

VI. Streszczenie

Galaktozemia klasyczna (OMIM 230400) jest rzadko występującym zaburzeniem metabolizmu galaktozy spowodowanym deficytem aktywności urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanowej. Na skutek bloku enzymatycznego dochodzi do nagromadzenia toksycznych metabolitów (galaktozo-1-fosforanu i galaktitolu), które uszkadzają wiele układów i narządów, a w szczególności ośrodkowy układ nerwowy, wątrobę, nerki, soczewki i jajniki. Pomimo stosowania restrykcyjnego leczenia dietetycznego, galaktozemię klasyczną charakteryzuje zróżnicowany przebieg kliniczny z późnymi powikłaniami. Zalicza się do nich: niepełnosprawność intelektualną różnego stopnia, nieprawidłowy rozwój mowy czynnej, zaburzenia neurologiczne, upośledzenie czynności jajników oraz zaburzenia mineralizacji kośćca. U chorych występują również trudności z nawiązywaniem i podtrzymywaniem relacji rówieśniczych oraz objawy zaburzeń lękowych i depresyjnych. Choroba dziecka, a zwłaszcza rzadka choroba przewlekła, stanowi wyzwanie dla rodziców i wpływa na wszystkich członków rodziny, generując poczucie niepewności i napięcia.

Cel: Celem badania była ocena wpływu galaktozemii klasycznej u dziecka na społeczno-emocjonalne funkcjonowanie rodziców, obejmujące zmienne lęku, stresu oraz zadowolenia z opieki lekarza podstawowej opieki zdrowotnej.

Materiały i metody: Badaniem objęto grupę 94 rodziców dzieci chorych na galaktozemię i 87 rodziców dzieci zdrowych. Do oceny zmiennych społeczno-emocjonalnych wykorzystano Kwestionariusz Poczucia Stresu, Inwentarz Stanu i Cechy Lęku oraz Kwestionariusz Radzenia Sobie w Sytuacjach Stresowych. Pomiar zadowolenia z opieki pediatrycznej rodziców przeprowadzono przy użyciu Kwestionariusza Zadowolenia Rodziców, Dzieci i Młodzieży z Ambulatoryjnej Opieki Pediatrycznej. Oceniono także obciążenia, wynikające z wychowywania dziecka z galaktozemią klasyczną (Galactosemia Quality of Life Survey). Do oceny funkcjonowania intelektualnego chorych wykorzystano standaryzowane narzędzia badawcze, jak Skale Inteligencji Wechslera dla Dzieci i Dorosłych, Skale Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci w Wiekach Przedszkolnym i Szkolnym, Dziecięca Skala Rozwojowa. Zebrano dane dotyczące wieku ustalenia rozpoznania choroby i wyrównania metabolicznego (stężenie galaktozo-1-fosforanu). Do pozyskania danych demograficznych i oceny statusu społeczno-ekonomicznego wykorzystano autorski kwestionariusz.

Wyniki: W porównaniu do rodziców dzieci zdrowych, w grupie obciążonej galaktozemią klasyczną stwierdzono zwiększenie poziomu lęku i stresu oraz obniżone zadowolenie z opieki lekarza podstawowej opieki zdrowotnej. Matki dzieci chorych, w porównaniu do ojców, charakteryzował istotnie wyższy poziom lęku, napięcia emocjonalnego oraz stresu ogólnego, zewnętrznego i intrapsychnicznego. Dodatkowo u matek poziom stresu ogólnego korelował dodatnio z wiekiem dziecka chorego na galaktozemię klasyczną na poziomie od słabego do umiarkowanego. Korelacje odnotowano także pomiędzy lękiem i stresem rodzica a poziomem rozwoju intelektualnego dziecka. U ojców zależności między wiekiem i ilorazem inteligencji dziecka a oceną stresu i lęku rodzica okazały się nieistotne statystycznie. Wykazano, że matki i ojcowie dzieci chorych różnią się w zakresie stylu radzenia sobie ze stresem. Matki uzyskały wyższe wyniki w zakresie stylu skoncentrowanego na emocjach.

Wnioski: Rodzice dzieci z galaktozemią klasyczną ponoszą wysokie koszty emocjonalne, behawioralne i społeczne. Monitorowanie kondycji pacjentów i ich opiekunów powinno odbywać się od najwcześniejszych etapów życia dziecka i być realizowane dzięki współpracy lekarza z psychologiem. Identyfikacja czynników wpływających na stan emocjonalny rodziny jest niezbędna dla opracowania programów interwencyjnych i profilaktycznych służących poprawie jakości życia oraz zdrowia psychicznego.

Słowa kluczowe: galaktozemia klasyczna, lęk, stres, zadowolenie z opieki pediatrycznej.