalną codzienność, to rodzice dziecka z FRA X są w zupełnie odmiennej sytuacji. Po pierwsze choroba ich dziecka nie jest zwykle widoczna od urodzenia, tak więc proces dochodzenia do diagnozy może być bardzo długi. Po drugie początkowe zaburzenia ujawniane przez ich dziecko klasyfikowane są zwykle jako zaburzenia ze spektrum autystycznego (Hagerman, 2002). Dopiero potem, często przez przypadek, rodzice orientują się, że ich dziecko jest inne niż dziecko z autyzmem. Zaczynają więc kolejną drogę poszukiwania diagnozy, informacji, kolejne badania i konsultacje. Na podstawie własnych badań stwierdzono, iż dziecko z FRA X jest zazwyczaj prawidłowo diagnozowane około 10 roku życia, natomiast diagnoza przed ukończeniem 6 lat jest rzadka.

Sytuacja, przed którą stają rodzice, odbija się niewątpliwie na ich relacjach z dzieckiem. Sprzyja ona kształtowaniu się nieprawidłowych postaw wobec dziecka. Łaś (1995) stwierdziła, iż tylko 20% ojców dzieci z upośledzeniem umysłowym

przejawia postawy pozytywne i akceptujące wobec swojego dziecka. Natomiast Kornas-Biela (1988) zauważyła, że początkowo negatywna postawa rodziców, szczególnie ojców, zmienia się wraz z upływem czasu. Wraz z upływem miesięcy, a nierzadko lat, od diagnozy rodzicom udaje się wytworzyć bardziej emocjonalny kontakt ze swoim dzieckiem, zwiększyć tolerancję wobec niepowodzeń, a także stawiać realne wymagania. Uczucia rodziców są mniej dramatyczne, oni sami są lepiej przygotowani do pełnienia ról rodzicielskich i czerpią z nich większą satysfakcję (Kornas-Biela, 1988).

Rodzice często nie wiedzą, jaka postawa wobec dziecka jest prawidłowa i miotają się od postawy obojętnej, przez nadmiernie łagodną do surowej. Nie wszystkim z nich udaje się wypracować właściwy stosunek do dziecka.

W wynikającym z badań obrazie relacji pomiędzy rodzicami a dziećmi z ZD można zauważyć, że już od pierwszych dni życia dziecka są one inne niż w przypadku dzieci zdrowych. I tak, matki noworodków z ZD mniej czasu poświęcają na komunikację ze swoim dzieckiem (Slonims, McConachie, 2006) oraz przejawiają wzorce przywiązania niedające poczucia bezpieczeństwa (Vaughn i in., 1994). Ponadto rodzice dzieci z ZD są także bardziej dyrektywni niż rodzice dzieci zdrowych (Stoneman, Brody, Abbott, 1983). W relacjach tych można zauważyć dużą asymetrię, brak relacji partnerskich oraz bardzo częste przyjmowanie przez rodziców roli nauczyciela. Ponadto rodzice często nie zwracają uwagi na aktywność swojego dziecka i jego potrzeby w danej chwili, wybierają formy interakcji czy aktywności przekraczające jego możliwości (Mahoney, Fors, Wood, 1990). Zdarza się też, że rodzice postrzegają swoje dzieci jako młodsze niż w rzeczywistości, bardziej dziecinne i mniej zaradne, co może z kolei powodować obniżenie wymagań i infantyli-zowanie dziecka (Fidler, 2003).

Badań dotyczących relacji pomiędzy rodzicami a dziećmi z FRA X jest zdecydowanie mniej. Można stwierdzić, iż matki dzieci z kruchym chromosomem X mają więcej symptomów depresyjnych i gorsze samopoczucie niż matki dzieci z ZD i dlatego są mniej aktywne, zmobilizowane do działania i rzadziej przejmują inicjatywę (Abbeduto i in., 2004; Lewis i in., 2006). Matki te uważają także, iż choroba ich dzieci często stawia przed nimi zbyt duże wymagania, którym nie potrafią sprostać i dlatego mogą one być bierne (Lewis i in., 2006). Na podstawie własnych badań zauważono, iż matki dzieci z FRA X są bardziej zagubione niż matki dzieci z ZD, często mają sprzeczne oczekiwania wobec możliwości swojego dziecka, nieoczekiwanie zmieniają wymagania oraz brakuje im wiedzy dotyczącej rozwoju ich potomstwa.

Kolejnym źródłem stresu w systemie rodzinnym z dzieckiem chorym na chorobę genetyczną mogą być relacje pomiędzy rodzeństwem oraz pomiędzy rodzicami a zdrowym/i dziećmi. Zadaniem rodziców jest troszczyć się o to, by ich wszystkie dzieci miały takie same prawo do rozwoju, zbliżone możliwości realizacji planów i aspiracji życiowych. Tylko w sytuacji, gdy dziecko zdrowe nadal będzie miało możliwość spełniania się w systemie, gdy będzie czuło się nadal kochane i ważne, będzie ono mogło wytworzyć silną i pozytywną więź z niepełnosprawnym bratem lub siostrą.

Podsumowanie

Narodziny dziecka z niepełnosprawnością powodują fundamentalne zmiany w systemie rodzinnym. Każda z osób uczy się na nowo swojej roli, określa swoje miejsce, dokonuje swoistego przewartościowania. Trzeba znaleźć miejsce nie tylko dla nowego członka rodziny, ale i dla nowego stylu życia. I w tym zawirowaniu związanym z diagnozowaniem, rehabilitowaniem, zarabianiem, szukaniem nowych form pomocy i terapii, nie można zapomnieć o jednym: „dla zintegrowania dziecka niepełnosprawnego z rodziną są potrzebne dwie płaszczyzny: emocjonalna (poczucie przywiązania do rodziny, miłość, więź uczuciowa z jej członkami, akceptacja wspólnych systemów wartości) i zadaniowa (udział w życiu domowników)” (Sadowska, 1996).

Literatura cytowana

- Abbeduto, L., Brady, N., Kover, S.T. (2005). Language development and fragile X syndrome: profiles, syndrome – specificity and within – syndrome differences. *Mental Retardation and Developmental Disabilities, 13*, 36-46.
- Abbeduto, L. i in. (2004). Psychological well-being and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome or fragile X syndrome. *American Journal on mental Retardation, 109*, 237-254.
- Barnett, W.S., Boyce, G.C. (1995). Effects of children with Down syndrome on parents activity. *American Journal on Mental Retardation, 100* (2), 115-127.
- Będkowska-Heine, V. (2007). Wpływ przewlekłej choroby dziecka na funkcjonowanie w roli ojca. W: B. Cytowska, B. Winczura (red.), *Dziecko chore. Zagadnienia biopsychiczne i pedagogiczne* (s. 53-79). Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Bush, A., Beail, N. (2004). Risk factors for dementia in people with Down syndrome: issues in assessment and diagnostic. *American Journal of Mental Retardation, 109* (2), 83-97.
- Carr, J. (1995). *Down's syndrome. Children growing up*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Chapman, R.S., Hesketh, L.J. (2000). Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews, 6* (2), 84-95.
- Choińska, A., Sadowska, L., Bartosik, B. (2002). Rozwój psychoruchowy z uwzględnieniem wzorców postawy i lokomocji u dzieci z zespołem Downa usprawnianych od urodzenia. *Postępy Rehabilitacji, 16* (4), 43-53.
- Cunningham, C. (1992). *Dzieci z zespołem Downa: poradnik dla rodziców*. Warszawa: WSiP.
- Dykens, E. (2006). Toward a positive psychology of mental retardation. *American Journal of Orthopsychiatry, 76* (2), 911-954.
- Fidler, D.J. (2003). Parental vocalizations and perceived immaturity in Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation, 108*, 425-434.
- Garbarczyk, J., Loska, M. (2000). Dziecko z zespołem łamliwego chromosomu X. *Roczniki Pedagogiczne, 11*, 7-21.

- Hagerman, R.J. (2002). The physical and behavioral phenotype. W: R.J. Hagerman, P.J. Hagerman (red.), *Fragile X syndrome: Diagnostic, treatment and research* (206-248). Baltimore: J.H. University Press.
- Hauser-Cram, P., Erikson Warfield, M., Shonkoff, J.P., Wyngaarden Krauss, M. (2001). Children with disabilities: a longitudinal study of child development and parent well – being. *Monographs of Society for Research in Child Development*, 266, 66 (3).
- Hessl, D. i in. (2007). Brief report: Aggression and stereotypic behavior in males with fragile X syndrome – moderating secondary genes in a „Single gen” disorder. *Journal Autism Developmental Disorder*, 38, 184-189.
- John-Borys, M. (red.) (2004). *Spójność rodziny a jej obraz w oczach dorastających dzieci*. Katowice: Wydawnictwo UŚ.
- Kaufmann, W.E. i in. (2004). Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: Communication, social interaction and specific behaviors. *American Journal of Medical Genetics*, 129 A, 225-234.
- Kołbik, I. (1994). Procesy emocjonalne w rodzinie. W: B. Barbaro (red.), *Wprowadzenie do systemowego rozumienia rodziny* (s. 31-44). Kraków: Collegium Medicum UJ.
- Kornas-Biela, D. (1988). Wczesna pomoc psychopedagogiczna rodzinie dziecka z upośledzeniem umysłowym. W: D. Kornas-Biela (red.), *Osoba niepełnosprawna i jej miejsce w społeczeństwie* (s. 61-77). Lublin: RW KUL.
- Korniszewski, L. (1995). Opieka nad dzieckiem z zespołem Downa. *Medipress Paediatrica*, 1 (1), 5-10.
- Korniszewski, L. (2005). *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Kostrzewski, J. (1963). Badania nad poziomem rozwoju umysłowego w chorobie Downa. *Pediatrica Polska*, 9, 781-799.
- Kostrzewski, J. (2002). Cechy osobowości osób z zespołem Downa. *Roczniki Pedagogiki Specjalnej*, 12-13, 72-89.
- Kostrzewski, J., Zasepa, E. (2002). Zachowanie przystosowawcze a podstawowe zdolności szkolne dzieci z zespołem Downa. *Psychologia Rozwojowa*, 1, 95-108.
- Kościelska, M. (2000). *Oblicza upośledzenia*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.
- Kuś, A., Sadowska, L., Mysiek, M. (2002). Usprawnianie korekcyjne dzieci i młodzieży z zespołem Downa w świetle dysharmonii rozwoju somatycznego. *Postępy Rehabilitacji*, 16 (4), 65-76.
- Latini, G. (2002). The joy of having a child with Down syndrome. *Acta Paediatrica*, 91, 1291-1293.
- Latos-Bieleńska, A. (2006). Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X na przykładzie zespołu FRA X i zespołu Retta. W: A. Twardowski (red.), *Wspomaganie dzieci z genetycznie uwarunkowanymi wadami rozwoju i ich rodzin* (s. 103-113). Poznań: Polskie Towarzystwo Pedagogiczne.
- Lewis, P. i in. (2006). Psychological well-being of mothers of youth with fragile X syndrome: syndrome specificity and within – syndrome variability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50 (12), 894-904.

- Lisik, M. (2005). Zespół drżenia i ataksji związany z zespołem łamliwego chromosomu X. *Neurologia i Neurochirurgia Polska*, 39 (3), 226-229.
- Łaś, H. (1995). Udział ojców w rewalidacji dziecka upośledzonego umysłowo w stopniu lekkim. W: M. Chodkowska (red.), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie: socjalizacja i rehabilitacja*. Lublin: Wydawnictwo UMCS.
- Mahoney, G., Fors, S., Wood, S. (1990). Maternal directive behavior revisited. *American Journal on Mental Retardation*, 94, 398-406.
- Mansfeld, C., Hopfer, S., Marteau, T. (1999). Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, anencephaly, Turner and Klinefelter syndromes. *Prenatal Diagnosis*, 19, 808-812.
- Midro, A. (2008). Zespół Downa. Przyczyny powstania, diagnoza i elementy poradnictwa genetycznego. W: B. Kaczmarek (red.), *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka* (s. 21-37). Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Minczakiewicz, E. (1995). *Gdy u dziecka rozpoznano zespół Downa*. Kraków: WSiP.
- Mrugalska, K. (1988). Rodzice i dzieci. W: H. Olechnowicz (red.), *U źródeł rozwoju dziecka* (s. 11-35). Warszawa: Nasza Księgarnia.
- Nawrot, J. (1990). *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*. Warszawa: IWZZ.
- Noh, S., Dumas, J.E., Wolf, L.C., Fisman, S.N. (1989). Delineating sources of stress in parents of exceptional children. *Family Relations*, 38, 456-461.
- Obuchowska, I. (1991). *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*. Warszawa: WSiP.
- Obuchowska, I. (1999). *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*. Warszawa: WSiP.
- Otrębski, W. (1997). *Szansa na społeczną akceptację*. Lublin: RW KUL.
- Plopa, M. (2008). *Psychologia rodziny. Teoria i badania*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Price, J., Vandergift, N., Martin, G. (2007). Language comprehension in boys with fragile X syndrome and boys with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51 (4), 318-326.
- Roberts, J., Weisenfeld, L.A.H., Hatton, D., Heath, M., Kaufman, W. (2006). Social approach and autistic behavior in children with fragile X syndrome. *Journal of Autistic Developmental Disorder*, 37, 1748-1760.
- Sadowska, L., Gruna-Ożarowska, A., Mysłek, M. (2002). Rozwój genetyczny dzieci z zespołem Downa leczonych kompleksowo w systemie ambulatoryjnym. *Fizjoterapia Polska*, 2 (1), 21-28.
- Sadowska, L., Gruna-Ożarowska, A., Mysłek-Prucnal, M. (2007). Problemy psychospołeczne i medyczne dzieci z zespołem Downa w procesie wczesnej interwencji w świetle piśmiennictwa i własnych badań naukowych. W: B. Cytowska, B. Winczura (red.), *Dziecko chore. Zagadnienia biopsychiczne i pedagogiczne* (s. 129-171). Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Sadowska, L., Gruna-Ożarowska, A., Mysłek-Prucnal, M. (2008). Medyczne podstawy zaburzeń struktury i funkcji u dzieci z zespołem Downa. W: B. Kaczmarek (red.), *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka* (s. 37-63). Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.

- Sadowska, S. (1996). Potrzeby i możliwości w zakresie pomocy rodzinie z dzieckiem upośledzonym umysłowo. *Roczniki Pedagogiki Specjalnej*, 7, 67-84.
- Sanders, J.L., Morgan, S.B. (1997). Family stress and adjustment as perceived by parents of children with autism or Down syndrome: implication for intervention. *Child and Family Behavior Therapy*, 19, 15-32.
- Sąsiadek, M. (1996). Podstawy genetyczne w zespole Downa. Wystąpienie na konferencji: XIX Ogólnokrajowy dzień rehabilitacji dziecka. Wrocław: 10.06.1995.
- Slonims, V., McConachie, H. (2006). Analysis of mother – infant interaction in infants with Down syndrome and typically developing infants. *American Journal of Mental Retardation*, 108, 273-289.
- Stoneman, Z., Brody, G.H., Abbott, D. (1983). In – home observation of young Down syndrome children with the mothers and fathers. *American Journal of Mental Deficiency*, 87, 591-600.
- Sullivan, A. (2002). Gender differences in coping strategies of parents of children with Down syndrome. *Down Syndrome Researches and Practice*, 8 (2), 67-73.
- Twardowski, A. (1991), Sytuacja rodzin dzieci niepełnosprawnych. W: I. Obuchowska (red.), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie* (s. 18-54). Warszawa: WSiP.
- Vaughn, B.E., Goldberg, S., Atkinson, L., Markovitch, S., Macgregor, D., Seife, R. (1994). Quality of toddler – mother attachment in children with Down syndrome: limits to interpretation of strange situation behavior. *Child Development*, 65, 95-108.
- Wishart, J.G., Pitcairn, T.K. (2000). Recognition of identity and expressions in faces by children with Down syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 105 (6), 466-479.
- Zasępa, E. (2003). *Rozwój intelektualny dzieci z zespołem Downa*. Warszawa: APS.
- Zasępa, E. (2008). *Psychospołeczne funkcjonowanie osób z zespołem Downa*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Ziemska, M. (1986). *Rodzina i dziecko*. Warszawa: PWN.
- Zigman, W. i in. (2004). Incidence and prevalence of dementia in elderly adults with mental retardation without Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109 (2), 126-141.