

Renata Zubrzycka

Uszkodzony gen : o problemach osób z mukowiscydozą i ich rodzin

Niepełnosprawność nr 15, 140-150

2014

Artykuł został opracowany do udostępnienia w internecie przez Muzeum Historii Polski w ramach prac podejmowanych na rzecz zapewnienia otwartego, powszechnego i trwałego dostępu do polskiego dorobku naukowego i kulturalnego. Artykuł jest umieszczony w kolekcji cyfrowej bazhum.muzhp.pl, gromadzącej zawartość polskich czasopism humanistycznych i społecznych.

Tekst jest udostępniony do wykorzystania w ramach dozwolonego użytku.

Renata Zubrzycka

Zakład Socjopedagogiki Specjalnej, UMCS Lublin

Uszkodzony gen. O problemach osób z mukowiscydozą i ich rodzin

Genetic disorder. On the problems of people with mucoviscidosis
and their parents

Cystic Fibrosis is the most common life-limiting genetic disorder of Caucasians, affecting approximately 1500 individuals in Poland. It impairs the functions of many organs with its greatest effects on the lungs and digestion. Treatment of the disease involves a multi- component regimen, including airway clearance techniques, nebulized medications, antibiotics, pancreatic enzymes and increased caloric intake. Cystic fibrosis is a burden for patients and their families in the context of their daily life tasks. The article presents generic medical, psychological and social problems of such people, which are still little known in Poland. The detailed issues are: medical characteristics of cystic fibrosis, financial and organizational conditions of life and rehabilitation, specific psychosocial problems including: a stigmatization and a reproductive health in cystic fibrosis.

Słowa kluczowe: choroba, rodzina, specyficzne potrzeby, problemy psychospołeczne

Keywords: illness, family, special needs, psychosocial problems

Wprowadzenie – mukowiscydoza jako problem medyczny

„Mukowiscydoza (zwłóknienie torbielowate, *cystic fibrosis* – CF) jest najczęściej występującą w populacji kaukaskiej genetycznie uwarunkowaną, nieuleczalną, wielonarządową przewlekłą chorobą o autosomalnym recesywnym trybie dziedziczenia” [Mazurek 2012, s. 19].

Wywołana jest mutacją genu kodującego białko błonowe (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* – CFTR), będące kanałem jonowym, od którego zależy uwodnienie wydzieliny gruczołów nabłonkowych. Aktualnie łączna liczba opisanych i skatalogowanych mutacji genu CFTR wynosi ponad 1900. Najczęstszą mutacją u chorych w Europie jest F508del. Stanowi ona 66% (w Polsce 64%) zmutowanych wariantów genu. Skutkiem mutacji jest produkcja nadmiernie lepkiego śluzu przez gruczoły zewnątrzwydzielnicze, prowadząca do przewlekłej choro-

by oskrzelowo-płucnej i niewydolności egzokrynowej trzustki. Objawy zwykle pojawiają się we wczesnym dzieciństwie. Za jakość i długość życia pacjenta z mukowiscydozą odpowiedzialne są głównie zmiany w układzie oddechowym. Współczesne metody terapeutyczne umożliwiają osiągnięcie wieku dorosłego przez 40% pacjentów [Mazurek 2012; Popielski 2008; Sanak 2012]. Niestety, w Polsce średni wiek przeżycia chorych z mukowiscydozą jest o połowę krótszy i wynosi około 18 lat [Mazurek 2009]. Wczesna diagnostyka choroby, związana z wprowadzeniem od 2009 r. ogólnokrajowych badań przesiewowych oraz stały postęp medycyny, niosą nadzieję na wydłużenie życia polskich chorych z mukowiscydozą. W kilku światowych ośrodkach badawczych podejmowane są stałe próby trwałego wprowadzenia prawidłowego genu do komórek, prowadzące do syntezy czynnego białka CFTR. Niestety, jak dotąd, nie udało się wypracować skutecznej terapii genowej i mukowiscydoza nadal pozostaje chorobą nieuleczalną [Mazurek 2009, 2012].

Z mukowiscydozą mogą także współwystępować: choroba refleksowa przełyku, niedrożność smółkowa, choroby wątroby, cukrzyca, zaburzenia gęstości masy kości, zaburzenia płodności, kamica nerkowa oraz zmiany w układzie sercowo-naczyniowym [*Zasady rozpoznawania i leczenia mukowiscydozy*, 2009]. Choroby te mogą znacząco pogorszyć, i tak już niepomyślne, rokowanie w mukowiscydozie.

Specyficzne trudności osób z mukowiscydozą oraz ich rodzin. Materialno-organizacyjne warunki życia rodzin chorych z mukowiscydozą

Doświadczenie choroby w rodzinie wiąże się ściśle ze zmianami realizacji jej funkcji opiekuńczo-zabezpieczającej, skupiającej się głównie na zadaniach pielęgnacyjnych i zabezpieczeniu opieki osobie chorej. Zmiany te obejmują m.in.: przejęcie kontroli nad działaniami medycznymi, konieczność stałej obecności i związaną z nią rezygnację z pracy zawodowej jednego z członków rodziny, a także przeorganizowanie planu dnia i zakresu obowiązków wszystkich domowników. Zwiększenie wysiłku rodziców w zakresie realizacji funkcji opiekuńczej może skutkować zmniejszeniem ich zaangażowania w innych obszarach funkcjonowania rodziny, takich jak np. rekreacja, dbałość o dom, relacje społeczne, czy też sprawowanie kontroli nad nauką i wypoczynkiem dzieci [Szyszka 2010].

W przypadku choroby manifestującej się wielobjawowo, jaką jest mukowiscydoza, obciążenia wynikające z wymagań medycznej opieki domowej są szczególnie dotkliwe. Przeprowadzanie codziennej fizjoterapii układu oddechowego jest nie tylko czasochłonne (zajmuje od 1 do 4 godzin), ale wymaga zastosowania kosztownego sprzętu rehabilitacyjnego (inhalatorów, nebulizatorów, sprzętu do

drenażu oskrzeli itp.). Stosowanie reżimu żywieniowego, niezbędnego dla prawidłowego metabolizmu i funkcjonowania chorego dodatkowo zwiększa koszty utrzymania i rehabilitacji, równocześnie nakładając specyficzne wymagania i dodatkowe obowiązki na osobę przygotowującą dla chorego posiłki – najczęściej jest to osoba dbająca także o żywienie całej rodziny. Dojazdy do specjalistycznych ośrodków leczniczych oraz uzyskanie dostępu i opłacenie stosownej farmakoterapii pochłaniają czas i niemałe środki finansowe. W przypadku, gdy na mukowiscydozę chorują dzieci, niemal wszystkie wspomniane obciążenia materialno-organizacyjne spadają na rodziców. Chociaż w okresie adolescencji młodzież częściowo może współorganizować rehabilitację, odciążając swoich rodziców, jednak w polskich warunkach także chorzy w okresie wczesnej dorosłości są znacząco uzależnieni od ich finansowego i organizacyjnego wsparcia.

Szacunkowe dane dotyczące kosztów leczenia chorych na mukowiscydozę udostępnione przez stowarzyszenia działające na ich rzecz zawierają się w przedziale od 800 do 3000 PLN w skali miesięcznej. Rozbieżność tych szacowań wynika z indywidualizacji potrzeb chorych, związanych z ich wiekiem, stopniem zaawansowania choroby, czasem jej wykrycia, zakresem patologizacji funkcjonowania poszczególnych układów w organizmie chorego oraz istnieniem chorób współistniejących.

We wstępnych badaniach własnych dotyczących socjoekonomicznych aspektów funkcjonowania polskich rodzin dzieci i młodzieży z mukowiscydozą (przeprowadzonych z zastosowaniem kwestionariusza ankiety w grupie 63 rodziców) ujawniono, iż miesięczne wydatki przeznaczone na leczenie dzieci mieściły się w przedziale od 300 do 3000 PLN. Średnia kwota kosztów leczenia wynosiła około 1200 PLN, niemal tyle samo co średni, deklarowany przez rodziców, dochód na osobę w rodzinie (informację o dochodzie podało tylko 55 osób). Niepokoi fakt, że wysoki wskaźnik badanych (87%, tj. 55 osób) zadeklarował dochód na osobę w rodzinie w przedziale 600–1000 PLN, podczas gdy według danych GUS z grudnia 2013 r. [IPSS 2014] minimum socjalne na jedną osobę w przypadku rodziny 4-osobowej wynosiło 845,74 PLN.

Zestawienie powyższych danych oraz informacji na temat wydatków związanych z leczeniem chorych dzieci prowadzi do wniosku, że wiele rodzin chorych z mukowiscydozą w Polsce może żyć na, lub nawet poniżej, granicy minimum socjalnego.

Wyniki analiz bardziej szczegółowych kwestii, dotyczących środków finansowych pozostających w dyspozycji rodzin oraz sposobów ich wydatkowania są następujące: w 56 (88%) rodzinach pobierane są zasiłki pielęgnacyjne z tytułu posiadania chorego dziecka, jednak tylko 1/4 badanych rodziców uznała, że jest w stanie samodzielnie pokryć koszty leczenia i rehabilitacji. 46 (73%) osób przyznało, że są zmuszone poszukiwać wsparcia finansowego z zewnątrz, sięgając po pomoc ro-

dziny (14 wskazań) zasiłki doraźne (5 wskazań), pozyskiwanie wpłat z tytułu odliczeń 1% podatku od osób prywatnych i podmiotów gospodarczych (9 wskazań), czy pomoc finansową i rzeczową oferowaną przez Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą i Fundację MATIO (34 wskazania).

Badani rodzice deklarowali, że koszty leczenia pokrywają przede wszystkim zakup leków (63 wskazania), suplementów diety (58 wskazań), koszty dojazdów do specjalistów leczących dziecko (48 wskazań), korzystanie z usług prywatnych lekarzy - specjalistów (26 wskazań), prywatnych rehabilitantów (16 wskazań) oraz dietetyków (11 wskazań). Trzynaście osób wskazało także dodatkowe koszty, takie jak: opłaty za turnusy rehabilitacyjne, koszty wyjazdów na leczenie klimatyczne, zalecanych szczepień, opłacenie wysokokalorycznej diety, konsultacji psychologicznych, zajęć sportowych (np. pływanie) oraz koszty zakwaterowania rodziców podczas pobytu dziecka w klinice.

Świadomość występowania poważnych obciążeń finansowych w rodzinach dzieci chorych mogłaby rodzić przypuszczenia, że badani rodzice będą oceniać swoją sytuację materialną jako niekorzystną. Z zaskoczeniem przyjęto więc wyniki, wskazujące, że negatywną ocenę sformułowało jedynie 11 (17%) rodziców, 22 (34%) było zadowolonych ze swojej sytuacji materialnej, niemal połowa badanych zaś oceniła ją jako przeciętną. Można przypuszczać, że doświadczenie ciężkiej i nieuleczalnej choroby własnego dziecka mogło spowodować reorientację hierarchii wartości rodziców: wartości materialne zeszły na dalszy plan, zaś ich uwaga i wszelkie wysiłki skoncentrowały się na uzyskaniu możliwie jak najlepszego stanu zdrowia dziecka. Sytuacja materialna może być dla rodziców ważna o tyle, o ile umożliwia realizację powyższego celu.

Analiza wyników potwierdziła także powszechnie opisywane zjawisko rezygnacji jednego z rodziców z pracy zawodowej, w związku z koniecznością sprawowania opieki nad chorym dzieckiem – w badanej grupie dotyczyło ono 28 matek (44% rodziców) i 4 ojców. Warto zauważyć, że duża część zatrudnionych matek (26, tj. 41%) oraz niemal wszyscy ojcowie w rodzinach objętych badaniem (51, tj. 80%) wykonywało pracę w pełnym wymiarze godzin. Podjęcie przez matki zatrudnienia na całym etapie wymagało zapewne rozwiązania kwestii zorganizowania opieki nad poważnie chorym dzieckiem. W przypadku niemożności uzyskania wsparcia ze strony innych członków rodziny, np. dziadków, rodzice są zmuszeni do korzystania z odpłatnej pomocy. Finansowanie z pensji opiekunki do chorego dziecka pochłania środki potrzebne na jego rehabilitację i może być uznane za niezbyt korzystne z punktu widzenia potrzeb dziecka. Dodatkowym problemem dla rodziców mogą być negatywne psychospołeczne skutki wynikające z przeciążenia obowiązkami zawodowymi, domowymi i trudnymi obowiązkami rodzicielskimi. Tezę tę potwierdzają wyniki licznych badań obcojęzycznych [Berge, Patterson 2004; Quittner, Opiari i wsp. 1992], aczkolwiek pojawiają

się też doniesienia o dobrym funkcjonowaniu rodzin chorych na mukowiscydozę [Bluebond-Lamger i In. 2001, za: Harrop 2007].

Jako że ryzyko dysfunkcyjności związane z przeciążeniem matek dotyczy niemal połowy badanych rodzin, warto podkreślić pilną potrzebę wsparcia stowarzyszeń w działaniach ukierunkowanych na zmianę uregulowań prawnych, dotyczących statusu rodziców-opiekunów dzieci niepełnosprawnych oraz pobieranych przez nich świadczeń.

Pozostaje też otwartym pytanie, na ile ostatecznie rodzicom udaje się zabezpieczyć finansowanie leczenia tak ciężko chorych dzieci. Skutki zaniedbań w tym obszarze mogą być dramatyczne, np. brak pieniędzy na leki nierefundowane (witaminy, odżywki, enzymy) może uniemożliwić utrzymanie diety, powodując spadek wagi ciała chorego dziecka oraz utrudnienie wchłaniania leków i w konsekwencji skrócenie czasu jego życia.

Specyficzne potrzeby i ograniczenia w zakresie rehabilitacji medycznej

Według Zasad rozpoznawania i leczenia mukowiscydozy [2009], które aktualnie są podstawowym dokumentem określającym standardy leczenia tej choroby w Polsce, opieka medyczna nad chorymi powinna być kompleksowa i prowadzona w ośrodkach referencyjnych i specjalistycznych. Obejmuje ona: profilaktykę i leczenie choroby oskrzelowo-płucnej, leczenie żywieniowe i terapię niewydolności zewnątrz wydzielniczej trzustki oraz leczenie chorób towarzyszących i powikłań mukowiscydozy. Wobec chorych powinna być także stosowana opieka paliatywna.

Na leczenie choroby oskrzelowo-płucnej składają się codzienne:

- wykonywanie fizjoterapii układu oddechowego celem usunięcia gęstego śluzu, z wykorzystaniem zaleconych metod (np. techniki natężonego wydechu, aktywnego cyklu oddechowego, także przy pomocy urządzeń: np. maski PEP, fluttera, kamizelki VEST);
- stosowanie leków (mukolitycznych i antybiotyków) przy użyciu inhalatorów i nebulizatorów, w połączeniu z zabiegiem fizjoterapeutycznym;
- przyjmowanie leków przeciwzapalnych, rozszerzających oskrzela, wykrztuśnych oraz antybiotyków.

Z kolei leczenie zaburzeń trawienia i wchłaniania obejmuje:

- przyjmowanie enzymów trzustkowych do każdego posiłku (wyjątek stanowią posiłki niezawierające tłuszczów, jak: soki owocowe i warzywne, owoce i niektóre słodczyce),

- stosowanie wysokoenergetycznej i wysokobiałkowej diety,
- przyjmowanie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach,
- suplementację NaCl [Pogorzelski 2012a,b; Sands 2010, *Zasady rozpoznawania i leczenia mukowiscydozy* 2009].

W przypadku nieskuteczności zachowawczych metod leczenia żywieniowego stosuje się żywienie dojelitowe, prowadzone za pomocą zgłębnika nosowo-żołądkowego lub gastrostomii (PEG – przezskórna endoskopowa gastrostomia) i pozajelitowe (także w warunkach domowych) [*Zasady rozpoznawania i leczenia mukowiscydozy* 2009].

Rzadkie występowanie mukowiscydozy implikuje szereg problemów związanych z praktyką oddziaływań rehabilitacyjnych wobec pacjentów w różnych grupach wiekowych. Należą do nich trudności związane z dostępnością leczenia specjalistycznego, brak szczegółowej wiedzy na temat diagnostyki i symptomatologii mukowiscydozy wśród personelu podstawowej opieki zdrowotnej oraz brak doświadczenia w leczeniu pacjentów z mukowiscydożą w placówkach medycznych w miejscu zamieszkania chorych. Ośrodki specjalistyczne, w tym ośrodki leczenia mukowiscydozy przeznaczone są głównie dla dzieci, toteż rosnąca grupa dorosłych pacjentów ma poważne problemy z dostępnością do stosownej pomocy medycznej. Wypowiedzi osób z mukowiscydożą i ich rodziców na internetowych forach dyskusyjnych oraz artykułowane podczas dorocznych zjazdów Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydożą wskazują na różne czynniki opóźniające proces leczenia. Dotyczą one m.in.: utrudnień w korzystaniu z zagwarantowanego prawem leczenia ambulatoryjnego, nieprzestrzegania zasad higieny i profilaktyki zakażeń w warunkach szpitalnych, dostępu do najnowocześniejszych leków, a także problemów z kwalifikacją do przeszczepów organów w ośrodkach zagranicznych. Ostatni z problemów dotyczy głównie chorych dorosłych z zaawansowaną mukowiscydożą, dla których transplantacja płuc jest jedynym skutecznym leczeniem mającym wpływ na rokowanie [Cofta 2010]. W przypadku chorych z marskością wątroby pojawia się też konieczność przeszczepu wątroby. U pacjentów z mukowiscydożą istnieje ryzyko zakażenia się szczepami bakteryjnymi i odrzucenia przeszczepu. Stałym problemem jest też niewystarczająca liczba dawców narządów [www.mukowiscydoza.net.pl].

Bardzo trudnym zagadnieniem jest problem opieki terminalnej osób z mukowiscydożą. Wobec chorych doświadczających ogromnego cierpienia fizycznego zaleca się stosowanie „terapii mieszanej”, łączącej leczenie objawowe (np. opioidami) z leczeniem przyczynowym (np. antybiotykami) i zapobiegawczymi (np. witaminami) [Hodson 1995, za: Cofta 2010]. Objawami, które wymagają działań medycznych są: duszności, ból, nudności i wymioty oraz lęk. Opieką terminalną otoczeni są chorzy:

- w schyłkowej fazie niewydolności oddechowej,

- którzy nie wyrażają zgody na dalsze leczenie w warunkach szpitalnych, a w tym na podejmowanie czynności resuscytacyjnych,
- u których nie rozważa się zabiegu transplantacji płuc.

Opieka terminalna w praktyce rzadko jest jednak przejmowana przez ośrodki opieki paliatywnej, zwykle pacjenci pozostają aż do śmierci w szpitalu na oddziałach intensywnej terapii, gdzie opiekują się nimi wyspecjalizowane zespoły, zwłaszcza pulmonologiczne [Cofta 2010].

Specyficzne problemy psychospołeczne osób z mukowiscydozą oraz ich rodzin

Chociaż każda z chorób przewlekłych ma swoisty obraz kliniczny, to w psychologii zdrowia nadal dyskutowana jest kwestia, na ile determinuje on określone skutki psychospołeczne u osób z poszczególnymi jednostkami chorobowymi, szczególnie w wieku rozwojowym. Część badaczy zakłada, że przewlekle chorzy doświadczają wspólnych trudności przystosowawczych, niezależnie od jednostki chorobowej, którą są dotknięci [Eiser 2003; Petersen, Schmidt i wsp. 2005]. Nie sposób jednak nie zauważyć, że pewne cechy chorób przewlekłych, takie jak np. ich terminalny charakter lub występowanie nagłych objawów, związanych z ryzykiem utraty życia mogą wywoływać specyficzne konsekwencje: nasilenie lęku, znaczące obniżenie poczucia sprawstwa lub inne zaburzenia adaptacyjne. Pilecka i Stachel [2011], omawiając kontrowersje wokół paradygmatu wspólnych i swoistych cech rozwoju w sytuacji różnych chorób przewlekłych, wskazują na pojawiające się współcześnie przekonanie o potrzebie „bardzo rozległych badań prowadzonych w grupach dzieci dotkniętych różnymi chorobami, dobranych w sposób homogeniczny, aby na podstawie ich rezultatów rozstrzygnąć bardziej jednoznacznie, które cechy są wspólne, a które są wyłączną konsekwencją określonej choroby” [Pilecka, Stachel 2011, s. 179].

Ograniczona forma niniejszego opracowania, wynikająca z charakteru publikacji oraz jego cel, jakim jest przybliżenie szeroko ujętych problemów środowiska osób dotkniętych mukowiscydozą zadecydowały, że analiza psychospołecznego funkcjonowania chorych i ich rodzin została w nich przedstawiona wyłącznie w aspekcie wybranych, specyficznych trudności. W literaturze przedmiotu istnieją doniesienia ukazujące pozytywne wymiary tegoż funkcjonowania [Foster, Bryon i wsp. 1998; Wong, Heriott 2007], aczkolwiek są one mniej licznie reprezentowane niż publikacje podkreślające negatywne pozamedyczne skutki mukowiscydozy [Berge, Patterson 2004].

Warto zaznaczyć, że polskie prace badawcze odnoszące się do powyższej problematyki są bardzo nieliczne [m.in. Dębska 2006, Pilecka 1990]. Głębsze poznanie doświadczeń „środowiska muko” może umożliwić sięgnięcie do literatury biograficznej autorstwa samych chorych na mukowiscydozę [Gliniecka, Maksymowicz 2007; Hedwig 2011], odkrywającej świat pełen cierpienia, ale zarazem niezwyklej siły w zmaganiu się z nieuleczalną chorobą i przekraczania jej granic poprzez wielką afirmację życia.

„Piętno” choroby genetycznej

Mukowiscydoza jest chorobą, która może manifestować się odmiennością fizyczną, m.in. specyficzną budową palców (palce pałeczkowate, tzw. „palce dobo-sza”), niskim wzrostem i niedoborami wagi oraz kaszlem. Powyższe objawy są czasami ukrywane przez chorych, zwłaszcza kiedy są w wieku rozwojowym [Foster, Eiser i wsp. 2001; D’auria, Christian i wsp. 1997; D’auria, Christian i wsp. 2000, za: Pizzignacco, Falleiros de Mello i wsp. 2010; Wenninger, Weiss i wsp. 2003]. Dzieci i młodzież ukrywają także zażywanie leków [Tolbert 2003, za: Orlicz 2010], a lęk przed odrzuceniem przez rówieśników staje się przyczyną wycofywania z relacji społecznych [Badlan 2006, za: Orlicz 2010].

Poważne trudności wynikające z genetycznego charakteru transmisji mukowiscydozy mogą dotyczyć także relacji wewnątrzrodzinnych. Brytyjskie badania jakościowe zrealizowane przez Hodgkinson i Lester [2002] w grupie 17 matek wychowujących małe dzieci z mukowiscydożą pokazały, że obciążenie genetyczne dziecka jest trudnym wyzwaniem dla rodziców i dziadków. Matki czuły się odpowiedzialne za problemy zdrowotne własnego dziecka, szczególnie dotyczyło to samotnych matek, matek w rodzinach, w których występowały problemy z podziałem uciążliwych obowiązków opieki nad chorym dzieckiem oraz trudności związane z uzyskaniem wsparcia ze strony członków dalszej rodziny. Większość badanych kobiet zachęcała innych członków rodziny, aby poddali się badaniom w kierunku nosicielstwa mukowiscydozy, ale często starania te były bezskuteczne. Okazało się także, że na skutek konfliktów wokół nosicielstwa nieprawidłowego genu w wielu rodzinach doszło do zaburzenia więzi międzyosobowych.

Teoretyczny kontekst stygmatyzacji społecznej chorych z mukowiscydozą został zaprezentowany szerzej w odrębnym opracowaniu [Zubrzycka 2012], zagadnienie to nadal czeka na empiryczną weryfikację na gruncie polskim.

Utrudnione rodzicielstwo osób z mukowiscydożą

Jeszcze przed 50 laty chorzy na mukowiscydozę umierali we wczesnym dzieciństwie [Mazurek 2009]. Zwiększająca się dziś, dzięki postępowi medycyny, liczba

dorosłych chorych na świecie i w Polsce generuje potrzebę określenia konkretnych wyzwań dorosłości z mukowiscydozą w aspektach: medycznym i pozamedycznym oraz poszukiwania sposobów sprostania im. Jednym z najbardziej istotnych jest problem zakładania własnych rodzin i rodzicielstwa osób chorych.

Około 97–98 % mężczyzn z mukowiscydozą cierpi na niepłodność, która jest najczęściej spowodowana niedrożnością nasieniowodów, a także nieprawidłowościami w produkcji plemników: oligozoospermią (niedobór plemników) lub azoospermią (brak plemników). U kobiet osłabiona płodność jest najczęściej wynikiem zwiększonej gęstości śluzu, który utrudnia przenikanie plemników do komórki jajowej [Pogorzelski 2012c].

Interesujące badania dotyczące problematyki seksualności przeprowadzono w dużej, liczącej 264 osób grupie mężczyzn z 5 Ośrodków Leczenia Mukowiscydozy dla Dorosłych w Australii [Sawyer, Farrandt i wsp. 2009]. Wiek badanych wynosił od 17 do 56 lat, zastosowano Kwestionariusz dotyczący zdrowia seksualnego i reprodukcyjnego (*sexual and reproductive Health* – SHR), odnoszący się do stanu wiedzy, postaw i zachowań. W świetle uzyskanych wyników 99% badanych miało świadomość, że mukowiscydoza może wpływać na ich płodność, jednak dla 49% mężczyzn informacja o bezpłodności nie była znaczącą i tylko 12% uznało ją za bardzo przygnębiającą. 30% badanych stwierdziło, że bezpłodność wpłynęła negatywnie na ich związek. Przykładowe odpowiedzi obrazujące powyższy problem były następujące: „Nie mogłem zbyt angażować się w związek, w którym partner nie akceptuje braku możliwości posiadania dzieci”, „Niepłodność zniszczyła mój związek”, czy też: „jestem rozwiedziony dwa razy z powodu niepłodności”. 22% (57 osób) badanych mężczyzn miało dzieci, przy czym różne były ich drogi do ojcostwa: 29 respondentów skorzystało z technik wspomaganego rozrodu, a 26 nie było biologicznymi ojcami. Dziewięciu mężczyzn było ojcami zastępczymi, 15 skorzystało z inseminacji nasieniem dawcy, 2 zadeklarowało, że do poczęcia doszło drogą naturalną, 2 badanych zaś nie podało szczegółów.

Zakończenie

Celem niniejszego artykułu było zasygnalizowanie trudności, z jakimi zmagają się stosunkowo nieliczna grupa osób w Polsce, cierpiących na rzadką chorobę genetyczną – mukowiscydozę – oraz ich rodziny. Najnowsze szacunkowe dane określają populację polskich chorych na 1500 osób. Jeżeli dołączyć do ich grona najbliższych członków rodzin, to liczba ludzi doświadczających różnorodnych obciążeń z tytułu mukowiscydozy wzrośnie do kilku tysięcy. W porównaniu z po-

pulacjami „uwikłanymi” w doświadczenie życia z innymi, częściej występującymi chorobami przewlekłym lub też innego rodzaju niepełnosprawnościami, jest to niewielka liczba. Rzadkość występowania, wieloobjawowość mukowiscydozy i jej terminalny charakter sprawiają jednak, że choroba ta stanowi poważne wyzwanie dla specjalistów z wielu dziedzin.

Jest także wciąż zbyt mało znana w odbiorze społecznym, aczkolwiek z nadzieją i uznaniem należy dostrzec popularyzatorską działalność organizacji zrzeszających chorych, np. Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą zaangażowało do współpracy cenioną medalistkę olimpijską – Justynę Kowalczyk, Fundacja MATIO zaś jest realizatorem medialnych kampanii społecznych, m.in. Ogólnopolskiego Tygodnia Mukowiscydozy.

Zaprezentowane powyżej opracowanie jest syntetycznym przeglądem problematyki, której wybrane obszary są aktualnie badane przez autorkę i będą stanowić przedmiot jej przyszłych publikacji. Pozostaje nadzieją, że zmaganiom osób chorych na mukowiscydozę w Polsce będzie towarzyszyć zrozumienie i aktywne wsparcie ze strony coraz większej liczby osób i środowisk.

Bibliografia

- Berge J.M., Patterson J.M. (2004), *Cystic Fibrosis and the Family: a review and critique of the Literature*, „Families, Systems & Health”, vol. 22, no. 1, s. 74–100.
- Cofta Sz. (2010), *Mukowiscydoza – ku standardom postępowania*, „Przewodnik Lekarza”, vol. 6(121), s. 11–13.
- Dębska G. (2006), *Ocena jakości życia chorych na mukowiscydozę*, niepublikowana praca doktorska, Podhalańska Państwowa Wyższa Szkoła Zawodowa, Instytut Pielęgniarstwa w Nowym Targu.
- Eiser C. (2003), *What can we learn from other illnesses?*, „Journal of Cystic Fibrosis”, 2, s. 58–60.
- Gliniecka M., Maksymowicz L., Zalewska-Meler A. (2007), *Tajemniczy świat muko. O problemach codziennego życia z mukowiscydozą*, Teatr STOP & Autorzy, Słupsk.
- Harrop M. (2007), *Psychosocial impact of cystic fibrosis in adolescence*, „Paediatric Nursing”, vol. 19(10), s. 41–45.
- Hedwig I. (2011), *Moje życie jest cudem. Dzienniki Igi Hedwig, wspomnienia najbliższych*, Wydawnictwo Dorota Hedwig, Nowy Sącz.
- Hodgkinson R., Lester H. (2002), *Stresses and coping strategies of mothers living with a child with cystic fibrosis: implications for nursing professionals*, „Journal of Advanced Nursing”, vol. 39(4), s. 377–383.
- Mazurek H. (red.) (2012), *Mukowiscydoza*, Medical Tribune Polska, Warszawa.
- Mazurek H. (2009), *Postępy w mukowiscydozie*, „Klinika Pediatria”, vol. 17, no. 1, s. 89–92.
- Orlicz B. (2010), *Psychologia przy mukowiscydozie. Przegląd wybranych aspektów psychospołecznych związanych z chorobą i jej doświadczaniem*, MATIO, 3–4, s. 7–10.
- Petersen C., Schmidt S., Power M., Bullinger M. & DISABKIDS Group (2005), *Development and pilot-testing of a health-related quality of life chronic generic module for children and adoles-*

- cents with chronic health conditions; an European perspective*, „Quality of Life Research”, no. 14, s. 1065–1077.
- Pilecka W. (1990), *Dynamika rozwoju psychicznego dzieci chorych na astmę i mukowiscydozę*, WSP, Kraków.
- Pilecka W., Stachel M. (2011), *Adaptacja dziecka i jego rodziny w sytuacji przewlekłej choroby somatycznej* [w:] *Psychologia zdrowia dzieci i młodzieży. Perspektywa kliniczna*, red. W. Pilecka, Wydawnictwo UJ, Kraków, s. 176–200.
- Pizzignacco T.M.P., Falleiros de Mello D., Garcia de Lima R.A. (2010), *Stigma and cystic fibrosis*, „Revista Latino-Americana de Enfermagem”, vol. 18(1), s. 139–142.
- Pogorzelski A. (2012a), *Fizjoterapia układu oddechowego* [w:] *Mukowiscydoza*, red. H. Mazurek, Medical Tribune Polska, Warszawa, s. 139–143.
- Pogorzelski A. (2012b), *Zajęcie układu pokarmowego* [w:] *Mukowiscydoza*, red. H. Mazurek, Medical Tribune Polska, Warszawa, s. 145–164.
- Pogorzelski A. (2012c), *Mukowiscydoza a inne układy* [w:] *Mukowiscydoza*, red. H. Mazurek, Medical Tribune Polska, Warszawa, s. 165–171.
- Popielarz M. (2008), *Mukowiscydoza*, „Klinika Pediatryczna”, vol. 16, no. 5, s. 5104–5107.
- Quittner A., Opipari L.C., Regoli M.J., Jacobsen J., Eigen H. (1992), *The impact of caregiving and role strain on family life: Comparison between mothers of children with cystic fibrosis and matched controls*, „Rehabilitation Psychology”, vol. 37, no. 4, s. 275–290.
- Sands D. (2010), *Mukowiscydoza* [w:] *Uczniowie z chorobami przewlekłymi*, red. B. Woynarowska, PWN, Warszawa, s. 136–146.
- Sawyer S.M., Farrant B., Wilson J., Ryan G., O’Carroll M., Bye P., Bell S. (2009), *Sexual and reproductive health in men with cystic fibrosis. Consistent preferences, inconsistent practices*, „Journal of Cystic Fibrosis”, vol. 8(4), s. 264–269.
- Szyska M. (2010), *Funkcjonowanie rodziny w sytuacji choroby* [w:] *Doświadczenie choroby w perspektywie badań interdyscyplinarnych*, red. B. Płonka-Syroka, M. Skrzypek, AM, Wrocław, s. 311–322.
- Wenninger K., Weiss Ch., Wahn U., Staab D. (2003), *Body image in cystic fibrosis – Development of a brief diagnostic scale*, „Journal of Behavioral Medicine”, vol. 26(1), s. 81–94.
- Wong M.G., Heriot S.A. (2007), *Parents of children with cystic fibrosis: how they hope, cope and despair*, „Child: care, health and development”, vol. 34(3), s. 344–354.
- Zasady rozpoznawania i leczenia mukowiscydozy. Zalecenia Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy* (2009), Walkowiak J., Pogorzelski A., Sands D. i wsp., „Standardy Medyczne Pediatrya”, t. 6, s. 352–378.
- Zubrzycka R. (2012), *Suffering in cystic fibrosis* [w:] *The experience of suffering*, red. J. Binnebesel, Z. Fornella, P. Krakowiak, vol. 2, Wydawnictwo WSEZiNS, Łódź, s. 277–292.
- Netografia:
Instytut Pracy i Spraw Socjalnych (2014), *Informacja o wysokości minimum socjalnego w grudniu 2013 r.*, <https://www.ipiss.com.pl/?zaklady=minimum-socjalne>.
www.mukowiscydoza.net.pl.