

Lęk i stres rodziców oraz obciążenia wynikające z wychowywania dziecka z galaktozemią klasyczną

Anxiety and stress in parents as well as the burden of raising a child with classical galactosemia

Amanda Krzywdzińska-Rogowska¹, Aleksandra Gozdanek²,
Anna Bauer¹, Barbara Radomska^{3,4}, Kamil K. Hozyasz⁵

¹ Klinika Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

² Klinika Psychiatrii Dzieci i Młodzieży, Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie

³ Emerytowany pracownik Poradni Chorób Metabolicznych,
Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

⁴ Emerytowany pracownik Kliniki Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

⁵ Wydział Nauk o Zdrowiu, Akademia Bialska, Biała Podlaska

Summary

Aim. The aim of the study was to measure anxiety and stress in parents of children with classical galactosemia compared to parents of healthy children and to determine the association of anxiety and stress with the burden of raising an affected child among Polish parents.

Material and methods. The study involved 94 parents of children with classical galactosemia and 87 parents of healthy children. Anxiety and stress were measured using the Polish adaptations of the State-Trait Anxiety Inventory (STAI) and the Perceived Stress Questionnaire (PSQ). The burden of raising a sick child was assessed using the Galactosemia Quality of Life Survey.

Results. Parents of children with classic galactosemia showed increased levels of anxiety and stress. Compared to fathers, mothers of such children manifested significantly higher levels of anxiety, emotional tension and general, external and intrapsychic stress. In mothers, the level of general stress correlated positively with the age of the child with classic galactosemia. Differences in parenting style, social sphere and anxiety about the future state of health of the children were found between Polish and Dutch parents.

Conclusions. The emotional state of parents of children with classical galactosemia warrants the need for development of dedicated intervention and prevention programs to improve the quality of life and mental health of families caring for patients with inborn metabolic diseases.

Słowa klucze: lęk, stres, galaktozemia klasyczna

Key words: anxiety, stress, classical galactosemia

Wstęp

Galaktozemia klasyczna (*Classical Galactosemia* – CG) (OMIM 230400) jest rzadko występującym zaburzeniem metabolizmu galaktozy spowodowanym deficytem aktywności urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanowej [1]. Na skutek bloku enzymatycznego dochodzi do nagromadzenia toksycznych metabolitów, które uszkadzają wiele układów i narządów, a w szczególności ośrodkowy układ nerwowy, wątrobę, nerki, soczewki i jajniki [2]. Pomimo stosowania restrykcyjnego leczenia dietetycznego CG charakteryzuje zróżnicowany przebieg kliniczny z późnymi powikłaniami. Stanowią one duży problem kliniczny, a ich patomechanizm pozostaje niejasny. Do późnych powikłań zalicza się: deficyty poznawcze, niepełnosprawność intelektualną, nieprawidłowy rozwój mowy czynnej, objawy neurologiczne (w tym zaburzenia równowagi i koordynacji ruchowej, chód na szerokiej podstawie, drżenia rąk, mowę skandowaną), zaburzenia czynności jajników oraz mineralizacji kośćca [3, 4]. U pacjentów z CG obserwuje się również problemy w funkcjonowaniu emocjonalno-społecznym, np. trudności z nawiązywaniem i podtrzymywaniem relacji z rówieśnikami, wycofanie społeczne, objawy lęku i obniżonego nastroju [5, 6]. Ze względu na różnorodność dolegliwości chorzy wymagają systematycznej, wielodyscyplinarnej opieki przez całe życie. CG, podobnie jak inne wrodzone zaburzenia przemian biochemicznych, ze względu na charakter schorzenia, wieloprofilowy schemat postępowania terapeutycznego i niepewność prognostyczną dotyczącą występowania odległych następstw stanowi wyzwanie nie tylko dla profesjonalistów, ale przede wszystkim dla rodziców chorego dziecka.

Celem badania był pomiar lęku i stresu rodziców dzieci z galaktozemią klasyczną w porównaniu z rodzicami dzieci zdrowych, a także określenie związku lęku i stresu z obciążeniami wynikającymi z wychowywania chorego potomstwa wśród polskich rodziców. Dodatkowo porównano odpowiedzi polskich i holenderskich rodziców dotyczące obciążeń w związku z wychowywaniem dzieci chorych na galaktozemię.

Postawiono następujące pytania badawcze:

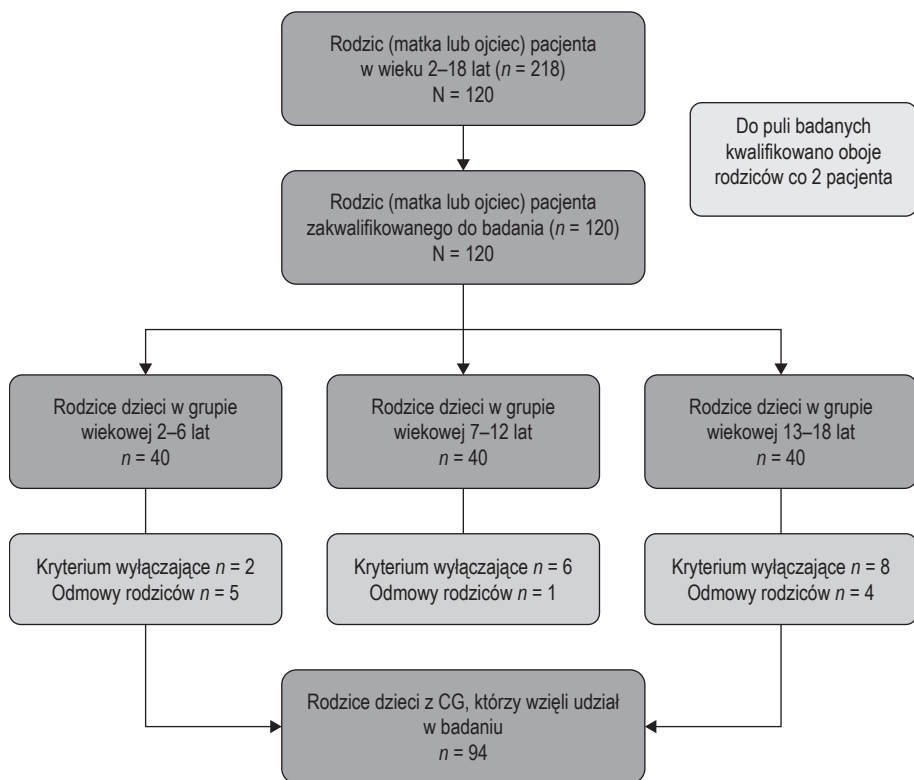
1. Czy poziom odczuwanego lęku i stresu różni się pomiędzy rodzicami dzieci zdrowych i chorujących na CG?
2. Czy istnieje związek między wiekiem dziecka chorego na CG a poziomem odczuwanego lęku i stresu u jego rodziców?
3. Czy istnieją różnice między matkami i ojcami dzieci z galaktozemią klasyczną w poziomie odczuwanego lęku i stresu?
4. Czy i jaki istnieje związek między poziomem lęku i stresu a oceną nasilenia obciążeń wynikających z wychowywania dziecka chorego na galaktozemię klasyczną?
5. Czy istnieją różnice w wypowiedziach polskich i holenderskich rodziców dotyczących obciążeń związanych z wychowywaniem dziecka chorego na CG?

Material i metody

Uczestnicy badania

Analizą objęto 94 rodziców (55 kobiet i 39 mężczyzn w wieku od 25 do 69 lat, średnio 38 lat) dzieci chorych na CG w wieku 3–18 lat. Grupę porównawczą stanowiło 87 rodziców (51 kobiet i 36 mężczyzn w wieku od 24 do 69 lat, średnio 39 lat) dzieci zdrowych w wieku 3–18 lat.

Wielkość populacji dzieci chorujących na CG w wieku 3–18 lat w okresie obejmującym lata 2013–2018 ($n = 109$) oszacowano na podstawie dokumentacji medycznej Poradni Chorób Metabolicznych Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie. Sposób doboru grupy badanej opierał się na doborze losowym systematycznym. Spośród 109 dzieci chorujących na CG w wieku 2–18 lat wylosowano co drugie dziecko, a następnie, w celu zapewnienia reprezentatywności grupy pod kątem płci i wieku, dokonano doboru kolejnych osób badanych metodą warstwową. Algorytm doboru losowego systematycznego grupy badanej przedstawiono na rysunku. Jako kryteria włączenia przyjęto rozpoznanie CG oraz wiek pacjenta. Kryteria wyłączenia



Rysunek. Algorytm doboru grupy badanej

stanowiły współwystępowanie zaburzeń/chorób niebędących odległym następstwem CG oraz czynniki uniemożliwiające wypełnienie kwestionariuszy samoopisu. W celu zapewnienia porównywalnego zróżnicowania grupy rodziców zdrowych dzieci pod względem demograficznym wykorzystano metodę doboru nielosowego celowego według kryteriów: miejsce zamieszkania, wiek i płeć dziecka.

Narzędzia badawcze

Do oceny zmiennych społeczno-emocjonalnych rodziców wykorzystano *Inwentarz stanu i cechy lęku* (STAI) [7] oraz *Kwestionariusz poczucia stresu* (KPS) [8]. STAI i KPS są narzędziami powszechnie używanymi w badaniach naukowych oraz praktyce klinicznej, zarówno w populacji osób zdrowych, jak i chorych somatycznie. STAI opiera się na rozróżnieniu między lękiem rozumianym jako przejściowy i uwarunkowany sytuacyjnie stan jednostki a lękiem będącym względnie stałym elementem osobowości. Inwentarz STAI służy do badania osób powyżej 15. roku życia. Składa się z dwóch skal: *L-cecha* i *L-stan*, z których każda zawiera po 20 stwierdzeń. Badany ma za zadanie ustosunkować się do nich, określając natężenie swoich odczuć w skali od 1 do 4. Polska wersja kwestionariusza charakteryzuje się wysoką rzetelnością. Współczynnik zgodności wewnętrznej alfa Cronbacha wynosił 0,82–0,92 dla *L-stanu* i 0,86–0,92 dla *L-cechy*. Trafność teoretyczną testu zbadano, oceniając korelacje wyników z danymi uzyskanymi z innych narzędzi, które badają pokrewne obszary. Wyniki surowe dla każdej z podskal mieszczą się w zakresie 20–80 punktów i mogą być przeliczane z użyciem norm stenowych lub centylowych. Czas przeznaczony na badanie wynosi około 15–20 minut.

KPS jest narzędziem dostępnym i używanym w Polsce do pomiaru struktury doznań stresowych młodzieży powyżej 16. roku życia i osób dorosłych. Umożliwia oszacowanie ogólnego poziomu odczuwanego stresu oraz trzech jego wymiarów: „napięcia emocjonalnego” (rozumianego jako poczucie niepokoju, nadmiernej nerwowości, drażliwości, zmęczenia), „stresu zewnętrznego” (związanego z odczuwaniem nieprzyjemnych doznań wynikających z interakcji społecznych) oraz „stresu intrapsychicznego” (charakteryzującego się subiektywnym poczuciem osobistej wadliwości i braku kompetencji). Dodatkowym wymiarem KPS jest „skala kłamstwa”. Służy weryfikacji wypowiedzi osób badanych. Autorzy testu założyli, że niektórzy respondenci mogą wykazywać tendencje do przedstawiania siebie w lepszym świetle bądź charakteryzować się niskim poziomem krytycyzmu i słabym wglądem wewnętrznym. KPS składa się z 27 pozycji. Zadaniem badanego jest odniesienie ich do siebie i wyrażenie opinii na 5-stopniowej skali, której krańcowe odpowiedzi brzmią: „Prawda”/„Nieprawda”. Współczynniki zgodności wewnętrznej dla trzech wymiarów stresu zawierają się w granicach 0,70–0,81. Rzetelność „skali kłamstwa” wyniosła 0,57. Potwierdzono zarówno trafność czynnikową, jak i teoretyczną narzędzia. Czas przeznaczony na badanie nie został ściśle określony, dla większości respondentów wynosi około 20 minut.

Obciążenia wynikające z wychowywania dziecka z CG oceniono z użyciem *Galactosemia Quality of Life Survey* (Ankieta jakości życia związanej z galaktozemią) autorstwa Bosch i wsp. [9]. Uzyskano zgodę autorów na wykorzystanie 19 pytań zwią-

zanych z doświadczeniami rodziców dzieci chorych na CG. Pytania odnoszą się m.in. do: poczucia obciążenia rodziców, jak i całej rodziny, związanego z wychowywaniem dziecka chorego na CG, poczucia odizolowania i wykluczenia, różnic w wychowywaniu dziecka chorego i zdrowego rodzeństwa oraz obaw rodziców o rozwój potomstwa. Porównano odpowiedzi uzyskane w Polsce i w Holandii. Wyniki uzyskane w badaniu holenderskim zaczerpnięto z pracy źródłowej [9].

Do pozyskania danych demograficznych i oceny statusu społeczno-ekonomicznego wykorzystano autorski kwestionariusz. Na przeprowadzenie badania uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej IMiD.

Analiza statystyczna

Zgodność rozkładu wyników z rozkładem normalnym testowano za pomocą testu Shapiro-Wilka. W celu porównania rodziców dzieci chorych na CG i dzieci zdrowych pod względem zmiennych ilościowych przeprowadzono analizę testem *t*-Studenta dla prób niezależnych.

Do ustalenia zależności między zmiennymi ilościowymi posłużyła analiza korelacji *r* Pearsona. W analizach uwzględniono korektę poziomu istotności Bonferroniego dla porównań wielokrotnych. Do analiz wykorzystano program IBM SPSS Statistics wersja 26. Za istotny statystycznie przyjęto poziom $p = 0,05$.

Wyniki

Charakterystykę rodziców dzieci chorych i zdrowych przedstawiono w tabeli 1. Nie wykazano różnic między grupami pod względem wieku, płci, miejsca zamieszkania, stanu cywilnego oraz wykształcenia. Wśród rodziców dzieci chorych na CG odsetek osób bezrobotnych był wyższy niż w grupie rodziców dzieci zdrowych. Matki dzieci chorych częściej rezygnowały z pracy zawodowej na rzecz opieki nad dzieckiem. Rodzice dzieci z CG gorzej oceniali swoją sytuację materialną niż rodzice dzieci zdrowych.

Tabela 1. Charakterystyka próby rodziców dzieci chorych na CG oraz rodziców dzieci zdrowych

Zmienne	Rodzice dzieci chorych (<i>n</i> = 94)	Rodzice dzieci zdrowych (<i>n</i> = 87)	<i>p</i>
Wiek, <i>M</i> (<i>SD</i>)	37,81 (6,11)	39,08 (8,78)	0,257 ^a
Płeć, <i>n</i> (%)			
Kobiety	55 (58,5)	51 (58,6)	0,988
Mężczyźni	39 (41,5)	36 (41,4)	
Miejsce zamieszkania, <i>n</i> (%)			
Wieś	41 (43,6)	38 (43,7)	0,989
Miasto do 50 tys. mieszkańców	28 (29,8)	28 (32,2)	

dalszy ciąg tabeli na następnej stronie

Miasto od 51 tys. do 100 tys. mieszkańców	7 (7,4)	8 (9,2)	
Miasto od 101 tys. do 250 tys. mieszkańców	12 (12,8)	8 (9,2)	
Miasto od 251 tys. do 500 tys. mieszkańców	4 (4,3)	3 (3,4)	
Miasto powyżej 501 tys. mieszkańców	2 (2,1)	2 (2,3)	
Stan cywilny, <i>n</i> (%)			
Związek małżeński	88 (93,6)	76 (87,4)	0,348
Konkubinaty	3 (3,2)	5 (6,7)	
Samotnie wychowujący dziecko	3 (3,2)	6 (6,9)	
Wykształcenie, <i>n</i> (%)			
Podstawowe	4 (4,3)	6 (6,0)	0,218
Zawodowe	4 (4,3)	2 (2,2)	
Średnie	48 (51,1)	55 (63,2)	
Wyższe	38 (41,3)	24 (27,6)	
Sytuacja zawodowa, <i>n</i> (%)			
Aktywny zawodowo	71 (75,5)	86 (98,9)	<0,001
Bezrobotny	23 (24,5)	1 (1,1)	
Rezygnacja z pracy matek z powodu opieki nad dzieckiem, <i>n</i> (%)	25 (47)	6 (11,6)	<0,001
Sytuacja materialna, <i>n</i> (%)			
Bardzo zła	3 (3,2)	1 (1,1)	0,016
Zła	8 (8,5)	3 (3,4)	
Ani zła, ani dobra	38 (40,4)	23 (26,4)	
Dobra	39 (41,5)	43 (49,4)	
Bardzo dobra	6 (6,4)	17 (19,5)	

^a – wartość *p* dla testu t-Studenta dla prób niezależnych. Dla pozostałych zmiennych wykonano analizę testem χ^2 niezależności bądź testem dokładnym Fishera.

Badanie uwzględniało odpowiedzi tylko jednego z rodziców (albo matki, albo ojca).

Porównanie odczuwanego poziomu lęku i stresu u rodziców dzieci chorych na CG i rodziców dzieci zdrowych

Wykazano istotne różnice między grupami w zakresie poziomu lęku i stresu dla wszystkich analizowanych zmiennych (poza „skalą kłamstwa”, tab. 2). Matki dzieci chorych na CG przejawiały istotnie wyższy poziom lęku jako stanu (efekt słaby) i jako cechy (efekt silny) w porównaniu z matkami dzieci zdrowych. Stwierdzono też u nich wyższy poziom napięcia emocjonalnego (efekt silny), stresu zewnętrznego (efekt silny), stresu intrapsychicznego (efekt umiarkowany) oraz stresu ogólnego (efekt silny) niż u matek dzieci zdrowych.

Tabela 2. Porównanie poziomu lęku i stresu u matek dzieci zdrowych i chorych na CG

	Dzieci chore na CG (n = 55)		Dzieci zdrowe (n = 51)		T	p	95% CI		d Cohena
	M	SD	M	SD			LL	UL	
Poziom lęku									
Lęk jako stan	39,45	9,93	35,49	9,35	2,11	0,037	0,24	7,69	0,41
Lęk jako cecha	47,84	11,01	37,80	5,94	5,90	<0,001	6,59	13,42	1,18
Poziom stresu									
KPS – napięcie emocjonalne	22,65	5,79	17,73	4,32	4,94	<0,001	2,95	6,91	0,97
KPS – stres zewnętrzny	21,62	6,14	15,02	4,88	6,10	<0,001	4,45	8,74	1,20
KPS – stres intrapsychiczny	21,64	10,04	16,00	5,22	3,66	<0,001	2,58	8,70	0,74
KPS – skala kłamstwa	19,96	4,19	18,76	4,17	1,48	0,143	-0,41	2,81	0,29
KPS – skala ogólna	64,82	17,03	48,75	12,72	5,53	0,001	10,31	21,84	1,08

n – liczebność grupy; M – średnia; SD – odchylenie standardowe; t – wartość testu t; p – poziom istotności; LL i UL – dolna i górna granica przedziału ufności; d Cohena – wielkość efektu

Wykazano istotne różnice między grupami w zakresie poziomu lęku jako cechy oraz napięcia emocjonalnego, stresu intrapsychicznego, stresu ogólnego oraz skali kłamstwa (tab. 3). Ojcowie dzieci chorych na CG przejawiali istotnie wyższy poziom lęku jako cechy (efekt umiarkowany) w porównaniu z grupą ojców dzieci zdrowych. Ponadto stwierdzono u nich wyższy poziom napięcia emocjonalnego (efekt umiarkowany), stresu intrapsychicznego (efekt umiarkowany), stresu ogólnego (efekt umiarkowany) oraz skali kłamstwa (efekt słaby) niż u ojców dzieci zdrowych.

Tabela 3. Porównanie poziomu lęku i stresu u ojców dzieci zdrowych i chorych na CG

	Dzieci chore na CG (<i>n</i> = 55)		Dzieci zdrowe (<i>n</i> = 51)		<i>T</i>	<i>p</i>	95% CI		<i>d</i> Cohena
	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			<i>LL</i>	<i>UL</i>	
Poziom lęku									
Lęk jako stan	34,67	9,01	33,03	6,99	0,87	0,385	-2,09	5,37	0,21
Lęk jako cecha	38,72	10,58	34,17	7,11	2,17	0,033	0,37	8,74	0,51
Poziom stresu									
KPS – napięcie emocjonalne	18,49	5,35	15,06	4,64	2,96	0,004	1,12	5,74	0,69
KPS – stres zewnętrzny	16,51	6,75	14,28	4,92	1,63	0,108	-0,50	4,97	0,38
KPS – stres intrapsychiczny	15,56	6,32	12,86	4,26	2,15	0,035	0,20	5,20	0,51
KPS – skala kłamstwa	18,28	4,34	16,08	4,62	2,12	0,037	0,14	4,26	0,49
KPS – skala ogólna	50,31	16,70	41,19	12,52	2,36	0,021	1,28	14,95	0,62

n – liczebność grupy; *M* – średnia; *SD* – odchylenie standardowe; *t* – wartość testu *t*; *p* – poziom istotności; *LL* i *UL* – dolna i górna granica przedziału ufności; *d* Cohena – wielkość efektu

Zależności między wiekiem dziecka chorego na CG a poziomem odczuwanego lęku i stresu u rodziców

Poziom napięcia emocjonalnego, stresu zewnętrznego, stresu intrapsychicznego i stresu ogólnego matek korelował dodatnio na poziomie od słabego do umiarkowanego z wiekiem dziecka, co oznacza, że im starsze było dziecko, tym stres był większy. W grupie ojców zależności między wiekiem dziecka a oceną lęku, stresu i opieki były nieistotne statystycznie.

Tabela 4. Korelacje Pearsona wieku dziecka z poziomem lęku oraz stresu matek i ojców dzieci chorych na CG

	Wiek ocenianego dziecka			
	Matka		Ojciec	
	<i>r</i>	<i>p</i>	<i>r</i>	<i>p</i>
Lęk jako stan	0,03	0,859	0,11	0,523
Lęk jako cecha	0,23	0,095	0,25	0,132
KPS – napięcie emocjonalne	0,30	0,027	0,11	0,519
KPS – stres zewnętrzny	0,28	0,039	0,13	0,442

dalszy ciąg tabeli na następnej stronie

KPS – stres intrapsychiczny	0,41	0,002	0,21	0,207
KPS – skala kłamstwa	–0,06	0,661	–0,11	0,491
KPS – skala ogólna	0,35	0,008	0,13	0,418

r Pearsona – współczynnik korelacji; *p* – poziom istotności

Poziom lęku i stresu w zależności od płci rodzica dziecka chorego na CG

Wykazano istotne statystycznie różnice w odczuwanych poziomach lęku i stresu pomiędzy rodzicami. Matki dzieci chorych na CG charakteryzował istotnie wyższy poziom lęku jako stanu (efekt umiarkowany) i jako cechy (efekt silny), wyższy poziom napięcia emocjonalnego (efekt umiarkowany), stresu zewnętrznego (efekt silny), intrapsychicznego (efekt umiarkowany) oraz stresu ogólnego (efekt silny) w porównaniu z ojcami dzieci z CG.

Tabela 5. Porównanie poziomu lęku i stresu w zależności od płci rodzica

	Matka (<i>n</i> = 55)		Ojciec (<i>n</i> = 39)		<i>T</i>	<i>p</i>	95% CI		<i>d</i> Cohena
	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>			<i>LL</i>	<i>UL</i>	
Poziom lęku									
Lęk jako stan	39,45	9,93	34,67	9,01	2,39	0,019	0,81	8,76	0,50
Lęk jako cecha	47,84	11,01	38,72	10,58	4,02	<0,001	4,61	13,62	0,84
Poziom stresu									
KPS – napięcie emocjonalne	22,65	5,79	18,49	5,35	3,55	0,001	1,83	6,50	0,74
KPS – stres zewnętrzny	21,62	6,14	16,51	6,75	3,81	<0,001	2,45	7,76	0,80
KPS – stres intrapsychiczny	21,64	10,04	15,56	6,32	3,33	0,001	2,46	9,69	0,70
KPS – skala kłamstwa	19,96	4,19	18,28	4,34	1,89	0,062	–0,09	3,45	0,40
KPS – skala ogólna	64,82	17,03	50,31	16,70	4,10	<0,001	7,49	21,53	0,86

n – liczebność grupy; *M* – średnia; *SD* – odchylenie standardowe; *t* – wartość testu *t*; *p* – poziom istotności; *LL* i *UL* – dolna i górna granica przedziału ufności; *d* Cohena – wielkość efektu

Analiza wywiadów częściowo ustrukturalizowanych z rodzicami dzieci chorych na CG

Rodzice polskich i holenderskich dzieci z CG w podobny sposób ustosunkowali się do pytań zawartych w wywiadzie. Połowa z nich postrzegała CG w kategoriach czynnika obciążającego system rodzinny, większość deklarowała niepokój związany z chorobą, negatywny wpływ CG na kontakt z dzieckiem oraz poczucie osobistego obciążenia związanego z opieką nad potomstwem. Większość zarówno polskich, jak i holenderskich rodziców dziewczynek deklarowała obawy dotyczące płodności ich córek w przyszłości.

Największe rozbieżności uwidoczniono w sposobie wychowywania, sferze społecznej oraz lęku o przyszły stan zdrowia dzieci chorych. Niemal 70% holenderskich rodziców traktuje swoje dziecko z CG tak samo jak swoje zdrowe potomstwo. W Polsce zaledwie 46% rodziców zadeklarowało taką odpowiedź. Jeśli chodzi o sferę społeczną, polscy rodzice w większym stopniu doświadczali wykluczenia z powodu choroby swojego dziecka (36% vs. 21%; $p = 0,019$), mieli mniejszą wiarę w szczęśliwe życie dzieci chorujących na CG (68% vs. 86%; $p = 0,002$), a także wyrażali znacznie większą obawę o stan zdrowotny potomstwa (43% vs. 11%; $p < 0,001$).

Tabela 6. Rozkład odpowiedzi Holendrów (n = 97) i Polaków (n = 94) w wywiadzie częściowo ustrukturalizowanym z rodzicami dzieci chorych na CG, wyrażony w procentach

		Zdecydowanie się zgadzam		Zgadzam się		Nie zgadzam się		Zdecydowanie się nie zgadzam	
		H	P	H	P	H	P	H	P
1	Galaktozemia jako choroba genetyczna jest obciążeniem dla naszej rodziny.	14	20	32	26	43	41	11	13
2	Opieka nad moim dzieckiem chorym na galaktozemię jest dla mnie dużym obciążeniem.	19	18	41	36	30	37	10	9
3	Czuję się odizolowany/ wykluczany jako rodzic dziecka chorego na galaktozemię.	4	12	17	24	57	42	22	22
4	Niepokoim mnie/przeszkadza mi, że moje dziecko cierpi z powodu galaktozemii.	54	49	32	32	13	14	1	5
5	Można prowadzić dobre/ szczęśliwe życie, chorując na galaktozemię.	22	14	64	54	12	27	2	5
6	Traktuję moje dziecko chore na galaktozemię tak samo jak moje zdrowe dzieci.	37	20	32	25	30	39	1	16

dalszy ciąg tabeli na następnej stronie

7	Pilnuję mojego dziecka z galaktozemią bardziej niż moich zdrowych dzieci.	17	30	42	35	32	17	9	18
8	Galaktozemia wpływa na kontakt z moim dzieckiem.	41	42	32	23	18	14	9	21
9	Wychowuję moje dziecko z galaktozemią w inny sposób niż moje zdrowe dzieci.	3	22	20	26	41	28	36	24
10	Przyjaciele mojego dziecka wiedzą, czym jest galaktozemia.	8	20	43	31	39	48	10	1
11	Moje dziecko cierpi z powodu niezrozumiałej mowy.	13	17	25	29	42	35	20	19
12	Wizyty szpitalne są obciążeniem dla mojej rodziny.	2	17	33	25	45	39	20	19
		Prawie zawsze		Zawsze		Czasami		Nigdy	
		H	P	H	P	H	P	H	P
13	Kontrolne wizyty szpitalne są dla mnie obciążeniem.	10	6	16	14	46	45	28	35
14	Jest mi trudno, gdy moje dziecko ma wykonywane pobrania krwi.	30	10	20	14	30	39	20	37
15	Moje dziecko z galaktozemią jest zazdrosne o swoje zdrowe rodzeństwo.	0	11	8	17	47	53	45	19
16	Martwię się o przyszłość mojego dziecka.	15	33	23	16	47	27	15	24
17	Martwię się o wyniki badań krwi mojego dziecka.	11	5	7	11	32	49	50	35
18	Obawiam się, że moje dziecko może zachorować.	4	17	7	26	48	17	41	40
19	Obawiam się, że moja córka może cierpieć z powodu bezpłodności.	20	37	35	19	35	32	10	12

H – Holandia; P – Polska

Analiza związku między poziomem lęku i stresu rodziców a obciążeniami wynikającymi z wychowywania dziecka chorego

Wyższy lęk jako stan i jako cecha korelował z większym obciążeniem dla rodziców w związku z samą chorobą dziecka, wymaganiami łączącymi się ze sprawowaną opieką, potrzebą odbywania regularnych wizyt szpitalnych, poczuciem izolacji, a także z wyższym nasileniem niepokoju ze względu na cierpienie dziecka z powodu choroby przewlekłej (korelacje dodatnie na poziomie od słabego do silnego) (tab. 7). Im wyższe było poczucie lęku jako stanu i cechy, tym większy był wpływ choroby dziecka na kontakt z nim oraz większe były obawy co do przyszłości dziecka, w tym możliwych chorób dodatkowych lub będących następstwem choroby podstawowej oraz cierpienia z powodu bezpłodności (korelacje dodatnie i umiarkowane). Dodatkowo lęk jako stan był powiązany z zamartwianiem się o wyniki badań krwi dziecka.

Umiarkowanie ujemne korelacje odnotowano pomiędzy nasileniem lęku jako stanu i cechy a opinią na temat możliwości prowadzenia dobrego/szczęśliwego życia, będąc chorym na CG, oraz oceną wiedzy przyjaciół dziecka na temat galaktozemii, a także między lękiem jako stanem a traktowaniem dziecka chorego tak samo jak zdrowego.

Dodatnie korelacje na poziomie od słabego do umiarkowanego stwierdzono pomiędzy wszystkimi wymiarami stresu (napięciem emocjonalnym, stresem zewnętrznym i intrapsychicznym) oraz ogólnym nasileniem stresu a obciążeniem dla rodziny w związku z samą chorobą, sprawowaniem opieki, potrzebą odbywania regularnych wizyt szpitalnych, poczuciem izolacji, wyższym nasileniem niepokoju ze względu na cierpienie dziecka z powodu choroby przewlekłej oraz obawą o możliwość wystąpienia odległych następstw galaktozemii, takich jak bezpłodność czy zaburzenia rozwoju. Im wyższe było nasilenie stresu rodzica, tym większy był wpływ choroby dziecka na kontakt z nim (korelacje dodatnie i umiarkowane/silne). Napięcie emocjonalne było dodatnio skorelowane na poziomie od słabego do umiarkowanego z obciążeniem powiązanym z wizytami w szpitalu oraz zamartwianiem się o przyszłość dziecka i wyniki badań krwi. Zamartwianie się o wyniki badań krwi było powiązane dodatnio i umiarkowanie z wyższym poziomem stresu zewnętrznego i intrapsychicznego, a zamartwianie się o wyniki badań krwi – z nasileniem stresu intrapsychicznego i ogólnego poziomu stresu (korelacje słabe i dodatnie). Ujemne korelacje na poziomie umiarkowanym lub silnym stwierdzono między wszystkimi wymiarami stresu i wynikiem ogólnym a opinią na temat możliwości prowadzenia dobrego/szczęśliwego życia przez dziecko z galaktozemią, oceną wiedzy przyjaciół dziecka na temat galaktozemii oraz co do traktowania dziecka chorego tak samo jak zdrowego potomstwa (poza stresem zewnętrznym – związek nieistotny).

Tabela 7. Korelacje Spearmana między poziomem lęku i stresu a obciążeniem wynikającym z wychowywania dziecka chorego na galaktozemię

	Lęk stan	Lęk cecha	Napięcie emocjonalne	Stres zewnętrzny	Stres intrapsychiczny	Skala ogólna
Galaktozemia jako choroba genetyczna jest obciążeniem dla naszej rodziny.	0,45**	0,53**	0,53**	0,49**	0,52**	0,54**
Opieka nad moim dzieckiem chorym na galaktozemię jest dla mnie dużym obciążeniem.	0,46**	0,45**	0,50**	0,42**	0,48**	0,49**
Czuję się odizolowany/ wykluczany jako rodzic dziecka chorego na galaktozemię.	0,54**	0,51**	0,56**	0,49**	0,49**	0,53**
Niepokoï mnie/ przeszkadza mi, że moje dziecko cierpi z powodu galaktozemii.	0,37**	0,39**	0,46**	0,29**	0,41**	0,40**
Można prowadzić dobre/szczęśliwe życie, chorując na galaktozemię.	-0,44**	-0,43**	-0,56**	-0,42**	-0,47**	-0,51**
Traktuję moje dziecko chore na galaktozemię tak samo jak moje zdrowe dzieci.	-0,32*	-0,27	-0,42**	-0,26	-0,41**	-0,36*
Pilnuję mojego dziecka z galaktozemią bardziej niż moich zdrowych dzieci.	0,20	0,08	0,21	0,12	0,24	0,20
Galaktozemia wpływa na kontakt z moim dzieckiem.	0,41**	0,45**	0,55**	0,45**	0,56**	0,55**
Wychowuję moje dziecko z galaktozemią w inny sposób niż moje zdrowe dzieci.	0,11	0,06	0,04	0,09	0,10	0,08
Przyjaciele mojego dziecka wiedzą, czym jest galaktozemia.	-0,42**	-0,44**	-0,42**	-0,30**	-0,37**	-0,39**

dalszy ciąg tabeli na następnej stronie

Moje dziecko cierpi z powodu niezrozumiałej mowy.	0,31**	0,29**	0,36**	0,27*	0,33**	0,33**
Wizyty szpitalne są obciążeniem dla mojej rodziny.	0,32**	0,25*	0,24*	0,16	0,16	0,16
Kontrolne wizyty szpitalne są dla mnie obciążeniem.	0,19	0,07	0,06	−0,05	−0,01	−0,02
Jest mi trudno, gdy moje dziecko ma wykonywane pobrania krwi.	0,04	0,06	0,12	0,11	0,14	0,13
Moje dziecko z galaktozemią jest zazdrosne o swoje zdrowe rodzeństwo.	−0,05	−0,05	0,14	0,03	0,12	0,14
Martwię się o przyszłość mojego dziecka.	0,31**	0,43**	0,47**	0,39**	0,44**	0,44**
Martwię się o wyniki badań krwi mojego dziecka.	0,23*	0,19	0,25*	0,21	0,28*	0,26*
Obawiam się, że moje dziecko może zachorować.	0,30**	0,41**	0,39**	0,38**	0,40**	0,42**
Obawiam się, że moja córka może cierpieć z powodu bezpłodności.	0,32*	0,32*	0,48**	0,39*	0,42**	0,45**

* $p < 0,05$; ** $p < 0,01$

Dyskusja

Dieta z ograniczeniem podaży galaktozy jest jedynym dostępnym leczeniem GC, które skutecznie ratuje życie w okresie noworodkowym, natomiast nie zapobiega odległym powikłaniom [10]. Medyczne aspekty CG są dobrze opisane, niestety dotychczas mniejszą uwagę poświęcano czynnikom psychospołecznym. Następstwem niedostatku badań dotyczących zagadnień psychospołecznych związanych z CG jest brak adekwatnych interwencji terapeutycznych u pacjentów i ich rodzin. W ostatnich latach skoncentrowano się głównie na obszarze jakości życia związanej ze zdrowiem (*Health-Related Quality of Life* – HRQoL) [9, 11–13].

W naszej pracy podjęliśmy próbę analizy kondycji emocjonalnej rodziców dzieci chorych na CG. Wykazaliśmy istotne różnice między rodzicami dzieci zdrowych i chorych w zakresie poziomu lęku i stresu dla wszystkich analizowanych zmiennych. Rodzice dzieci chorych na CG przejawiali istotnie wyższy poziom lęku. Charakteryzował ich też wyższy poziom napięcia emocjonalnego, stresu zewnętrznego i intrapsychicznego oraz stresu ogólnego. Wyższy poziom zmiennych emocjonalnych można rozpatrywać na wielu płaszczyznach. CG należy do kręgu chorób rzadkich. Już sama specyfika tych chorób, związana z brakiem szerszej wiedzy na ich temat wśród większości lekarzy, w tym np. personelu podstawowej opieki zdrowotnej, i pracowników systemu oświaty, generuje zwiększone ryzyko obciążeń emocjonalnych w rodzinie.

Kolejnym czynnikiem jest niemożność przewidywania funkcjonowania dziecka w przyszłości, nawet pomimo przestrzegania zaleceń dietetycznych. W naszym badaniu napięcie emocjonalne było skorelowane z zamartwianiem się o przyszłość dziecka. W CG występują objawy obejmujące sferę poznawczą, emocjonalną, społeczną, motoryczną, fizyczną, mowę i język oraz wpływające na podstawowe aspekty życia, takie jak edukacja, praca, interakcje społeczne i codzienne czynności życiowe [5]. Pacjenci z CG mają mniejsze osiągnięcia edukacyjne niż ich zdrowi rówieśnicy [12]. U większości chorych, niezależnie od funkcjonowania intelektualnego, obserwuje się deficyty w zakresie koncentracji uwagi, pamięci, funkcji wykonawczych, zdolności wzrokowo-przestrzennych oraz językowych [1, 4, 5, 14, 15]. Trudności uwidaczniają się szczególnie po osiągnięciu przez dziecko wieku szkolnego i potęgują obciążenia rodzinne związane z chorobą. Zaburzenia poznawcze determinują osiągnięcia edukacyjne pacjentów, a co za tym idzie – wpływają na sferę funkcjonowania emocjonalno-społecznego. Obecność licznych, specyficznych ograniczeń w procesie przystosowania do toku edukacji łączy się nie tylko z obniżonym funkcjonowaniem procesów poznawczych. Aktywność szkolną i zawodową utrudniają także zaburzenia mowy oraz drżenia spoczynkowe czy zamiarowe [16, 17]. Lęk i stres rodziców mogą zatem wynikać też z obawy o samodzielność dziecka w życiu dorosłym. Ich źródłem są również wyobrażenia dotyczące przyszłości przewlekłe chorego potomstwa po śmierci opiekunów, zwłaszcza w wypadku pacjentów z CG wymagających wsparcia drugiej osoby w codziennym funkcjonowaniu w obszarze zabezpieczenia potrzeb materialnych, kontaktu z instytucjami czy realizacji zaleceń medycznych. Udokumentowaliśmy przy tym zwiększanie się wpływu choroby dziecka na kontakt z rodzicem wraz z nasilaniem się stresu.

Wyższe poziomy zmiennych emocjonalnych u rodziców nastolatków z CG można wyjaśnić nakładaniem się normatywno-rozwojowych trudności wynikających z okresu dojrzewania na objawy choroby podstawowej [19]. Adolescencja charakteryzuje się nie tylko opozycyjną postawą nastolatków wobec dotychczas obowiązujących wzorców, ale też niejednokrotnie buntem wobec własnego stanu zdrowia [20]. W okresie dojrzewania pojawia się pełne zrozumienie istoty choroby wraz z jej konsekwencjami. Wiedza dotycząca przebiegu schorzenia i dalszego rokowania może nasilać lęk u nastolatków i prowadzić do depresji, a bunt i negowanie autorytetów przyczyniają się do zaprzestania przestrzegania zaleceń terapeutycznych lub do eksperymentowania z leczeniem. Należy również pamiętać o zachodzącej wtedy zmianie, jaką jest prze-

mowanie odpowiedzialności za realizację procesu leczniczego przez adolescenta, co wyzwała w opiekunach niepokój spowodowany utratą kontroli nad wypełnianiem zaleceń medycznych.

Zaobserwowaną zależność między płcią rodzica a odczuwanym lękiem i stresem można rozpatrywać w kontekście wciąż obecnego, socjokulturowego, patriarchalnego podziału ról społecznych, szczególnie poza dużymi aglomeracjami. W przeszłości społeczeństwo winą za niepełnosprawność czy chorobę dziecka obarczało matkę, co przyczyniało się do jej niskiej samooceny oraz ostracyzmu społecznego. Wyniki badania jakościowego Graya [18] sugerują, że niepełnosprawność intelektualna dziecka często skutkuje powrotem rodziny do tradycyjnego wzorca relacji między partnerami. Badacz wskazywał, że niepełnosprawność dziecka istotnie wpływa na samopoczucie emocjonalne matek oraz ich karierę zawodową, finalnie ograniczając je do tradycyjnej roli płciowej. Matki nie tylko przyjmują na siebie ciężar realizacji zaleceń medycznych oraz edukacyjnych, ale także obarczają się odpowiedzialnością społeczną za zachowanie dziecka.

Tradycyjne podejście do podziału obowiązków małżeńskich nakłada na kobiety większą odpowiedzialność za rozwój i wychowanie potomstwa. Wiele z nich decyduje się na poświęcenie swoich ambicji zawodowych i osobistych na rzecz stałej opieki nad dzieckiem. W badaniu własnym wykazano, że aż 74% rodziców pacjentów z CG zamieszkiwało na wsi lub w miastach liczących do 50 tysięcy mieszkańców. Należy zatem uwzględnić zdecydowanie mniejszy dostęp do specjalistycznej pomocy, umożliwiającej codzienne wspomaganie rozwoju chorego dziecka (neurologopeda, pedagog specjalny, terapeuta integracji sensorycznej, psycholog, psychodietetyk), ale także wsparcie sfery emocjonalnej jego rodziców (psycholog, psychoterapeuta, lekarz psychiatra). Blisko połowa matek zrezygnowała z pracy zawodowej w związku z chorobą dziecka. Wyższe poziomy zmiennych emocjonalnych u kobiet można tłumaczyć m.in. wyczerpaniem zasobów psychicznych wynikającym z nadmiaru obowiązków skoncentrowanych na procesie opiekuńczo-wychowawczym. Ponadto wyższy poziom lęku i stresu może być efektem zmiennych temperamentalnych ujawniających się ze względu na płeć [21], co z jednej strony jest uwarunkowane biologicznie, a z drugiej wzmacnianie kulturowo.

Co interesujące, w prezentowanym badaniu odnotowano istotne różnice między grupami rodziców w skali kłamstwa. Ojcowie dzieci chorych na CG uzyskali wyższe wyniki niż ojcowie dzieci zdrowych. Skala kłamstwa rozpoznaje osoby, które przypisują sobie wysoko pożądane zachowania społeczne oraz prezentują siebie w bardzo korzystnym świetle z jednoczesnym ukrywaniem swoim wad. Wysokie wyniki mogą być związane z obawą przed wykluczeniem społecznym, którego często doświadczają rodziny z dzieckiem chorującym na chorobę rzadką [8].

W Holandii ten Hoedt i wsp. [13] zaobserwowali, że rodzice dzieci z CG oceniają się w HRQoL porównywalnie z rodzicami dzieci zdrowych. Badania te niestety nie różnicowały wyników ze względu na płeć respondenta. W badaniu Bosch i wsp. [9] wykazano, że aż 86% holenderskich rodziców dzieci chorych na CG ($n = 97$) odczuwało niepokój związany z chorobą dziecka, 46% postrzegało ją jako obciążenie dla rodziny, 60% traktowało opiekę nad dzieckiem chorym jako wielki ciężar i 21%

doświadczało poczucia izolacji społecznej [9]. Badanie własne wykazało podobne obszary problemowe. Różnice odnotowano w odpowiedziach na pytania związane z poczuciem izolacji, wykluczenia, a także na pytania odnoszące się do sposobów wychowywania oraz lęku o przyszłość i stan zdrowia chorego dziecka. Różnice te mogą się łączyć z polityką zdrowotną państw Unii Europejskiej. Najważniejszym aktem prawnym dotyczącym chorób rzadkich jest Zalecenie Rady EU z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie chorób rzadkich. Dokument ten określa rekomendowaną politykę zdrowotną państw członkowskich wobec osób dotkniętych chorobą rzadką, której nadrzędnym celem jest ujednolicenie oddziaływań. Narodowe plany działań w poszczególnych krajach UE miały powstać nie później niż do końca 2013 roku. Zadanie to zrealizowano m.in. w Austrii, Belgii, Chorwacji, na Cyprze, w Czechach, we Francji, w Holandii i Wielkiej Brytanii. Do czasu zakończenia zbierania danych w badaniach własnych (2018 r.) Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich w Polsce nie został wprowadzony. Brakuje zatem rozwiązań systemowych, uwzględniających działania interdyscyplinarne, które regulowałyby sytuację rodzin dzieci z chorobami rzadkimi.

Zwrócenie uwagi na sytuację emocjonalno-społeczną rodziców wydaje się szczególnie istotne w wypadku chorób rzadkich, które są związane z większym poczuciem alienacji opiekunów, niską świadomością społeczną dotyczącą choroby, ograniczonym dostępem do specjalistycznej opieki lekarskiej czy do rzetelnych źródeł edukacyjno-informacyjnych. Czynniki te potęgują emocjonalne, behawioralne i społeczne koszty ponoszone przez rodziców, a co za tym idzie – zaburzają proces adaptacji do przewlekłej choroby dziecka. Doświadczane przez rodziców częstsze poczucie niepokoju, nadmiernej nerwowości, frustracji i męczliwości wobec stawianych wymagań ze strony otoczenia może wynikać z wyczerpania zasobów osobistych spowodowanego chorobą, a także z braku zrozumienia i empatii ze strony środowiska zewnętrznego. Warto mieć też na uwadze, że w wypadku zdiagnozowania objawów lęku i stresu u rodziców dzieci z CG podjęcie szybkiej interwencji za pomocą psychoedukacji, psychoterapii, a w razie wskazań również farmakoterapii psychiatrycznej, jest szansą na skuteczną poprawę ich kondycji psychicznej.

Ograniczenia badania

Przedstawione badanie własne ma kilka istotnych ograniczeń. Nie uwzględniono w nim takich czynników, jak psychologiczno-społeczne aspekty wsparcia emocjonalnego, będące istotnym predyktorem stanu emocjonalnego rodziców. Stwierdzone różnice pomiędzy matkami i ojcami dzieci chorych na CG należy interpretować z dużą ostrożnością, szczególnie ze względu na małą liczebność grupy ojców. Autorzy mają świadomość potrzeby kontynuacji badań o charakterze prospektywnej obserwacji.

Wykorzystany w pracy kwestionariusz *Galactosemia Quality of Life Survey* powinno się traktować jako narzędzie, dzięki któremu pozyskano bardzo wycinkowe i wstępne dane. Pełne poznanie zagadnienia stosunku rodziców do choroby i narzucanych przez nią ograniczeń dla rodziny wymaga pozyskania lub opracowania zwalidowanego narzędzia.

Pomimo istotnych ograniczeń badania warto podkreślić, że jest to pierwsze szerokie opracowanie dotyczące rodziców polskich pacjentów z CG, a w procesie ich rekrutacji zostali uwzględnieni praktycznie wszyscy pacjenci z CG objęci specjalistyczną opieką z zakresu pediatrii metabolicznej z grupy wiekowej <18 r.ż. w naszym kraju.

Wnioski

Rodzice dzieci z CG ponoszą wysokie koszty emocjonalne, behawioralne i społeczne wynikające ze sprawowania opieki nad chorym dzieckiem. Identyfikacja czynników wpływających na stan emocjonalny rodziny jest niezbędna dla opracowania programów interwencyjnych i profilaktycznych służących poprawie jakości życia oraz zdrowia psychicznego tej grupy osób. Programy te powinny oferować kompleksowe oddziaływania, w tym warsztaty i grupy wsparcia dla rodziców, terapie indywidualne, par i rodzinne, a także szkolenia z zakresu technik relaksacyjnych i umiejętności radzenia sobie ze stresem. Ważne jest też opracowanie materiałów informacyjnych o chorobie dla specjalistów różnych dziedzin, takich jak nauczyciele, psychologowie i lekarze POZ, co pozwoli na lepsze zrozumienie specyficznych potrzeb rozwojowych pacjentów z CG i wyzwań, z jakimi mierzą się ich rodziny.

Ostatecznym celem jest stworzenie środowiska, w którym rodziny dzieci z CG mogą funkcjonować z większym poczuciem bezpieczeństwa, stabilności i wsparcia, co przyczyni się do poprawy ich jakości życia i ogólnego dobrostanu.

Piśmiennictwo

1. Coelho AI, Rubio-Gozalbo ME, Vicente JB, Rivera I. *Sweet and sour: An update on classic galactosemia*. J. Inherit. Metab. Dis. 2017; 40(3): 325–342.
2. Janes V, Grabany S, Delbrouck J, Vincent SP, Gottschalk J, Elling L i wsp. *Fluorinated galactoses inhibit galactose-1-phosphate uridylyltransferase and metabolically induce galactosemia-like phenotypes in HEK-293 cells*. Cells 2020; 9(3): 607.
3. Welsink-Karssies MM, Ferdinandusse S, Geurtsen GJ, Hollak CEM, Huidekoper HH, Janssen MCH i wsp. *Deep phenotyping classical galactosemia: Clinical outcomes and biochemical markers*. Brain Commun. 2020; 2(1): fcaa006.
4. Rubio-Gozalbo ME, Haskovic M, Bosch AM, Burnyte B, Coelho AI, Cassiman D i wsp. *The natural history of classic galactosemia: Lessons from the GalNet registry*. Orphanet. J. Rare Dis. 2019; 14(1): 86.
5. Welsink-Karssies MM, Ostrom KJ, Hermans ME, Hollak CEM, Janssen MCH, Langendonk JG i wsp. *Classical galactosemia: Neuropsychological and psychosocial functioning beyond intellectual abilities*. Orphanet. J. Rare Dis. 2020; 15(1): 42.
6. Waisbren SE, Potter NL, Gordon CM, Green RC, Greenstein P, Gubbels CS i wsp. *The adult galactosemic phenotype*. J. Inherit. Metab. Dis. 2012; 35(2): 279–286.
7. Wrześniewski K, Sosnowski T, Jaworowska A, Fecenec D. *Inwentarz Stanu i Cechy Lęku STAI. Polska adaptacja STAI. Podręcznik*, wyd. 4 rozszerzone. Warszawa: Pracowania Testów Psychologicznych Polskiego Towarzystwa Psychologicznego; 2011.

8. Plopa M, Makarowski R. *Kwestionariusz Poczucia Stresu. Podręcznik*. Warszawa: Vizja Press & IT; 2010.
9. Bosch AM, Grootenhuys MA, Bakker HD, Heijmans HS, Wijburg FA, Last BF. *Living with classical galactosemia: Health-Related Quality of Life Consequences*. *Pediatrics* 2004; 113(5): e423–e428.
10. Delnoy B, Coelho AI, Rubio-Gozalbo ME. *Current and future treatments for classic galactosemia*. *J. Pers. Med.* 2021; 11(2): 75.
11. Hermans ME, Oers van HA, Geurtsen GJ, Haverman L, Hollak CEM, Rubio-Gozalbo ME i wsp. *The challenges of classical galactosemia: HRQoL in pediatric and adult patients*. *Orphanet. J. Rare Dis.* 2023; 18(1): 135.
12. Randall JA, Sutter C, Raither L, Wang S, Bailey E, Perfetti R i wsp. *Understanding the patient experience of Classic Galactosemia in pediatric and adult patients: Increased disease burden, challenges with daily living, and how they evolve over time*. *J. Patient Rep. Outcomes* 2023; 7(1): 95.
13. Hoedt ten AE, Maurice-Stam H, Boelen CCA, Rubio-Gozalbo ME, Spronsen van FJ, Wijburg FA i wsp. *Parenting a child with phenylketonuria or galactosemia: Implications for health-related quality of life*. *J. Inherit. Metab. Dis.* 2011; 34(2): 391–398.
14. Peter B, Davis J, Cotter S, Belter A, Williams E, Stumpf M i wsp. *Toward preventing speech and language disorders of known genetic origin: First post-intervention results of Babble Boot Camp in children with classic galactosemia*. *Am. J. Speech Lang. Pathol.* 2021; 30(6): 2616–2634.
15. Timmers I, Hurk den van J, Di Salle F, Rubio-Gozalbo ME, Jansma BM. *Language production and working memory in classic galactosemia from a cognitive neuroscience perspective: Future research directions*. *J. Inherit. Metab. Dis.* 2011; 34(2): 367–376.
16. Potter NL, Nievergelt Y, Shriberg LD. *Motor and speech disorders in classic galactosemia*. *JIMD Rep.* 2013; 11: 31–41.
17. Randall JA, Sutter C, Wang S, Bailey E, Raither L, Perfetti R i wsp. *Qualitative interviews with adults with Classic Galactosemia and their caregivers: Disease burden and challenges with daily living*. *Orphanet. J. Rare Dis.* 2022; 17(1): 138.
18. Gray DE. *Gender and coping: The parents of children with high functioning autism*. *Soc. Sci. Med.* 2003; 56(3): 631–642.
19. Martin MJ, Sturge-Apple ML, Davies PT, Gutierrez G. *Attachment behavior and hostility as explanatory factors linking parent–adolescent conflict and adolescent adjustment*. *J. Fam. Psychol.* 2019; 33(5): 586–596.
20. Suris J, Michaud P, Viner R. *The adolescent with a chronic condition. Part I: Developmental issues*. *Arch. Dis. Child.* 2004; 89(10): 938–942.
21. Altemus M, Sarvaiya N, Neill Epperson C. *Sex differences in anxiety and depression clinical perspectives*. *Front. Neuroendocrinol.* 2014; 35(3): 320–330.

Autor korespondencyjny: Amanda Krzywdzińska
e-mail: amanda.krzywdzinska@imid.med.pl