

**Rodzina osoby z zespołem Marfana.
Związki funkcjonowania systemu rodzinnego
z jakością życia osoby chorej**

**Families of people with Marfan syndrome.
The relationship between the functioning of the family
system and the life quality of the affected persons**

Aleksandra Lewandowska-Walter¹, Agnieszka Trawicka²,
Marta Bogdanowicz³, Robert Sabiniewicz², Lidia Woźniak-
Mielczarek²

¹ Zakład Badań nad Rodziną i Jakością Życia, Instytut Psychologii, Uniwersytet Gdański, Gdańsk

² Katedra i Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych,
Gdański Uniwersytet Medyczny, Gdańsk

³ SWPS Uniwersytet Humanistycznospołeczny, Wydział Psychologii, Sopot

Summary

Aim. The purpose of the study was to analyze the functioning of a family as perceived by a person with Marfan syndrome and to look for relationships between the characteristics of the system and the overall quality of life of the ill.

Material and method. Participants included 33 individuals with Marfan syndrome and 33 individuals without chronic illness. We used *the Family Evaluation Scale* – the Polish adaptation of the FACES-IV by D.H. Olson and *the Satisfaction with Life Scale* (SWLS) by Diener, Emmons, Larson and Griffin.

Results. People with Marfan syndrome perceive their families as significantly less coherent and significantly more disengaged than people without chronic illness. This family system of people with Marfan syndrome can be characterized by low scores on the “Cohesion” and “Flexibility” and high scores on the other four scales showing the level of imbalance of the family as a system, which makes this family profile similar to an ‘unbalanced’ system. Life satisfaction of people with Marfan syndrome correlated positively with “Cohesion”, “Flexibility” and “Family Satisfaction” as features of family system perceived by them

Conclusions. The obtained results confirm the importance of supporting families of people with Marfan syndrome and specialist help aimed at dealing with emotional burden related to the health of the patient.

Słowa kluczowe: zespół Marfana, system rodzinny, spójność, elastyczność, jakość życia

Key words: Marfan syndrome, family system, cohesion, flexibility, quality of life

Wprowadzenie

We współczesnych czasach dominuje biomedyczny model w podejściu do pacjenta. Szczególną rolą psychologów jest pokazanie możliwości wsparcia pacjentów chorych somatycznie oraz ich rodzin. Dotychczas psychoterapia kojarzyła się ze wsparciem ludzi cierpiących na zaburzenia psychiczne. Naukowe rozpoznanie funkcjonowania psychospołecznego osób z zespołem Marfana umożliwi ukierunkowanie profesjonalnego wsparcia, a także określenie obszarów pomocy.

Badania dotyczące funkcjonowania psychospołecznego i rodzinnego osób z zespołem Marfana ukazują kolejny obszar, w którego zakresie poszerzenie wiedzy i zaproponowanie nowych kierunków specjalistycznych oddziaływań może się przyczynić do poprawy jakości życia chorego i jego bliskich. Podkreślenie roli i możliwości działania psychoterapii w służbie medycyny jest szczególnie ważne zwłaszcza w sytuacji, kiedy specjalista ma ściśle określone granice pomocy pacjentowi. Badania wielowymiarowe nad osobą chorą przewlekłe przyczyniają się do rozwoju podejścia biopsychospołecznego [1].

Dostępnych jest niewiele badań nad reakcją systemu rodzinnego na chorobę członka rodziny, a te, które przeprowadzono w paradygmacie systemowym, w dużej mierze odnoszą się do chorób nowotworowych [1]. Niedostateczna jest też liczba badań dotyczących psychospołecznych aspektów życia osób z zespołem Marfana [2]. Dotychczasowe analizy pokazują, że osoby te mają obniżoną jakość życia, borykają się z wyzwaniem w edukacji, pracy, w życiu rodzinnym, cierpią na zaburzenia depresyjne i lękowe. Nie badano jednak dotąd cech rodzin i funkcjonowania systemów rodzinnych z osobą z zespołem Marfana [2].

Specyfika zespołu Marfana – aspekty medyczne i psychologiczne

Zespół Marfana to uwarunkowana genetycznie choroba tkanki łącznej, wywołana mutacją w genie fibryliny-1 [3, 4]. Zespół ten charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym i przebiega z zajęciem wielu narządów i układów. Najbardziej rozpoznawalne w zespole Marfana są nieprawidłowości układu szkieletowego: nadmierny wzrost, deformacje klatki piersiowej, skrzywienie kręgosłupa, nieproporcjonalnie długie w stosunku do tułowia kończyny górne i dolne, wydłużone palce rąk i stóp (tzw. pająkowatość palców) oraz dysmorfia twarzy [5–7]. U pacjentów z zespołem Marfana bardzo często występują także poważne zmiany w narządzie wzroku, najczęściej wysoka krótkowzroczność i podwichnięcie soczewki, czyli jej przemieszczenie się w pozycję nieanatomiczną [8]. Najpoważniejsze jednak są nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym i to one odpowiadają za skrócenie długości życia pacjentów z zespołem Marfana. Główną przyczyną zgonów są pęknięcia i rozwarstwienia tętniaków aorty [9, 10].

Przebieg kliniczny zespołu Marfana w istotny sposób wpływa na sferę psychiczną pacjentów. Dużym obciążeniem jest świadomość zagrożenia życia związana z ryzykiem

pęknięcia lub rozwarstwienia aorty, konieczność poddania się operacji kardiologicznej czy pogłębianie się nieprawidłowości w narządzie wzroku i niebezpieczeństwo utraty widzenia. Natomiast w wypadku rodzinnego występowania zespołu chorzy doświadczają nagłej utraty bliskiego członka rodziny. Z zespołem Marfana łączą się także liczne ograniczenia w życiu codziennym, spowodowane m.in. odczuwanymi dolegliwościami (uczuciem przewlekłego zmęczenia, dolegliwościami bólowymi stawów), niemożnością uprawiania sportu, koniecznością unikania urazów czy ścisłym przestrzeganiem zaleceń np. po implantacji mechanicznej zastawki. Co więcej, odmienny wygląd (wysoki wzrost, niedobór masy ciała, nieproporcjonalnie długie kończyny) wiąże się z trudnościami w funkcjonowaniu społecznym, stygmatyzacją i odrzuceniem.

Badania wskazują, że osoby z zespołem Marfana mają znacząco obniżoną jakość życia [11–13]. Obserwuje się u nich wyższy niż przeciętnie poziom stresu psychologicznego oraz wzmożone ryzyko zachorowania na zaburzenia psychiczne [13]. Osoby te ze względu na swój stan zdrowia mają problem z zatrudnieniem bądź narażone są na dyskryminację w miejscu pracy. Powikłania zagrażające życiu, charakterystyczny wygląd i związana z tym stygmatyzacja chorych prowadzą do powstawania zaburzeń emocjonalnych [2]. Z analizy dostępnych wyników badań wynika, że u osób z zespołem Marfana stwierdza się objawy psychopatologiczne częściej niż w populacji ogólnej. Odnotowano przede wszystkim występowanie depresji i zaburzeń lękowych [12, 14]. Na samopoczucie i obniżone funkcjonowanie psychiczne chorych ma wpływ wzmożone odczuwanie przez nich zmęczenia. Ponadto choroba ta wiąże się z ograniczeniami fizycznymi, spowodowanymi nieprawidłowym funkcjonowaniem układu krążenia, a także zmniejszoną zdolnością ostrego widzenia oraz nieprawidłowościami w układzie oddechowym [11]. Ograniczenia fizyczne utrudniają chorym wykonywanie codziennych czynności, takich jak chodzenie do szkoły, pracy, uprawianie sportu czy aktywny udział w życiu społecznym.

Jako reakcja obronna w obliczu zagrożenia życia pojawia się silne działanie mechanizmów obronnych, przede wszystkim wypierania [15]. Zachowanie społeczne osób dorosłych implikowane jest przez sposób, w jaki były traktowane w dzieciństwie. Naśmiewanie się i szydzenie z dzieci z zespołem Marfana ze względu na ich odmienny wygląd powoduje, że w dorosłości osoby takie są zamknięte w sobie i mają problem z nawiązywaniem kontaktów [16]. Autorzy innych badań dowodzą, że zaburzony obraz ciała u chorych wpływa negatywnie na życie seksualne [2]. Ponadto na samopoczucie chorych oddziałują też przyjmowane leki, przebyte operacje i hospitalizacje [11].

Diagnoza choroby zagrażającej życiu, jaką jest zespół Marfana, wiąże się z pojawieniem się lęku [17]. Proces informowania o diagnozie i forma przekazania informacji choremu są uwarunkowane społecznie i kulturowo, powstają wokół nich też liczne kontrowersje. Przekazanie informacji pacjentowi i jego rodzinie implikuje przebieg procesu radzenia sobie z chorobą przez pacjenta, ale także przez jego rodzinę. Mamy tutaj dwa skrajnie różne modele informowania o diagnozie: model otwartej komunikacji o rozpoznaniu i ocenie rokowania oraz model, w którym postuluje się zachowanie w tajemnicy prawdy o rozpoznaniu i rokowaniu w danej chorobie, co skutkuje powstaniem „zmony milczenia”. To drugie podejście jest w Polsce bardziej rozpowszechnione,

niesie zaś za sobą brak przyzwolenia na rozmowę o chorobie i emocjach jej towarzyszących z bliskimi, z rodziną. Odbywa się to w atmosferze sztuczności, podszytej kłamstwem, co przyczynia się do osłabienia więzi i emocjonalnego zdystansowania się wobec siebie członków rodziny, w której jest osoba chora. Emocje chorego ulegają stłumieniu, co w dalszej perspektywie czasowej grozi utratą kontroli nad nimi. Natomiast przeciwstawne podejście do informowania o diagnozie pozbawia chorego nadziei, ma niewątpliwie negatywny wpływ na zdrowie psychiczne, a w konsekwencji także na stan zdrowia fizycznego pacjenta [17–19]. Lęk pojawiający się w systemie rodzinnym związany z ryzykiem utraty bliskiej osoby, w zależności od siły i jakości więzi, może albo sprzyjać zbliżaniu się do siebie członków rodziny, albo prowadzić – przez unikanie rozmów na trudny temat i dzielenia się swoimi uczuciami – do ich dystansowania się od siebie nawzajem.

Rodzina z osobą chorą przewlekle

Naturalnym i pierwotnym środowiskiem człowieka jest rodzina. W podejściu systemowym rodzinę postrzega się jako integralną całość – zjawisko wielowymiarowe, ze swoją strukturą, systemem ról, władzy oraz kontroli, a także schematami komunikacyjnymi. W ujęciu systemowym każdą zmianę w całej rodzinie lub dotyczącą poszczególnych członków rodziny traktuje się jako rezultat działania systemu. Prawidłowe działanie systemu rodzinnego zapewnia mu zdolność do utrzymania homeostazy, czyli stabilności. Fundamentalnym założeniem jest to, że zmiana w jednej części systemu pociąga za sobą zmianę systemu jako całości, jednocześnie brak zaangażowania w zmianę choćby jednego elementu systemu blokuje proces zmiany w całym systemie [20–22].

W cyklu życia rodziny system jest wielokrotnie mobilizowany do zmian przez następowanie wydarzeń naruszających jego równowagę. Rodzina zazwyczaj płynnie przechodzi przez kolejne fazy życia rodziny implikowane przez wydarzenia życiowe takie jak narodziny dziecka, jego dojrzewanie, usamodzielnianie się [23]. Istnieją również inne czynniki, które silnie prowokują system rodzinny do zmian, a są to wydarzenia życiowe nagłe i niespodziewane (takie jak np. choroba jednego z członków rodziny), przez Carter i McGoldrick [23] określane jako nieprzewidywalne poziome stresory. To, jak rodzina sobie z nimi radzi, może zależeć następnie od stresorów pionowych, czyli zasad, reguł i przekonań dotyczących m.in. choroby, roli osoby chorej w rodzinie, które są transmitowane z pokolenia na pokolenie. Choroba przewlekła zakłóca osiąganie celów i zadań życiowych, a jej oddziaływanie na jednostkę prowadzi do utrwalenia się tych zmian, które były pierwotną, reaktywną i tymczasową odpowiedzią systemu rodzinnego na zmianę. Zmiany w rodzinie, które wywołuje choroba, to m.in.: zaburzenia rytmu dnia, kłopoty finansowe, zaburzenia planów krótko- i długoterminowych, utrata bliskości fizycznej w małżeństwie, konflikty i zaburzenia komunikacji w rodzinie, izolacja od spraw zewnętrznych i koncentracja na problemach rodzinnych, powodujące usztywnienie lub zamknięcie granic systemu rodzinnego [24].

W związku z dużą liczbą negatywnych konsekwencji dla pacjenta i jego rodziny każda choroba jest oceniana jako stresor dla wszystkich jej członków [25].

Istnieje zależność między przebiegiem choroby a procesami wewnątrzrodzinnymi. Znaczenie, jakie rodzina nadaje chorobie, modyfikuje reakcje rodziny. Postrzeganie choroby jako poważnego zagrożenia najczęściej wywołuje lęk i depresję, natomiast spostrzeganie choroby jako wyzwania mobilizuje energię i zasoby niezbędne do radzenia sobie z chorobą [1]. Na adaptację danej osoby do sytuacji pogorszenia jej stanu zdrowia oraz na podejście rodziny do procesu zmagania się z chorobą członka rodziny wpływa zwłaszcza schemat choroby, rozumiany jako zestaw przekonań pacjenta i odczuć w stosunku do choroby powstały na bazie pozyskanych informacji od lekarza i innych źródeł wiedzy, zmodyfikowany własną interpretacją pacjenta [25]. Stanowi on klucz do zrozumienia emocjonalnego i behawioralnego stosunku do choroby [1].

Rolland [26] sformułował założenia systemowego modelu rozumienia rodziny w obliczu radzenia sobie z chorobą jednego z jej członków. Postuluje on, aby przy rozpatrywaniu sytuacji przewlekle chorego i jego rodziny postrzegać chorobę (*illness system*) wielopoziomowo. Model ten uwzględnia trzy wymiary. Pierwszy z nich to psychospołeczne aspekty choroby – wskazuje na konieczność uwzględnienia typu choroby w projektowaniu wsparcia dla rodziny. W obszarze tym Rolland wyróżnia choroby śmiertelne, skracające życie i niezagrożające życiu. Kolejnym poziomem w wymiarze psychospołecznym schorzenia jest przebieg choroby, analizowany poprzez pytania o to, czy choroba jest postępująca, czy występują w niej nawroty, lub też czy jej przebieg nie postępuje w czasie. Podejmuje się również analizy w kierunku nasilania się niepełnosprawności, bowiem choroba może powodować nagłą niepełnosprawność bądź dana osoba może stawać się niepełnosprawna wraz z rozwojem choroby, ponosząc przy tym kolejne straty.

Konceptualizując psychospołeczny aspekt choroby chronicznej, jako drugi wymiar systemowego modelu rodzina–choroba Rolland [26, 27] uwzględnił cykl życia człowieka, rodziny i choroby. W tym wymiarze choroba jest postrzegana jako proces podzielony na fazy kryzysu, fazę chronicznego stanu chorobowego i fazę terminalną. Na każdym z etapów rodzina ma inne zadania rozwojowe, a rolą poszczególnych jej członków jest elastyczne dostosowanie się do każdego z wymienionych okresów. Trzecim wymiarem jest transgeneracyjna historia choroby – straty i kryzysy danej rodziny obejmujące jej system przekonań, a także kulturę i tradycję kultywowane przez rodzinę. Ten wymiar podkreśla konieczność poszerzenia wywiadu rodzinnego w perspektywie systemowej o takie aspekty radzenia sobie z chorobami w przeszłości przez rodzinę, jak: schematy adaptacji, powtórzenia, braki ciągłości, przesunięcia w relacjach rodzinnych (alienacja, triangulacje, separacje). Tego rodzaju schematy są transmitowane przez pokolenia jako rodzinne mity, tematy tabu, katastroficzne przewidywania i system przekonań [28].

Rozumienie rozwoju choroby, rozwoju indywidualnego członków rodziny, w tym chorego, oraz cyklu rozwojowego rodziny jako trzech przenikających się wzajemnie nici jest bardzo złożonym procesem, który dotąd był niewystarczająco eksplorowany w odniesieniu do osób z zespołem Marfana. Prowadzenie badań w nurcie transgeneracyjnych przekazów wydaje się przy tym szczególnie istotne ze względu na specyfikę zespołu Marfana polegającą na tym, że w wypadku 75% chorych zespół jest

dziedziczny [13]. W związku z tym rodzina ma w swojej historii nagłe straty i liczne przekonania dotyczące np. możliwości uratowania życia bliskiego.

Cechy systemu rodzinnego a jakość życia osób z zespołem Marfana

Dotychczasowe badania nie dają jednoznacznej odpowiedzi w kwestii wpływu choroby na system rodzinny. Donoszą o silnych reakcjach systemu na chorobę członka rodziny zmierzających do utrzymania równowagi, co ma zapewnić poczucie bezpieczeństwa. Zauważa się uaktywnianie takich mechanizmów, jak: zaprzeczanie konfliktom, ograniczanie komunikacji i tłumienie uczuć [1, 29]. Wyniki dotychczas prowadzonych badań wskazują zatem na potrzebę dalszej eksploracji.

Jedna grupa badaczy dowodzi, że choroba członka rodziny powoduje większe niż dotychczas zbliżenie się rodziny do siebie, a choroba jest czynnikiem integrującym [1, 20, 25]. W rodzinach, w których jeszcze przed rozpoznaniem choroby więź była silna, poważna choroba spowodowała zbliżenie się członków rodziny do siebie i nasilenie wzajemnego wsparcia. Druga grupa badaczy natomiast wykazała, że w sytuacji długotrwałej choroby granice wewnątrzrodzinne rozmywają się, a granice zewnętrzne usztywniają. Ujawniono także reakcje członków rodziny polegające na prezentowaniu wrogości wobec siebie nawzajem, odrzucaniu chorego, artykułowaniu przekonania o fatalnej sytuacji życiowej rodziny chorego wobec członków innych rodzin, wyrażaniu braku wiary w sens leczenia. Charakteryzowały się nimi zwłaszcza te rodziny, które wcześniej były skonfliktowane lub jedynie pozornie zachowywały dobre relacje [1, 24, 29–31]. Destrukcyjne bywa również nadmierne koncentrowanie się rodziny na chorobie, tj. „owinięcie się” rodziny wokół choroby, ponieważ blokuje ono rodzinę przed podejmowaniem kolejnych zadań rozwojowych [1], związanych chociażby z pogarszaniem się stanu zdrowia chorego i włączeniem do opieki nad nim większej liczby osób.

Dotychczasowe badania nad jakością życia osób z zespołem Marfana dotyczyły przede wszystkim jakości życia związanej ze zdrowiem. Ich wyniki pozwalają wnioskować, że osoby dorosłe z zespołem Marfana cechują się obniżoną ogólną jakością życia związaną ze zdrowiem, aczkolwiek wnikliwsza analiza ujawnia pewne rozbieżności. Niektóre badania wykazały obniżoną jakość życia zależną od zdrowia (HRQoL) we wszystkich podskalach w porównaniu z ogólną populacją w Norwegii, jednocześnie nie ujawniając związków między kryteriami medycznymi zespołu Marfana a jakością życia zależną od zdrowia (HRQoL) [11]. Badania przeprowadzone w Stanach Zjednoczonych notują obniżoną jakość życia (HRQoL) tylko w zakresie podskali „Funkcjonowanie fizyczne” w porównaniu z populacją ogólną [32, 33]. Inne badania, prowadzone z użyciem skali *Quality of Life Index-Cardiac Version III* (QLI), ukazały niższe wyniki osób z zespołem Marfana w zakresie funkcjonowania psychologicznego niż w populacji osób cierpiących na inne choroby kardiologiczne [12].

Problem i cel badania

Celem badania była analiza funkcjonowania rodziny w percepcji osoby z zespołem Marfana oraz poszukiwanie związków między cechami systemu a ogólną jakością życia chorego. Sformułowano trzy cele szczegółowe: (1) określenie różnic pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami nieobciążonymi chorobą przewlekłą w zakresie spostrzegania funkcjonowania rodziny; (2) określenie profilu cech systemu rodzinnego osoby z zespołem Marfana; (3) określenie związków między specyfiką systemu rodzinnego i jakością życia osób obciążonych chorobą. Badanie własne zostało przeprowadzone w ramach projektu BST2016 Wydziału Psychologii w Sopocie Uniwersytetu Humanistycznospołecznego SWPS (WSO/2016/A/04) „Zespół Marfana jako rzadka choroba genetyczna w kontekście oceny jakości życia i zasobów osobistych” oraz w ramach szerszego projektu badań nad rodziną. Badanie uzyskało pozytywną opinię Komisji Etyki ds. Projektów Badawczych przy Instytucie Psychologii Uniwersytetu Gdańskiego (wniosek 3/2016).

Zaproponowano następujące szczegółowe pytania badawcze:

1. Czy istnieją różnice pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami niechorującymi przewlekle w zakresie spostrzegania cech systemu rodzinnego oraz poziomu zrównoważenia rodziny?
2. Jaki jest profil cech systemu rodzinnego osoby z zespołem Marfana?
3. Czy funkcjonowanie rodziny pozostaje w związku z poziomem jakości życia osób z zespołem Marfana?

W literaturze przedmiotu istnieją wprawdzie przesłanki pozwalające na sformułowanie założeń dotyczących funkcjonowania rodzin osób chorych przewlekle [1], jednak ze względu na brak doniesień o rodzinach osób z zespołem Marfana i niewielką liczbę badań na temat psychologicznego funkcjonowania chorych trudniej jest zaproponować kierunek hipotez. W związku z tym założono, że istnieją różnice pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami niechorującymi przewlekle w zakresie spostrzegania systemu rodzinnego oraz poziomu zrównoważenia rodziny. Różnice te dotyczyć będą zwłaszcza obszaru więzi rodzinnych, co powinno znaleźć wyraz w odmiennym poziomie spójności systemu rodzinnego. Do pytania drugiego nie zaproponowano hipotezy, ponieważ brakuje badań dotyczących funkcjonowania systemów rodzinnych. W tym obszarze badania własne będą miały charakter eksploracyjny. Przyjęto natomiast, że wśród osób z zespołem Marfana istnieje zależność między funkcjonowaniem systemu rodzinnego a jakością życia. Im wyższy będzie poziom cech systemu wskazujących na niezrównoważenie rodziny, tym niższa będzie jakość życia pacjentów.

Grupa badana

W badaniu uczestniczyło 66 osób – 33 z zespołem Marfana oraz 33 zdrowe. W obu grupach było 21 kobiet i 12 mężczyzn. Średnia wieku wyniosła 33 lata, zarówno w grupie kryterialnej ($M = 32,68$; $SD = 11,97$), jak i w porównawczej ($M = 33,03$; $SD = 11,95$). W obu grupach najwięcej osób miało wykształcenie średnie (osoby

z zespołem Marfana – 16, osoby zdrowe – 11) lub wyższe (osoby z zespołem Marfana – 15, osoby zdrowe – 13). Osoby z zespołem Marfana w większości pozostawały w związkach (małżeńskim – 12 osób lub nieformalnym – 8 osób), jedna osoba była po rozwodzie, a 12 osób nie miało partnera. W grupie nieobciążonej chorobą przewlekłą 21 osób żyło w związkach (formalnych – 13, nieformalnych – 8), 3 osoby były rozwiedzione, a 9 nie stworzyło własnej rodziny. Część badanych miała dzieci – 13 osób z zespołem Marfana i 17 osób zdrowych. Przytoczone dane wskazują na to, że porównywane grupy są równoważne pod względem wieku, wykształcenia i sytuacji rodzinnej (związki partnerskie). Nieco więcej zdrowych osób badanych miało dzieci, co może być konsekwencją stanu zdrowia i sytuacji życiowej osoby z chorobą przewlekłą i zagrażającą życiu. Z racji tego, że w badaniu własnym uczestniczyły osoby dorosłe zamieszkujące nadal z rodzinami pochodzenia lub takie, które założyły już własne rodziny, zgodnie z ujęciem systemowym rodzinę definiowano jako grono osób spokrewnionych zamieszkujących razem.

Badanie zostało przeprowadzone w latach 2016–2017 w Gdańskim Uniwersytecie Medycznym, na terenie Kliniki Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca Uniwersyteckiego Centrum Medycznego. Do grupy kryterialnej – klinicznej zaliczono te osoby, u których zdiagnozowano zespół Marfana lub zespół marfanoidalny oraz które wyraziły zgodę na udział w badaniach po zapewnieniu zachowania anonimowości przy prezentacji wyników. Badanie każdej osoby odbywało się indywidualnie w celu przeprowadzenia wywiadu medycznego i psychologicznego oraz wypełnienia kwestionariuszy i udzielenia odpowiedzi na ewentualne dodatkowe pytania. Osoby w grupie kryterialnej, ze względu na trwający proces diagnozowania, nie były poddawane jednorodnej terapii farmakologicznej związanej z chorobą. Z perspektywy systemowego modelu rodziny z chorobą autorstwa Rollanda [26, 27], z powodu rozpoznania pewnych symptomów choroby oraz jednoczesnej niepewności co do rozpoznania i nadziei na brak potwierdzenia diagnozy, rodziny badanych znajdowały się w fazie kryzysu.

Narzędzia i procedura

Do oceny cech systemu rodzinnego i profilu rodziny w badaniu wykorzystano *Skalę oceny rodziny*, które stanowią polską adaptację FACES-IV D.H. Olsona autorstwa A. Margasińskiego [34, 35]. Kwestionariusz tworzy osiem podskal należących do dwóch grup: (1) główne skale *Modelu kołowego* – „Zrównoważona spójność”, „Zrównoważona elastyczność”, „Niezwiązanie”, „Splątanie”, „Sztwywność”, „Chaotyczność”; (2) skale wartościujące – „Komunikacja rodzinna”, „Zadowolenie z życia rodzinnego”. Narzędzie składa się z 62 pozycji, na których badani oceniają stopień swojego zadowolenia na 5-stopniowej skali, gdzie 1 oznacza „całkowicie się nie zgadzam”, a 5 – „całkowicie się zgadzam”. Kwestionariusz uzyskał zadowalającą lub wysoką trafność wewnętrzną podskal, analiza confirmacyjna zaś potwierdziła strukturę zgodną z *Modelem kołowym* [35]. W niniejszym badaniu analiza rzetelności alpha Cronbacha dla poszczególnych podskal wyniosła: „Zrównoważona spójność” – 0,756, „Zrównoważona elastyczność” – 0,670, „Niezwiązanie” – 0,818, „Splątanie” – 0,625,

„Sztynność” – 0,6, „Chaotyczność” – 0,655, „Komunikacja” – 0,908, „Zadowolenie z życia rodzinnego” – 0,908.

Skala jakości życia SWLS autorstwa Dienera, Emmons, Larsona i Griffin w polskiej adaptacji Juczyńskiego [36] służy do oceny poczucia zadowolenia z życia. Składa się z pięciu stwierdzeń ocenianych w skali 7-stopniowej – od „zdecydowanie się zgadzam” (7 punktów) do „zdecydowanie się nie zgadzam” (1 punkt). Badany proszony jest o ustosunkowanie się do każdego ze stwierdzeń przez określenie, w jakim stopniu każde z nich odnosi się do jego dotychczasowego życia. Im wyższy wynik, tym większa satysfakcja z życia. W badaniu własnym rzetelność skali wyniosła $\alpha = 0,827$.

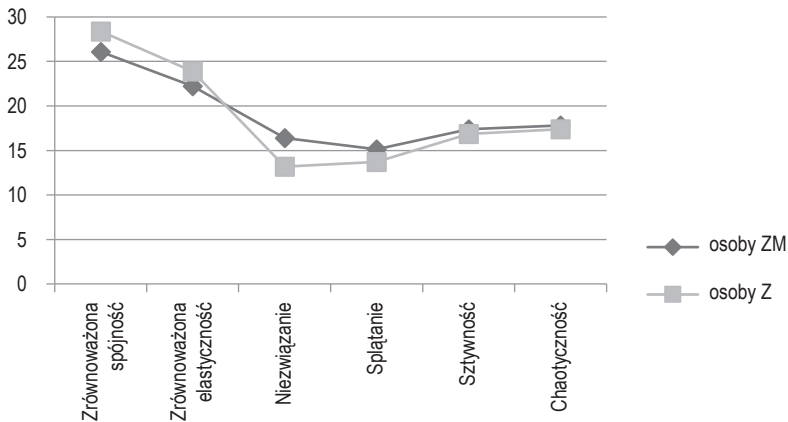
Wyniki

W celu udzielenia odpowiedzi na pierwsze z pytań badawczych, dotyczące różnic pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami niechorującymi przewlekłe w zakresie spostrzegania cech systemu rodzinnego oraz poziomu zrównoważenia rodziny, przeprowadzono analizy statystyczne testem *t*-Studenta. Uzyskane wyniki zostały zaprezentowane w tabeli 1 i na wykresie 1. Jedynie w zakresie podskal dotyczących siły więzi pomiędzy członkami rodziny uzyskano wyniki wskazujące na różnice pomiędzy grupą kryterialną i porównawczą. W porównaniu z osobami nieobciążonymi chorobą przewlekłą pacjenci z zespołem Marfana spostrzegają swoje rodziny jako istotnie mniej spójne i istotnie bardziej cechujące się niezwiązaniem ($p < 0,05$). Wskaźnik *d*-Cohena przyjmuje przy tym umiarkowane wartości.

Tabela 1. Istotności różnic w zakresie cech systemu rodzinnego pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami zdrowymi

Wyszczególnienie	Osoby z zespołem Marfana		Osoby zdrowe		t-Studenta	df	p	d-Cohena
	M	SD	M	SD				
Zrównoważona spójność	26,09	4,35	28,40	4,83	-2,016	63	,048	-0,50
Zrównoważona elastyczność	22,22	4,19	23,88	4,50	-1,448	63	,153	-0,25
Niezwiązanie	16,38	5,66	13,18	4,92	2,431	63	,018	0,50
Spłątanie	15,13	4,20	13,70	4,52	1,319	63	,192	0,25
Sztynność	17,38	4,27	16,85	4,19	,502	63	,618	ns
Chaotyczność	17,81	3,98	17,40	5,29	,360	63	,720	ns

W pozostałych skalach oceny rodziny, jak również w wypadku zadowolenia z życia w rodzinie (tab. 2) uzyskano wyniki wskazujące na brak różnic między grupami w zakresie spostrzegania funkcjonowania rodziny jako systemu.



Wykres 1. Profil wyników w zakresie skal Modelu kołowego osób z zespołem Marfana (ZM) i osób zdrowych (Z)

Tabela 2. Istotności różnic w zakresie skal wartościujących Modelu kołowego pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami zdrowymi

Wyszczególnienie	Osoby z zespołem Marfana		Osoby zdrowe		t-Studenta	df	p	d-Cohena
	M	SD	M	SD				
Komunikacja	35,93	7,48	39,09	7,41	-1,708	63	0,093	-0,25
Zadowolenie z życia rodzinnego	36,66	6,99	39,15	7,94	-1,343	63	0,184	-0,25

Osoby z zespołem Marfana wydają się mniej zadowolone z komunikacji w rodzinie niż osoby nieobciążone przewlekłą chorobą, przy czym w tej skali uzyskano wynik o charakterze tendencji ($p < 0,093$), stąd konieczne są ostrożność w jego interpretacji i poszukiwanie potwierdzenia w kolejnych badaniach.

Narzędzie do oceny cech rodziny SOR umożliwia określenie wskaźników zrównoważenia systemu na poziomie ogólnym oraz w zakresie spójności i elastyczności jako podstawowych wymiarów w *Modelu kołowym* Olsons [35, 37]. Poniżej zaprezentowano wyniki wskazujące na istotną różnicę w zakresie wskaźnika spójności ($p < 0,01$) oraz wskaźnika zrównoważenia rodziny ($p < 0,05$) pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami zdrowymi. Uzyskany rezultat pozwala stwierdzić, że w porównaniu z rodzinami bez osoby chorej przewlekle w rodzinach z osobą chorą na zespół Marfana ich członkowie istotnie bardziej dążą do zachowania autonomii we wzajemnych relacjach. Jest to interesujący wynik, biorąc pod uwagę modele teoretyczne oraz wiele dotychczasowych doniesień wskazujących na tendencję do zachowywania bliskości w rodzinie, w której jest osoba chora, szczególnie gdy istnieje wysokie ryzyko nagłej śmierci. Z drugiej strony właśnie lęk przed utratą bliskiej osoby przypuszczalnie wytwarza dystans i jest sposobem na zachowanie indywidualnej

równowagi wewnętrznej, gdyż bliskość oznacza bezpośrednią konfrontację z lękiem chorego i konieczność wspierania go przy jednoczesnym własnym niepokojem o utratę bliskiej osoby. Chorzy z zespołem Marfana istotnie różnią się od osób zdrowych także w spostrzeganiu poziomu zrównoważenia rodziny.

Tabela 3. Istotności różnic w zakresie wskaźników zrównoważenia systemu rodzinnego pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami zdrowymi

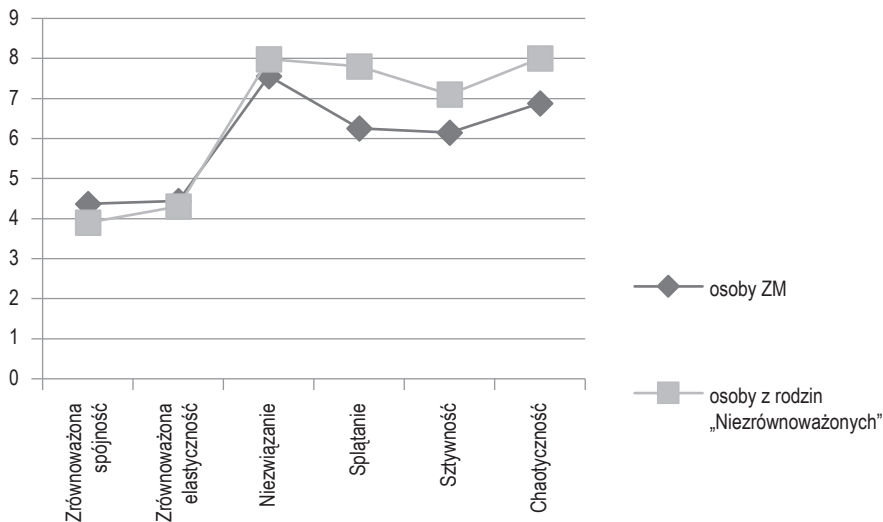
Wyszczególnienie	Osoby z zespołem Marfana		Osoby zdrowe		t-Studenta	df	p	d-Cohena
	M	SD	M	SD				
Wskaźnik spójności	0,69	0,39	1,04	0,61	-2,718	63	0,008	-0,50
Wskaźnik elastyczności	0,71	0,36	0,85	0,45	-1,352	63	0,181	-0,25
Wskaźnik zrównoważenia	0,70	0,33	0,93	0,46	-2,305	63	0,024	-0,50

Drugim szczegółowym celem badań własnych było określenie profilu cech systemu rodzinnego osób z zespołem Marfana. Przeanalizowano rozkłady wyników stenowych uzyskanych przez badanych obciążonych chorobą. W wypadku „Zrównoważonej spójności” i „Zrównoważonej elastyczności” wyniki niskie (1–3 sten) i przeciętne (4–7 sten) uzyskało aż 93% badanych. Wynik dotyczący więzi uczuciowej członków rodziny osoby z zespołem Marfana, różniący ich od bliskich osób zdrowych, nieobciążonych chorobą przewlekłą, i tym samym wskazujący na specyfikę rodzin osób z zespołem Marfana, opisano już powyżej. Interesujący jest wynik dotyczący elastyczności rozumianej jako cecha rodziny umożliwiająca zmianę zasad i dostosowywanie się do wymagań wynikających ze zmian wewnątrz systemu lub tych dotyczących rodziny z zewnątrz. Jedynie 7% osób z zespołem Marfana oceniło swoje rodziny jako wysoce elastyczne, czyli zdolne dopasować swoje funkcjonowanie do okoliczności, co wydaje się niezbędne w wypadku posiadania członka rodziny obciążonego poważnym schorzeniem, gdy trzeba być gotowym do podejmowania szybkiego działania w razie zagrożenia życia, jakie stwarza np. rozwarstwienie aorty.

W skali „Niezwiązanie” 3,1% osób z zespołem Marfana uzyskało niskie wyniki, co oznacza wysoki stopień związania pomiędzy członkami rodziny, a 40,7% wyniki przeciętne. Pozostałych 56,2% chorych spostrzega swoje rodziny jako wysoce niezwiązane, czyli pozostające w dystansie uczuciowym wobec siebie nawzajem – sugeruje to m.in. trudność w otrzymaniu wsparcia emocjonalnego, co wydaje się bardziej oczywiste, ale także może blokować kierowanie próśb o wsparcie instrumentalne np. w związku z dolegliwościami wynikającymi ze schorzenia. Niskie wyniki w skali „Splątanie” w grupie osób z zespołem Marfana uzyskało 3,1%, przeciętne wyniki – 71,9%, a wysokie wyniki – 25%. Oznacza to, że osoby z grupy kryterialnej w umiarkowanym stopniu oceniają członków swojej rodziny jako nadmiernie uzależnionych od siebie, co przejawiałoby się m.in. spędzaniem zbyt dużej ilości czasu razem oraz odczuwaną presją, aby pozostawać w dużej bliskości ze sobą i w oddaleniu od osób spoza rodzi-

ny. Podobne profile wyników stenowych, z przewagą przeciętnych rezultatów, czyli typowych dla większości członków rodzin, uzyskano w skalach „Sztynność” (9,4% osób z zespołem Marfana – wyniki niskie, 68,7% – wyniki przeciętne, 21,9% – wyniki wysokie), oznaczającej trzymanie się ustalonych w rodzinie reguł bez względu na okoliczności zewnętrzne i sytuację wewnątrz rodziny, oraz „Chaotyczność” (3,1% – wyniki niskie, 59,4% – wyniki przeciętne, 37,5% – wyniki wysokie), która mierzy, w jakim stopniu w rodzinie jednoznaczne jest to, kto ustala obowiązujące w niej zasady i reguły. W obu skalach uwagę zwraca jednak odstępstwo od krzywej normalnej odpowiadającej poszczególnym grupom wyników stenowych (16% – wyniki niskie, 68% – wyniki przeciętne, 16% – wyniki wysokie), wskazujące na wyższą sztywność przy jednoczesnej wyższej chaotyczności. Wyniki uzyskane przez osoby z zespołem Marfana w tych dwóch podskalach mogą sugerować umiarkowane trudności w ustaleniu oraz przestrzeganiu reguł i zasad obowiązujących w rodzinie, a także w egzekwowaniu ewentualnych konsekwencji za ich złamanie.

Analiza wyników stenowych dotyczących spostrzegania rodziny przez osoby z zespołem Marfana wskazuje zatem na podobieństwo profilu tych rodzin do typowego dla systemu „Nierównoważonego” [35], co wykazano na wykresie 2. System ten charakteryzuje się niskimi wynikami w zakresie dwóch skal oznaczających poziom zrównoważenia rodziny oraz wysokimi wynikami czterech skal wskazujących na poziom nierównoważenia rodziny jako systemu.



Wykres 2. Porównanie profilu osób z zespołem Marfana z profilem osób z rodzin „Nierównoważonych”

Analiza ogólna (jakościowa) profilu została następnie częściowo potwierdzona analizą statystyczną. Test *t*-Studenta dla jednej próby, gdzie średnią stanowiły wartości

charakterystyczne dla profilu „Niezrównoważonego”, ujawnił, że osoby z zespołem Marfana uzyskują tak samo niskie wyniki w skalach „Zrównoważona spójność”, „Zrównoważona elastyczność” oraz „Niezwiązanie”. Mimo że w pozostałych skalach stwierdzono istotne różnice pomiędzy osobami z zespołem Marfana i członkami systemów „Niezrównoważonych”, to ogólny profil wyników pozostaje zbliżony (tab. 4).

Tabela 4. Porównanie wyników stenowych w zakresie skal Modelu kołowego osób z zespołem Marfana z wynikami przeciętnie uzyskiwanymi w populacji

N = 32	Osoby z zespołem Marfana		t-Studenta	df	p
	M	SD			
Zrównoważona spójność	4,3750	1,69915	1,581	31	0,124
Zrównoważona elastyczność	4,4375	1,50134	0,518	31	0,608
Niezwiązanie	7,5625	1,81281	-1,303	31	0,202
Splątanie	6,2500	1,74134	-5,035	31	< 0,001
Sztywność	6,1563	1,77999	-2,999	31	0,005
Chaotyczność	6,8750	1,38541	-4,594	31	< 0,001

Dodatkowo obliczenie wskaźnika ogólnego zrównoważenia rodziny pozwoliło potwierdzić, że osoby z zespołem Marfana najczęściej spostrzegają swoje rodziny jako „Niezrównoważone”, czyli charakteryzujące się wysokimi wynikami we wszystkich czterech skalach „Niezrównoważenia” („Niezwiązanie”, „Splątanie”, „Sztywność”, „Chaotyczność”) i niskimi wynikami w skalach „Zrównoważona spójność” i „Zrównoważona elastyczność”. W wypadku aż 85% osób z zespołem Marfana wskaźnik zrównoważenia rodziny był mniejszy od 1 (w skali 0–1), a im bliższy jest on 0, tym bardziej „niezdrowy” jest system rodzinny [35]. Jak twierdzą autorzy *Modelu kołowego* [37] i polskiej adaptacji narzędzia [35], rodziny prezentujące taki profil wyników doświadczają najwięcej trudności w funkcjonowaniu ze wszystkich typów rodzin, a dodatkowo posiadają najmniej zasobów, którymi mogłyby być np. silne więzi lub łatwość w adaptacji do nowej sytuacji. Nie tylko osoba obciążona chorobą, ale też wszyscy jej bliscy, czyli cała rodzina o profilu „Niezrównoważonym”, wymagają profesjonalnego wsparcia psychologicznego w postaci psychoedukacji dotyczącej schorzenia oraz terapii, której celem mogłaby być pomoc w kształtowaniu umiejętności we wspieraniu się nawzajem, ujawnianiu swoich przeżyć (nie tylko tych związanych z potencjalną utratą chorego), a także w przygotowaniu do podejmowania działań w sytuacji, gdy konieczna jest operacja (często ratująca życie).

Badania dotyczące funkcjonowania rodzin osób obciążonych chorobami mają m.in. na celu ustalenie, w jakim stopniu pomocna dla chorego i istotna dla ogólnej jakości jego życia będzie zmiana w systemie rodzinnym, polegająca np. na usprawnieniu komunikacji lub zbliżeniu się do siebie członków rodziny, co ma sprzyjać lepszemu radzeniu sobie z zadaniami, jakie pojawiają się w kolejnych fazach choroby [26, 27]. Trzeci cel badań własnych dotyczył zatem określenia związku funkcjonowania rodziny osoby z zespołem Marfana z jej zadowoleniem z życia. W pierwszym kroku porównano ogólne wyniki dotyczące satysfakcji z życia grupy kryterialnej i porównawczej.

Osoby z zespołem Marfana uzyskały wyniki niższe ($M = 18,7273$; $SD = 5,61957$) niż osoby nieobciążone chorobą przewlekłą ($M = 21,272$; $SD = 5,72971$), jednak jest to różnica o charakterze tendencji, czyli nieistotna statycznie (t -Studenta = $-1,822$; $df = 64$; $p = 0,073$). W grupie osób z zespołem Marfana przeważały niskie (42,4% grupy) i przeciętne (42,4%) wyniki stenowe. W drugim kroku przeprowadzono analizy korelacji testem r-Pearsona między skalami oceny rodziny a ogólną satysfakcją z życia osób z zespołem Marfana. W pozytywnym związku z zadowoleniem z życia chorych pozostają „Zrównoważona spójność” ($r = 0,399$; $p = 0,026$), „Zrównoważona elastyczność” ($r = 0,35$; $p = 0,049$) oraz „Zadowolenie z życia rodzinnego” ($r = 0,441$; $p = 0,013$), co oznacza, że więzi pomiędzy członkami rodziny, umiejętność dostosowywania się do wymogów wynikających z rozwoju rodziny i do stresorów zewnętrznych, a także satysfakcja z funkcjonowania rodziny mają znaczenie dla ogólnej satysfakcji z życia osób z zespołem Marfana. Istotnie statystycznie współczynniki są niskie lub umiarkowane.

Dyskusja

Celem zaprezentowanych w niniejszym doniesieniu badań było opisanie funkcjonowania rodziny w percepcji osób z zespołem Marfana oraz powiązanie cech systemu rodzinnego z ogólną jakością życia chorych. Jest to zagadnienie istotne ze względu na zróżnicowane zadania rodziny w zależności od typu choroby, co podkreśla m.in. Rolland w *Systemowym modelu rodzina–choroba* [26, 27]. Poza tym, zgodnie z systemowym myśleniem o funkcjonowaniu rodziny, istnieje cyrkularna współzależność pomiędzy funkcjonowaniem chorego i pozostałych członków rodziny. Z jednej strony stan zdrowia osoby obciążonej dolegliwością wpływa na myśli, uczucia i zachowania jego bliskich, z drugiej zaś reakcje członków rodziny wpływają na samopoczucie chorego, prowadząc do polepszenia się jego funkcjonowania lub do nasilenia choroby w zależności od jakości otrzymywanego wsparcia.

Pierwszym celem badania było zatem określenie różnic dotyczących spostrzegania systemu rodzinnego przez osoby z zespołem Marfana w porównaniu z osobami nieobciążonymi chorobą przewlekłą. Okazało się, że w percepcji osób z grupy kryterialnej ich rodziny cechują się niższymi niż w grupie porównawczej wynikami w zakresie spójności i wyższymi odnośnie do niezwiązania. Hipoteza dotycząca różnic pomiędzy osobami z zespołem Marfana i osobami niechorującymi przewlekłe w zakresie spostrzegania cech systemu rodzinnego została zatem częściowo zweryfikowana pozytywnie, przy czym zaskakujący był kierunek różnic. Uzyskany wynik oznacza, że więzi uczuciowe w rodzinach osób z zespołem Marfana z perspektywy chorego są słabsze niż w rodzinach ocenianych przez osoby nieobciążone chorobą. Jest to rezultat ciekawy, gdyż najbardziej powszechny i najczęściej przywoływany w literaturze przedmiotu model funkcjonowania rodziny z chorobą, autorstwa Minuchina [38, 39], postuluje wręcz splątanie emocjonalne członków rodziny ze sobą, czyli silne aż do symbiotycznych więzi w rodzinie. Model Minuchina dotyczy wprawdzie rodzin, w których jest osoba cierpiąca na chorobę psychosomatyczną, ale jak wynika z doniesień dotyczących psychospołecznego funkcjonowania osób z zespołem Marfana,

analizowanych również w prezentowanym doniesieniu, wiele objawów ma charakter podobny do tych, jakie pojawiają się w typach chorób przywoływanych przez autora strukturalnej teorii rodziny. Rodzi się zatem pytanie, skąd odmienny wynik, wskazujący na słabsze niż przeciętnie więzi w rodzinach z osobą z zespołem Marfana.

Wydaje się, że wyjaśnień uzyskanego rezultatu poszukiwać można m.in. w mechanizmach radzenia sobie z lękiem osób chorych i ich bliskich. Zespół Marfana jest typem choroby zagrażającej życiu [26], w której, zwłaszcza wówczas, gdy nie ma odpowiedniej opieki medycznej i nie została włączona profilaktyka zdrowia, śmierć może nastąpić nagle. Wiąże się to z silnym niepokojem chorego i członków jego rodziny. W kontakcie bezpośrednim podczas badania pacjenci niejednokrotnie mówili, że „żyją jak na bombie”, „z tykającą bombą”. Ogromnym obciążeniem jest dla nich nieprzewidywalność dotycząca stanu zdrowia, obecna mimo specjalistycznej opieki, a dodatkowo potęguje ją brak fizycznego odczuwania nasilania się objawów ze strony układu krążenia, które są ściśle związane z ryzykiem zgonu [10]. Lęk towarzyszący osobom z chorobą zagrażającą życiu sprawia, że w ich funkcjonowaniu, jak również w funkcjonowaniu członków ich rodzin, pojawiają się mechanizmy obronne polegające na zaprzeczaniu rzeczywistości, tłumieniu uczuć [17, 40]. Na obecność zaburzeń internalizacyjnych (lęk, depresja, wycofanie) u osób z zespołem Marfana oraz mechanizmów obronnych pojawiających się w odpowiedzi na ich doświadczenia zwrócili uwagę Maryniak i wsp. [15]. Zamknięcie się w sobie chorych, ich samotne przeżywanie niepokojów i ograniczenie w tym zakresie komunikacji z rodziną sprawia, że bliscy mogą nie rozumieć, co dzieje się z chorym i w jaki sposób mogą być pomocni. Brak wsparcia instrumentalnego i emocjonalnego z ich strony osoba z zespołem Marfana może zwrotnie spostrzegać jako brak zainteresowania i troski, co przyczynia się do wtórnego pogorszenia się relacji rodzinnych.

Dystansowanie się od siebie członków rodziny z osobą z zespołem Marfana może także wynikać z tego, że jest to dość rzadka choroba. Związany z tym ograniczony dostęp do wiedzy na jej temat oraz na temat możliwości leczenia i rehabilitacji powoduje silniejszy lęk i w obliczu bezradności nasilają się tendencje osób w rodzinie do oddalania się od siebie pod względem emocjonalnym. Stąd wartościowe są inicjatywy zrzeszające osoby chore poprzez fora internetowe lub stowarzyszenia (m.in. Stowarzyszenie Marfan Polska, Stowarzyszenie Rodzin Chorych na zespół Marfana i Inne Zespoły Genetycznie Uwarunkowane), które nie tylko dostarczają informacji przez wydawanie broszur oraz organizowanie konferencji, ale także działają na zasadzie grupy wsparcia. Symptomatyczne i potwierdzające trudność w przyjmowaniu diagnozy i akceptacji stanu zdrowia są wypowiedzi chorych świadczące o oporach i obawach związanych z korzystaniem z tego typu pomocy, bo wymagających skonfrontowania się ze swoim lękiem. W świetle uzyskanych wyników badań własnych uzasadniony jest postulat, aby do udziału w inicjatywach stowarzyszeń działających na rzecz osób z zespołem Marfana angażować całe ich rodziny, co poza korzyściami polegającymi na zdobyciu informacji sprzyja również scalaniu systemu rodziny osoby chorej [41].

Drugim celem realizowanym w ramach badań własnych było określenie profilu rodziny osób z zespołem Marfana pod kątem zrównoważenia systemu rodzinnego. Okazało się, że osoby z grupy kryterialnej spostrzegają swoje rodziny jako „Niezrów-

noważone”, a więc cechujące się niską spójnością przy niskiej elastyczności [25]. Oznacza to, że rodzinom trudno jest reagować w sytuacjach wymagających wprowadzenia nagłych zmian, co przy chorobie zagrażającej życiu jest istotnym zadaniem systemu, jakim jest rodzina [26, 27]. Osoby z zespołem Marfana spostrzegają zatem swoje rodziny jako wymagające wsparcia i terapii, co jest typowe w wypadku rodzin osób z chorobami przewlekłymi [42, 43]. Jak wspomniano już powyżej, niska spójność może służyć chronieniu się przed doświadczaniem lęku o życie, który towarzyszy choremu i jego bliskim [15], oraz wypieraniu istnienia choroby [41]. Jeśli rodzina jest spójna i elastyczna (reaguje na zmiany i na wyzwania związane z postępowaniem choroby lub z nagłą potrzebą interwencji medycznej), otwarta na pomoc osób spoza systemu rodzinnego, to mniejszy jest ciężar odpowiedzialności spoczywający na każdym z członków rodziny, co z kolei przyczynia się do uspokojenia się i udzielenia bardziej efektywnego wsparcia pacjentowi przez bliskich [por. 41].

Trzecim celem badawczym było określenie poziomu zadowolenia z życia i jego powiązań z funkcjonowaniem w rodzinie. Uzyskany wynik wskazuje jedynie na tendencję statystyczną w zakresie różnic pomiędzy zadowoleniem życia osób z zespołem Marfana i osób nieobciążonych chorobą. Trudno jest jednoznacznie stwierdzić, dlaczego ten rezultat nie jest zgodny z dotychczasowymi doniesieniami, w których wykorzystywano to samo narzędzie badawcze (SWLS), wskazującymi na obniżoną jakość życia chorych [2]. Inne doniesienia sugerujące niższą niż przeciętnie w populacji jakość życia dotyczyły aspektów zdrowotnych [13] i różnica pomiędzy ich wynikami a wynikami badań własnych może być efektem uruchamiania mechanizmów obronnych sprzyjających zachowywaniu ogólnej satysfakcji z życia. Dodatkowo, jak dowodzą badania własne, im silniejsze więzi w rodzinie, umiejętność przystosowywania się do zmian i zadowolenie z życia rodzinnego, tym większa ogólna satysfakcja z życia chorych z zespołem Marfana. Hipoteza w tym obszarze uzyskała zatem potwierdzenie. Przywołane rezultaty badania własnego potwierdzają znaczenie, jakie może mieć dla funkcjonowania chorego zaopiekowanie się całą jego rodziną oraz pomoc specjalistyczna ukierunkowana na radzenie sobie z obciążeniem emocjonalnym związanym ze stanem zdrowia bliskiego i z zadaniami z niego wynikającymi (kontakt z lekarzami, stała kontrola stanu zdrowia, regulacja obciążeń itp.). Należy przy tym pamiętać o współzależności analizowanych zmiennych, a zatem możliwe jest, że osoby z wyższą ogólną satysfakcją z życia są skłonne do wyższej oceny swojej rodziny w kategoriach spójności, elastyczności oraz zadowolenia z życia rodzinnego.

Akceptacja choroby i życie z nią zależy przede wszystkim od subiektywnego postrzegania stopnia ciężkości choroby i mniejszej liczby zgłaszanych przez pacjentów objawów [17, 44]. Istotne jest więc tworzenie pozytywnego nastawienia chorego do choroby [45]. Natomiast postrzeganie swojej choroby jako ciężkiej i w ograniczonym stopniu poddającej się leczeniu nasila lęk pacjenta i członków jego rodziny [17]. Wsparcie psychologiczne powinno mieć zatem zakres nie tylko indywidualny i być ukierunkowane na radzenie sobie z napięciem związanym ze stanem zdrowia i planowanym przebiegiem leczenia, ale też obejmować całą rodzinę chorego. Celem udzielanego wsparcia powinno być ukazanie zależności funkcjonowania chorego

i jego bliskich oraz kształtowanie umiejętności komunikacyjnych, pomagających pielęgnować więzi rodzinne w obliczu wyzwania, jakim jest choroba.

Warto podkreślić, że prezentowane badanie własne cechuje oryginalność i na gruncie krajowym, i na tle badań o zasięgu światowym. Jedyne prowadzone dotychczas badania rodziny osób z zespołem Marfana dotyczyły decyzji o wchodzeniu osób chorych w związki małżeńskie czy partnerskie i prokreacji [2, 46], ze względu na możliwość przekazania schorzenia potomkom, a także obciążeń zdrowotnych, włącznie z ryzykiem śmierci podczas porodu [47, 48]. W tym badaniu uczestniczyły zarówno osoby ze zdiagnozowanym zespołem Marfana, jak i pacjenci o fenotypie marfanopodobnym, co – poza niską liczebnością grupy badanej – można traktować jako jego ograniczenie (zwracali już na to uwagę autorzy metaanalizy dotyczącej psychospołecznych aspektów życia osób z zespołem Marfana [2]). Specjaliści podkreślają wszakże, że obie jednostki chorobowe charakteryzują objawy ze strony układu kostnego, układu krążenia, narządu wzroku oraz ośrodkowego układu nerwowego [49], które mogą mieć podobne konsekwencje dla życia psychicznego i społecznego chorego. Różnicowanie w diagnozie jest istotne nie tylko dlatego, że konieczne jest podjęcie odpowiedniego leczenia, ale także z tego powodu, że jest to inny typ choroby, związany z zagrożeniem życia [26], co ma istotne znaczenie pod względem psychologicznym. Osoby o fenotypie marfanopodobnym w mniejszym stopniu są bowiem obciążone zagrożeniem życia niż osoby z zespołem Marfana [50].

W prezentowanym doniesieniu z badań własnych uwzględniono wyniki jednorazowego badania, które przeprowadzono w procesie diagnozowania pacjentów. W kolejnym badaniu należałoby wziąć pod uwagę proces przemian w systemie rodzinnym w długoterminowej perspektywie czasowej. Umożliwiłoby to prześledzenie zmian w rodzinie, w tym jej radzenie sobie z diagnozą, postępowaniem choroby, a także z udziałem osoby z zespołem Marfana w przygotowaniach do koniecznych operacji. Badania longitudinalne pozwoliłyby zweryfikować tezę o pogarszaniu się funkcjonowania systemów o ograniczonych zasobach, natomiast o wzmacnianiu się więzi pomiędzy członkami rodzin prawidłowo funkcjonujących po diagnozie choroby przewlekłej [1]. Wartościowe byłoby również, poza zwiększeniem liczby osób badanych z potwierdzoną diagnozą zespołu Marfana, badanie całych systemów rodzinnych, tak aby można było uwzględnić percepcję wszystkich członków rodziny. Innym zalecanym kierunkiem badań jest porównanie funkcjonowania rodzin z osobą z zespołem Marfana z funkcjonowaniem systemów, w których obecne są inne choroby przewlekłe. Pozwoliłoby to na wyłonienie wspólnych dla różnych chorób przewlekłych cech i mechanizmów obecnych w systemach rodzinnych oraz tych specyficznych dla rodzin z osobą z zespołem Marfana.

Wnioski

1. Rodziny osób z zespołem Marfana cechują się niższymi niż w grupie porównawczej wynikami w zakresie spójności i wyższymi odnośnie do niezwiązania. Więzi uczuciowe w rodzinach osób z zespołem Marfana z perspektywy chorego są słabsze niż w rodzinach nieobciążonych chorobą ocenianych przez ich członków.

2. Osoby z zespołem Marfana spostrzegają swoje rodziny jako „Niezrównoważone”, a więc cechujące się niską spójnością przy niskiej elastyczności, co oznacza, że całe systemy rodzinne chorych mogą wymagać wsparcia i/lub terapii.
3. Im silniejsze więzi w rodzinie, umiejętność przystosowywania się do zmian i zadowolenie z życia rodzinnego, tym większa ogólna satysfakcja z życia chorych z zespołem Marfana. Wynik ten dodatkowo implikuje potrzebę wdrożenia pomocy specjalistycznej nie tylko o charakterze medycznym, ale także psychologicznym i psychoterapeutycznym zarówno dla osoby obciążonej chorobą, jak i dla członków systemu rodzinnego.

Piśmiennictwo

1. Świętochowski W. *System rodzinny wobec przewlekłej choroby somatycznej: gdy rodzina ma korzystać z choroby*. Łódź: Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego; 2010.
2. Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Geirdal AØ. *Systematic review of the psychosocial aspects of living with Marfan syndrome*. Clin. Genet. 2015; 87(2): 109–116.
3. Ramachandra CJ, Mehta A, Guo KWQ, Wong P, Le Tan J, Shim W. *Molecular pathogenesis of Marfan syndrome*. Int. J. Cardiol. 2015; 187: 585–591.
4. Dietz HC, Loeyts B, Carta L, Ramirez F. *Recent progress towards a molecular understanding of Marfan syndrome*. Am. J. Med. Genet. C Semin. Med. Genet. 2005; 139C(1): 4–9.
5. Tinkle BT, Saal HM. *Health supervision for children with Marfan syndrome*. Pediatrics 2013; 132(4): e1059–e1072.
6. Erkula G, Jones KB, Sponseller PD, Dietz HC, Pyeritz RE. *Growth and maturation in Marfan syndrome*. Am. J. Med. Genet. A. 2002; 109(2): 100–115.
7. Taneja DK, Manning CW. *Scoliosis in Marfan syndrome and arachnodactyly*. London: Academic; 1977. S. 261–281.
8. Maumenee IH. *The eye in the Marfan syndrome*. Trans. Am. Ophthalmol. Soc. 1981; 79: 684–733.
9. Adams JN, Trent RJ. *Aortic complications of Marfan's syndrome*. Lancet 1998; 352(9142): 1722–1723.
10. Jondeau G, Detaint D, Tubach F, Arnoult F, Milleron O, Raoux F i wsp. *Aortic event rate in the Marfan population: A cohort study*. Circulation 2011; 125(2): 226–232.
11. Rand-Hendriksen S, Johansen H, Semb SO, Geiran O, Stanghelle JK, Finset A. *Health-related quality of life in Marfan syndrome: A cross-sectional study of Short Form 36 in 84 adults with a verified diagnosis*. Genet. Med. 2010; 12(8): 517–524.
12. Peters KF, Kong F, Horne R, Francomano CA, Biesecker BB. *Living with Marfan syndrome I. Perceptions of the condition*. Clin. Genet. 2001; 60(4): 273–282.
13. Fusar-Poli P, Klersy C, Stramesi F, Callegari A, Arbustini E, Politi P. *Determinants of quality of life in Marfan syndrome*. Psychosomatics 2008; 49(3): 243–248.
14. Wanson L, Godfroid IO. *Psychiatric symptoms and Marfan: Part of the syndrome or incidental to it?* World J. Biol. Psychiatry. 2002; 3(4): 229–230.
15. Maryniak A, Bielawska A, Gorbacz-Mrowiec Ł, Kawalec W. *Objawy psychopatologiczne i satysfakcja z życia młodzieży z zespołem Marfana*. Psychologia Jakości Życia 2011; 10(2): 131–142.

16. Tongerloo van A, De Paepe A. *Psychosocial adaptation in adolescents and young adults with Marfan syndrome: An exploratory study*. J. Med. Genet. 1998; 35(5): 405–409.
17. Pilecka B. *Kryzys psychologiczny: wybrane zagadnienia*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego; 2004.
18. Astrow AB. *Thoughts on euthanasia and physician-assisted suicide*. W: Spiro HM, Curnen MGM, Wandel LP red. *Facing death: Where culture, religion, and medicine meet*. New Haven, CT: Yale University Press; 1996. S. 44–52.
19. Kübler-Ross E. *On death and dying*. New York: Macmillan; 1975.
20. Barbaro de B. *Wprowadzenie do systemowego rozumienia rodziny*. Kraków: Wydawnictwo Collegium Medicum; 1994.
21. Praszkiel R. *Zmieniać nie zmieniając: ekologia problemów rodzinnych*. Warszawa: Wydawnictwa Szkolne i Pedagogiczne; 1992.
22. Goldenberg I, Goldenberg H. *Terapia rodzin*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego; 2006.
23. Carter B, McGoldrick M. *Overview: The changing family life cycle – A framework for family therapy*. W: Carter B, McGoldrick M. red. *The changing family life cycle*. Boston–London–Sydney–Tokyo: Allyn and Bacon; 1989. S. 3–28.
24. Walden-Gałuszko de K. *U kresu. Opieka psychopaliatywna, czyli jak pomóc choremu, rodzinie i personelowi medycznemu środkami psychologicznymi*. Gdańsk: Wydawnictwo Medyczne MAKmed; 2000.
25. Heszen-Niejodek I. *Teoria stresu psychologicznego i radzenia sobie*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne; 2001.
26. Rolland JS. *Chronic illness and the life cycle: A conceptual framework*. Fam. Process. 1987; 26(2): 203–221.
27. Rolland JS. *Parental illness and disability: A family systems framework*. J. Fam. Ther. 1999; 21(3): 242–266.
28. McGoldrick M, Walsh F. *A systematic view of family history and loss*. New York: Brunner/Mazel; 1983.
29. Wirsching M. *Wokół raka*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne; 1994.
30. Pietrzyk A. „*Ta choroba*” w rodzinie: psycholog o raku. Kraków: Oficyna Wydawnicza „Impuls”; 2006.
31. Zubrzycka E. *Narzeczeństwo, małżeństwo, rodzina, rozwód?* Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne; 1993.
32. Verbraecken J, Declerck A, Van de Heyning P, De Backer W, Wouters EFM. *Evaluation for sleep apnea in patients with Ehlers–Danlos syndrome and Marfan: A questionnaire study*. Clin. Genet. 2001; 60(5): 360–365.
33. Foran JR, Pyeritz RE, Dietz HC, Sponseller PD. *Characterization of the symptoms associated with dural ectasia in the Marfan patient*. Am. J. Med. Genet. A. 2005; 134(1): 58–65.
34. Margasiński A. *Model Kołowy i skale FACES jako narzędzie badania rodziny. Historia, rozwój i zastosowanie*. Częstochowa: Akademia im. Jana Długosza; 2011.
35. Margasiński A. *The Polish adaptation of FACES IV-SOR*. Pol. J. Appl. Psychol. 2015; 13(1): 43–66.
36. Juczyński Z. *Narzędzia pomiaru w promocji i psychologii zdrowia*. Warszawa: Pracownia Testów Psychologicznych Polskiego Towarzystwa Psychologicznego; 2001.

37. Olson DH, Gorall DM. *Faces IV and the Circumplex model*. Minneapolis, MN: Life Innovations; 2006.
38. Minuchin S. *Families and family therapy*. Cambridge: Harvard University Press; 1974.
39. Minuchin S, Rosman BL, Baker L. *Psychosomatic families: Anorexia nervosa in context*. Cambridge: Harvard University Press; 1978.
40. Heszen I, Sęk H. *Psychologia zdrowia*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN; 2008.
41. Prevendárová J. *Psychological aspects of patients and their families suffering from a rare disease*. Acta Fac. Pharm. Univ. Comen. 2013; 7: 55–60.
42. Campbell TL. *The effectiveness of family interventions for physical disorders*. J. Marital Fam. Ther. 2003; 29(2): 263–281.
43. Świętochowski W. *Psychologiczny kontekst procesu „chorowania” w rodzinie*. W: Janicka I, Rostowska T red. *Psychologia w służbie rodziny*. Łódź: Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego; 2003. S. 208–219.
44. Łosiak W. *Proces zmagania się ze stresem choroby przez pacjentów*. W: Kubacka-Jasiecka D, Łosiak W red. *Zmagając się z chorobą nowotworową. Psychologia współczesna wobec pacjentów onkologicznych*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego; 1999. S. 183–196.
45. De Bie S, De Paepe A, Delvaux I, Davies S, Hennekam RCM. *Marfan syndrome in Europe*. Community Genet. 2004; 7(4): 216–225.
46. Friebe Z, Bręborowicz G. *Ciąża, poród i pológ u kobiet z zespołem Marfana*. W: Rudzińska B red. *Zespół Marfana – praca zbiorowa*. Warszawa: Wydawnictwa Tyflogiczne Polskiego Związku Niewidomych; 2000. S. 90–123.
47. Pyeritz RE. *Maternal and fetal complications of pregnancy in the Marfan syndrome*. Am. J. Med. 1981; 71(5): 784–790.
48. Kuperstein R, Cahan T, Yoeli-Ullman R, Ben Zekry S, Shinfeld A, Simchen MJ. *Risk of aortic dissection in pregnant patients with the Marfan syndrome*. Am. J. Cardiol. 2017; 119(1): 132–137.
49. Ignys A, Juszkat R. *Metody diagnostyki obrazowej w zespole Marfana*. W: Rudzińska B red. *Zespół Marfana. Charakterystyka schorzenia i studia przypadków osób nim dotkniętych*. Warszawa: Wydawnictwa Tyflogiczne Polskiego Związku Niewidomych; 2000. S. 158–171.
50. Rybczynski M, Bernhardt AM, Rehder U, Fuisting B, Meiss L, Voss U i wsp. *The spectrum of syndromes and manifestations in individuals screened for suspected Marfan syndrome*. Am. J. Med. Genet. A. 2008; 146(24): 3157–3166.

Adres: Aleksandra Lewandowska-Walter
Instytut Psychologii
Wydział Nauk Społecznych Uniwersytetu Gdańskiego
80-309 Gdańsk, ul. Jana Bażyńskiego 4
e-mail: aleksandra.lewandowska-walter@ug.edu.pl

Otrzymano: 30.10.2018

Zrecenzowano: 1.09.2019

Otrzymano po poprawie: 2.10.2019

Przyjęto do druku: 26.11.2019