

Korzystanie z pomocy psychologicznej i psychiatrycznej przez opiekunów rodzinnych osób z zespołem Angelmana: badanie przekrojowe

Psychological and psychiatric service use among family caregivers of individuals with Angelman Syndrome: A cross-sectional study

Jan Domaradzki¹, Karolina Pospieszyńska-Martysiuk²,
Hanna Dianow², Joanna Węgrzyn², Dariusz Walkowiak³

¹ Katedra Nauk Społecznych i Humanistycznych,
Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

² Fundacja FAST POLAND – Fundacja Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland,
al. Grunwaldzka 5, 80-236 Gdańsk

³ Zakład Organizacji i Zarządzania w Opiece Zdrowotnej,
Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Summary

Aim. This study aims to assess the perceived impact of caregiving for persons with Angelman Syndrome (AS) on the health of family caregivers and the extent and costs of using psychological and psychiatric services.

Material and methods. An anonymous, computer-assisted online survey among 84 family caregivers was conducted in collaboration with the Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland.

Results. 86.9% of caregivers experienced a negative impact of long-term caregiving on their physical and mental health. Many parents neglected their own health needs, including undergoing medical examinations (81%), taking prescribed medications (41.7%), engaging in physical activity (81%), and maintaining healthy dietary habits (53.5%). 63.1% of parents reported seeking specialist consultations or participating in health-related interventions, while 33.3% used professional psychological and psychiatric care, including pharmacotherapy (15.5%). A correlation was observed between the use of psychological and psychiatric services and both the age of the individual with AS and the occurrence of epileptic seizures in the past year. Most of the costs of the parents' psychological and psychiatric care incurred in 2024 were covered by private funds. While the total expenditure for such care amounted to 32,604.50 Euros, 96.2% of this sum was paid exclusively out of pocket.

Conclusions. To alleviate caregiver stress and burden, there is an urgent need to develop effective interventions and emotional support systems for caregivers. It is necessary to adopt a comprehensive approach to the mental health of families of individuals with AS, incorporating professional psychological and psychiatric care. Additionally, adjustments in the reimbursement system for psychiatric services provided to caregivers are needed.

Słowa kluczowe: zespół Angelmana, opiekunowie rodzinni, koszty opieki zdrowotnej

Key words: Angelman syndrome, family caregivers, health expenditure

Wprowadzenie

Zespół Angelmana (ZA) (ICD-10: Q93.51, ICD-11: LD90.0, ORPHA: 72, OMIM: 105830) to rzadkie uwarunkowane genetycznie zaburzenie neurorozwojowe [1], które powstaje w wyniku kilku mechanizmów genetycznych: 65–75% przypadków wynika z delecji w regionie matczynego chromosomu 15q11–q13, około 10–15% przypadków jest spowodowanych przez mutację punktową w obrębie matczynej kopii genu *UBE3A*, 3–4% przez defekt centrum imprintingu (*Imprinting Center Defect* – ICD), a 3–5% przez ojcowską jednorodzicielską disomię (*Uniparental Disomy* – UPD) [2–4]. Około 1% populacji to osoby z mozaicyzmem. Podłoże genetyczne ZA wpływa przy tym na zakres i intensywność objawów choroby, a także na zakres sprawowanej opieki i poczucie obciążenia opiekunów [5]. Występowanie ZA określa się na 1 na 10 000–25 000 żywych urodzeń, a liczbę osób z ZA na świecie szacuje się na mniej więcej 500 000 [6]. W Globalnym Rejestrze Zespołu Angelmana (*Global Angelman Syndrome Registry*), największej na świecie, międzynarodowej bazie danych dotyczącej tego zaburzenia, na chwilę obecną zarejestrowanych jest 141 osób z Polski [7].

Choć ZA cechuje się szerokim spektrum objawów, to najczęściej występują: niepełnosprawność intelektualna w stopniu znacznym lub głębokim, niepełnosprawność motoryczna, zaburzenia równowagi, brak lub minimalny rozwój mowy, padaczka oraz problemy ze snem [8–11]. Typowe dla zespołu są również pewne cechy twarzy: mikrocefalia, prognatia żuchwowa, makroglossia, szerokie usta i szeroko rozstawione zęby oraz głęboko osadzone oczy [8, 12, 13]. U osób z ZA występuje szczególnie fenotyp zachowań, który obejmuje: radosne usposobienie, nieadekwatne napady śmiechu połączone z machaniem rękoma, drżenie kończyn, problemy z koncentracją, nadpobudliwość, zaburzenia jedzenia, przełykania i ssania oraz nadmierne ślinienie, zachowania (auto)agresywne (uderzanie głową, uderzanie i kopanie, gryzienie i drapanie, wrywanie włosów, krzyk), wydawanie głośnych, powtarzających się dźwięków, a także skocynacja wodą [3, 8, 12]. Nierzadko występują zaburzenia towarzyszące, w tym skolioza, nawrotowe wymioty/nudności czy zaburzenia ze spektrum autyzmu [10, 14].

Ze względu na złożony obraz kliniczny ZA stanowi wyzwanie diagnostyczne, przez co może być mylony z innymi zespołami genetycznymi, co skutkuje wydłużającą się odyseją diagnostyczną [9, 14–18]. Stąd jedynym pewnym sposobem diagnozy ZA są badania genetyczne, w tym między innymi: test metylacji, badanie MS-MLPA, badanie mikromacierzy, FISH, a w wypadku mutacji *UBE3A* sekwencjonowanie genu [13, 19]. Dotychczas nie została zatwierdzona żadna skuteczna terapia ZA, ale

trwają badania przedkliniczne oraz kliniczne I, II i III fazy nad transformującymi terapiami dla tego zaburzenia. Na chwilę obecną leczenie jest głównie objawowe i obejmuje: farmakoterapię (np. leki przeciwnapadowe), rehabilitację ruchową, terapię zajęciową, psychologiczną, manualną, integrację sensoryczną, trening logopedyczny oraz komunikację alternatywną i wspomagającą (AAC) [20]. Mimo braku dostępnego leczenia przyczynowego oczekiwana długość życia osób z ZA jest podobna do tej u osób zdrowych [21], choć może być skrócona o 10–15 lat, co bywa spowodowane nagłą niespodziewaną śmiercią podczas snu lub nagłą niespodziewaną śmiercią w padaczkę [22].

Osoby z ZA wymagają stałej i wieloaspektowej opieki w domu, intensywnej rehabilitacji, a często także hospitalizacji [23]. Sprawowanie długoterminowej opieki nad chorym skutkuje licznymi obciążeniami rodziców, prowadząc do pogorszenia ich zdrowia fizycznego (brak snu, chroniczne zmęczenie, problemy z kręgosłupem, urazy spowodowane zachowaniami agresywnymi), psychicznego (podwyższony i wydłużający się poziom niepokoju, depresja, poczucie bezradności, chwiejność emocjonalna) i społecznego (dezorganizacja życia rodzinnego, izolacja społeczna, poczucie osamotnienia) [24–28]. Odczucia te potęgują duże koszty finansowe związane z chorobą – chodzi zarówno o bezpośrednie wydatki na opiekę medyczną, w tym badania diagnostyczne [9, 29, 30], jak i te wynikające z konieczności ograniczenia lub rezygnacji z pracy zawodowej, najczęściej przez matkę [31]. Konsekwencje tego stanu rzeczy to silnie odczuwany stres opiekuńczy, poczucie obciążenia opieką i obniżona jakość życia [5, 9, 25, 27, 28, 30, 32]. Dostępne badania dowodzą przy tym, że opiekunowie osób z ZA mają większe poczucie obciążenia niż rodzice dzieci z innymi zaburzeniami neurorozwojowymi i rzadkimi zespołami genetycznymi [30, 33–35] i są szczególnie narażeni na kryzysy zdrowia psychicznego oraz korzystanie z opieki psychiatrycznej [9, 14–18].

Choć wcześniejsze badania pokazały, że opieka nad osobą z ZA w Polsce jest prowadzona zgodnie ze standardami europejskimi i światowymi, to rodziny borykają się z ograniczonym dostępem do diagnostyki genetycznej. Problemem jest także często ograniczona wiedza lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej na temat chorób rzadkich. Innym problemem jest brak opieki koordynowanej i kompleksowego systemu wsparcia dla rodzin [9]. Do dziś nie są jednak znane zakres i koszty korzystania z opieki psychiatrycznej przez opiekunów rodzinnych osób z ZA. Stąd jako część szerszego projektu dotyczącego kosztów ekonomicznych związanych ze sprawowaniem opieki nad osobą z ZA celem tego badania było oszacowanie postrzeganego wpływu opieki na: (1) zdrowie opiekunów, (2) zakres korzystania z opieki psychologiczno-psychiatrycznej oraz (3) oszacowanie kosztów tej opieki dla opiekunów.

Material i metody

Badanie zostało zaprojektowane jako badanie zorientowane na pacjenta (*patient-oriented research*) [36, 37], a więc przy jego opracowaniu i realizacji ściśle współpracowano z organizacją pacjencką Fundacją Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Poland – Fundacją FAST Poland (<https://www.cureangelman>).

pl). Ze względu na wyznaczone cele badania istotne było bowiem zaangażowanie opiekunów jako partnerów w projekcie, co pozwoliło skoncentrować się na priorytetach zdefiniowanych przez rodziców. Stąd, jako równorzędny partner zespołu badawczego, Fundacja FAST Poland była zaangażowana w tworzenie narzędzia badawczego i gromadzenie danych. Wspólnie z Fundacją zaprojektowano anonimową, wspomaganą komputerowo ankietę internetową do samodzielnego wypełnienia. Jej celem była ocena zakresu i kosztów korzystania z opieki psychologiczno-psychiatrycznej przez opiekunów osób z ZA.

Badanie uzyskało zgodę Komisji Bioetycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu (KB – 660/24 z dnia 9.10.2024). Ponadto zostało zatwierdzone przez zarząd Fundacji FAST Poland. Zgodnie z Deklaracją Helsińską przed wypełnieniem ankiety wszyscy uczestnicy wyrazili pisemną świadomą zgodę na udział w badaniu [38].

Uczestnicy badania

Ze względu na rzadki charakter choroby i fakt, że w Polsce brak rejestru pacjentów z ZA, rekrutacja uczestników odbywała się przy pomocy organizacji pacjentów Fundacji FAST Poland, która prowadziła rekrutację opiekunów za pośrednictwem wewnętrznych kanałów komunikacji, w tym strony internetowej, Facebooka oraz własnej skrzynki mailowej.

Warunki uczestnictwa w badaniu to: (1) ukończenie 18 lat, (2) bycie głównym opiekunem rodzinnym sprawującym opiekę nad osobą z ZA, (3) diagnoza ZA potwierdzona w badaniu molekularnym, (4) posługiwanie się językiem polskim, (5) dostęp do Internetowego Konta Pacjenta (IKP), (6) umiejętność obsługi urządzeń elektronicznych umożliwiających udział w badaniu online oraz (7) wyrażenie pisemnej świadomej zgody na udział w badaniu.

Narzędzie badawcze

Na podstawie przeglądu literatury na temat kosztów związanych z opieką nad osobą z ZA stworzono autorski kwestionariusz służący do oceny postrzeganego wpływu opieki na zdrowie opiekunów oraz zakres korzystania z opieki psychiatrycznej, który został następnie poddany badaniu pilotażowemu na grupie pięciorga rodziców. W badaniu opiekunowie byli retrospektywnie pytani o to, czy sprawowanie opieki nad osobą z ZA miało wpływ na: (1) ich zdrowie, (2) ich zachowania medyczne i zdrowotne, (3) korzystanie z opieki zdrowotnej i ze wsparcia dobrostanu psychicznego oraz (4) poniesione koszty opieki psychologiczno-psychiatrycznej. Dodatkowo kwestionariusz zawierał kilka pytań o dane demograficzne rodzica i osoby z ZA.

Badani tylko raz, retrospektywnie wypełniali kwestionariusz, oceniając wpływ opieki na wymienione wyżej aspekty funkcjonowania w okresie ostatnich 12 miesięcy (od 1 stycznia do 31 grudnia 2024 roku), używając 5-punktowej skali Likerta lub wpisując dane z IKP.

Procedura

Badanie przeprowadzono w ciągu dwóch miesięcy od stycznia do lutego 2025 roku za pośrednictwem strony www, mediów społecznościowych i wewnętrznego mailingu Fundacji FAST Poland. Na pierwszym etapie badania uczestnicy otrzymali zaproszenie do udziału w projekcie, w którym zostali poinformowani o składzie zespołu badawczego, celach i metodzie badania oraz sposobie jego realizacji i prezentacji wyników. Powiadomiono ich także o anonimowym, dobrowolnym i poufnym charakterze badania. Następnie Fundacja FAST Poland rozesłała do wszystkich uczestników zakwalifikowanych do badania instrukcję wypełniania kwestionariusza oraz obsługi IKP. Uczestnicy zostali poinformowani o zakresie badania z wyprzedzeniem, co umożliwiała przygotowanie się do odpowiedzi na pytania dotyczące kosztów procedur. W wypadku procedur płatnych ze źródeł prywatnych respondenci mieli czas na odnalezienie dokumentów, własnych notatek czy przygotowanie danych z IKP. Po podpisaniu elektronicznego formularza świadomej zgody na udział w badaniu opiekunowie uzyskali dostęp do kwestionariusza online. Za udział w badaniu opiekunowie nie otrzymali rekompensaty finansowej.

Analiza statystyczna

Do analizy danych wykorzystano statystykę opisową. Pytania dotyczące korzystania z różnych form opieki specjalistycznej zostały poddane analizie logistycznej w układzie dychotomicznym („korzystam” vs. „nie korzystam”). Regresja logistyczna została zastosowana do analizy zmiennych socjodemograficznych, uwzględniając wiek osoby z ZA jako kowariant. Badane czynniki obejmowały poziom wykształcenia, wiek opiekuna, płeć, aktywność zawodową oraz występowanie napadów padaczkowych u podopiecznego w ciągu ostatniego roku. Analizy statystyczne przeprowadzono z wykorzystaniem programu JASP (wersja 0.18.3).

Wyniki

Do udziału w badaniu zgłosiło się 84 głównych opiekunów, w tym 79 matek (94%) i 5 ojców (6%) (tab. 1). Wiek badanych rodziców wahał się od 29 do 55 lat (średnia 39,4 lat). Aktywnych zawodowo było 45,2% opiekunów, natomiast ponad połowa badanych deklarowała brak zatrudnienia z powodu obowiązków opiekuńczych (54,8%).

Tabela 1. Cechy społeczno-demograficzne opiekunów

	N (%)
<i>Płeć</i>	
kobieta	79 (94)
mężczyzna	5 (6)
<i>Wiek (w latach)</i>	
zakres	29–55

dalszy ciąg tabeli na następnej stronie

średnia (SD)	39,4 (6,3)
mediana	39
<i>Aktywność zawodowa</i>	
tak	38 (45,2)
nie	46 (54,8)

Wśród osób z ZA proporcja mężczyzn i kobiet rozkładała się po równo, z kolei ich wiek wahał się od 1 roku do 26 lat (średnia 8,8 lat) (tab. 2). Podczas gdy najwięcej osób miało genotyp wynikający z delecji w regionie 15q11–q13 (81%), u 8,3% wynikał on z mutacji genu *UBE3A*, u 4,8% z ojcowskiej jednorodzicielskiej disomii, a u 2,4% z defektu centrum imprintingu. Ponad połowa osób z ZA doświadczyła napadów padaczkowych w ciągu ostatniego roku (51,2%).

Tabela 2. Charakterystyka osób z zespołem Angelmana

	<i>N (%)</i>
<i>Płeć</i>	
dziewczynka/kobieta	42 (50)
chłopiec/mężczyzna	42 (50)
<i>Wiek (w latach)</i>	
zakres	1–26
średnia (SD)	8,8 (5,4)
mediana	8
<i>Genotyp określony w czasie diagnozy</i>	
delecja w regionie 15q11–q13	68 (81)
mutacja genu <i>UBE3A</i>	7 (8,3)
ojcowska jednorodzicielska disomia (UPD)	4 (4,8)
defekt centrum imprintingu	2 (2,4)
inny	3 (3,6)
<i>Obecność napadów padaczkowych w ciągu ostatniego roku</i>	
tak	43 (51,2)
nie	41 (48,8)

W grupie opiekunów 86,9% z nich deklarowało, że sprawowanie opieki nad osobą z ZA wpłynęło negatywnie na ich zdrowie (tab. 3), 81% rodziców przyznało, że nie ma czasu lub środków na regularne badania lekarskie, a 41,7% – że nie wykupuje dla siebie leków. U 81% rodziców sprawowanie opieki wymusiło rezygnację z aktywności fizycznej, 42,9% badanych wskazało, że nie przyjmuje suplementów witaminowych, a 53,5%, że pogorszyła się jakość ich diety.

Tabela 3. Wpływ opieki nad osobą z zespołem Angelmana na zdrowie opiekuna

Zdecydowanie nie <i>n (%)</i>	Raczej nie <i>n (%)</i>	Nie wiem <i>n (%)</i>	Raczej tak <i>n (%)</i>	Zdecydowanie tak <i>n (%)</i>
<i>Sprawowanie opieki nad osobą z ZA miało negatywny wpływ na zdrowie opiekuna</i>				
1 (1,2)	3 (3,6)	7 (8,3)	31 (36,9)	42 (50)
<i>Nie mam czasu i/lub środków na regularne badania lekarskie</i>				
1 (1,2)	12 (14,3)	3 (3,6)	23 (27,4)	45 (53,6)
<i>Nie wykupuję leków dla siebie</i>				
18 (21,4)	24 (28,6)	7 (8,3)	14 (16,7)	21 (25)
<i>Zrezygnowałem z aktywności fizycznej</i>				
7 (8,3)	6 (7,1)	3 (3,6)	32 (38,1)	36 (42,9)
<i>Nie biorę suplementów witaminowych</i>				
14 (16,7)	31 (36,9)	3 (3,6)	22 (26,2)	14 (16,7)
<i>Pogorszyła się jakość mojej diety</i>				
12 (14,3)	24 (28,6)	3 (3,6)	17 (20,2)	28 (33,3)

W grupie opiekunów 63,1% z nich deklaroowało, że w związku ze sprawowaniem opieki korzystało z indywidualnych wizyt u specjalistów lub uczestniczyło w zajęciach fizycznych mających poprawić ich zdrowie, z czego 29,8% korzystało z wizyt finansowanych ze składek obowiązkowego ubezpieczenia zdrowotnego (tab. 4). Natomiast 33,3% rodziców raportowało udział w indywidualnych lub grupowych sesjach terapeutycznych z psychologiem, psychiatrą lub innym specjalistą zdrowia psychicznego, a 15,5% przyjmowało leki psychiatryczne.

Tabela 4. Korzystanie z opieki zdrowotnej i ze wsparcia dobrostanu opiekunów

	<i>N (%)</i>
<i>W związku z opieką korzystano z indywidualnych wizyt u specjalistów lub uczestniczono w zajęciach ćwiczeń fizycznych (np. jogi lub zajęciach „zdrowego kręgosłupa”) mających na celu poprawę zdrowia</i>	
tak	53 (63,1)
nie	31 (36,9)
<i>Korzystano z wizyt specjalistycznych finansowanych ze składek obowiązkowego ubezpieczenia zdrowotnego</i>	
tak	25 (29,8)
nie	59 (70,2)
<i>W związku z opieką uczestniczono w indywidualnych wizytach lub sesjach terapii grupowej z psychologiem, psychiatrą lub innym specjalistą zdrowia psychicznego, aby poprawić swoje zdrowie</i>	
tak	28 (33,3)
nie	56 (66,7)

dalszy ciąg tabeli na następnej stronie

<i>W związku z opieką stosowano psychiatryczną terapię farmakologiczną</i>	
tak	13 (15,5)
nie	71 (84,5)

Wyniki analizy regresji logistycznej w różnych modelach wykazały, że korzystanie z opieki medycznej, w tym ze wsparcia psychologiczno-psychiatrycznego przez opiekunów, jest istotnie powiązane z wiekiem osoby z ZA oraz występowaniem u niej napadów padaczkowych w minionym roku (tab. 5). Zaobserwowano związek między wiekiem chorego a korzystaniem przez opiekunów ze specjalistycznych wizyt finansowanych ze składek obowiązkowego ubezpieczenia zdrowotnego (OR = 1,101). Oznacza to, że im starsze dziecko, tym większe prawdopodobieństwo korzystania przez rodzinę z takiej formy opieki. Dodatkowo stwierdzono, że występowanie napadów padaczkowych istotnie zwiększało prawdopodobieństwo korzystania przez opiekunów z indywidualnych lub grupowych sesji terapeutycznych (OR = 2,727) oraz z psychiatrycznej terapii farmakologicznej (OR = 6,187).

Tabela 5. Analiza regresji logistycznej czynników związanych z wykorzystaniem opieki zdrowotnej i wsparcia dobrostanu opiekunów

	<i>W związku z opieką korzystano z indywidualnych wizyt u specjalistów lub uczestniczono w zajęciach ćwiczeń fizycznych (np. jogi lub zajęciach „zdrowego kręgosłupa”) mających na celu poprawę zdrowia</i>	<i>Korzystano z wizyt specjalistycznych finansowanych ze składek obowiązkowego ubezpieczenia zdrowotnego</i>	<i>W związku z opieką uczestniczono w indywidualnych wizytach lub sesjach terapii grupowej z psychiatrą, psychologiem lub innym specjalistą zdrowia psychicznego, aby poprawić swoje zdrowie</i>	<i>W związku z opieką stosowano psychiatryczną terapię farmakologiczną</i>
	OR (95% CI)	OR (95% CI)	OR (95% CI)	OR (95% CI)
Intercept		0,179*** (0,062–0,468)	0,290** (0,138–0,610)	0,191*** (0,013–0,231)
wiek osoby z ZA		1,101* (1,006–1,206)		
wiek opiekuna				
wykształcenie				
pracujący vs. niepracujący				
matki vs. ojcowie				
napady padaczkowe w ciągu ostatniego roku vs. brak napadów			2,727* (1,049–7,090)	6,187* (1,274–30,042)

dalszy ciąg tabeli na następnej stronie

genotyp				
R ² Nagelkerke	0	0,078	0,072	0,137
wartość p dla modelu	0	0,03	0,04	0,01

* $p < 0,05$; ** $p < 0,01$; *** $p < 0,001$

Pośród 28 opiekunów, którzy w ciągu 2024 roku korzystali z opieki psychologiczno-psychiatrycznej, 100% respondentów opłacało indywidualne lub grupowe terapie ze specjalistą zdrowia psychicznego ze środków prywatnych, a 53,6% korzystało także ze wsparcia Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ) (tab. 6). Całkowity koszt tych terapii wynosił 101 995,32 PLN, przy czym 97,8% tej kwoty opiekunowie pokryli ze środków prywatnych, a tylko 2,2% pokryto ze środków NFZ. Dodatkowo spośród 13 rodziców, którzy deklarowali korzystanie z psychiatrycznej terapii farmakologicznej, wszyscy opłacali ją ze środków prywatnych, a 69,2% rodziców korzystało dodatkowo z refundacji NFZ. Całkowity koszt psychiatrycznej terapii farmakologicznej wynosił 37 323,72 PLN i 91,8% tej kwoty opiekunowie pokryli ze środków prywatnych. Z kolei łączna kwota finansowania opieki psychologiczno-psychiatrycznej wynosiła 139 319,04 PLN – ze środków publicznych opłacono zaledwie 3,8% wszystkich kosztów, z czego na sesje terapeutyczne wydano 2274,72 PLN (1,6%), a na terapię farmakologiczną 3056,76 PLN (2,2%).

Tabela 6. Koszty i wykorzystanie opieki psychiatrycznej i psychologicznej wśród opiekunów

	Liczba opiekunów $n = 28$	Całkowity koszt PLN (%)
<i>W związku z opieką uczestniczono w indywidualnych wizytach lub sesjach terapii grupowej z psychiatrą, psychologiem lub innym specjalistą zdrowia psychicznego, aby poprawić swoje zdrowie</i>		
środki prywatne	28 (100)	99 720,6 (97,8)
środki publiczne (NFZ)	15 (53,6)	2 274,72 (2,2)
całkowity koszt indywidualnych lub grupowych sesji terapeutycznych		101 995,32 (100)
	$n = 13$	PLN (%)
<i>W związku z opieką stosowano psychiatryczną terapię farmakologiczną</i>		
środki prywatne	13 (100)	34 266,96 (91,8)
środki publiczne (NFZ)	9 (69,2)	3 056,76 (8,2)
całkowity koszt psychiatrycznej terapii farmakologicznej		37 323,72 (100)
<i>Całkowity koszt opieki psychiatrycznej i psychologicznej</i>		139 319,04 (100)
całkowity koszty opieki ze środków prywatnych		133 987,56 (96,2)
całkowity koszty opieki ze środków publicznych		5 331,48 (3,8)

Dyskusja

Uzyskane wyniki podkreślają złożony wpływ sprawowania długoterminowej opieki nad osobą z ZA na zdrowie i dobrostan psychiczny rodziców, wskazując na pilną potrzebę systemowego wsparcia dostosowanego do ich specyficznych potrzeb. Wielu opiekunów doświadcza znacznego obciążenia emocjonalnego i psychicznego, dlatego konieczne jest stworzenie kompleksowego systemu pomocy oraz skutecznych interwencji, które będą odpowiadać na ich realne potrzeby [25, 27], zwłaszcza że polityka zdrowotna i społeczna przyjęta w ramach „Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025” koncentruje się na pacjentach, pomijając jednocześnie sytuację psychospołeczną opiekunów. Tymczasem opublikowane niedawno badania dowodzą, że rodzice (a szczególnie matki) osób z ZA doświadczają obniżonej jakości życia, wysokiego poziomu stresu i obciążenia rodzicielskiego oraz poważnego obciążenia finansowego [28]. Co więcej, badania sugerują, że wymagania opiekuńcze związane z opieką nad osobą z ZA sprawiają, że ta grupa opiekunów ma większe poczucie obciążenia niż rodzice dzieci z innymi zaburzeniami neurorozwojowymi [30, 33–35]. Są także bardziej narażeni na kryzysy zdrowia psychicznego i korzystanie z opieki psychiatrycznej [9, 14–18]. Stąd niezbędne jest wprowadzenie rozwiązań wspierających dobrostan psychiczny całych rodzin osób z ZA, w tym zapewnienie dostępu do opieki psychologicznej i psychiatrycznej, wsparcia emocjonalnego oraz refundacji tych usług.

Przeprowadzone badanie pozwoliło poczynić kilka istotnych ustaleń: (1) większość opiekunów osób z ZA odczuwa negatywny wpływ sprawowania długoterminowej opieki na własne zdrowie; (2) wyzwania związane z opieką sprawiają, że rodzice zaniedbują własne potrzeby zdrowotne; (3) choć $\frac{1}{3}$ rodziców korzysta z profesjonalnej opieki psychologiczno-psychiatrycznej, w tym terapii farmakologicznej, to przeważająca część kosztów z tym związanych jest pokrywana ze środków prywatnych.

Nasze badanie potwierdza wyniki uzyskane przez innych badaczy, którzy wykazali, że wymagania wynikające z opieki nad osobą z ZA skutkują silnym, wydłużonym stresem i poczuciem obciążenia oraz wpływają niekorzystnie na różne obszary funkcjonowania opiekunów, w tym na ich zdrowie fizyczne, psychiczne i emocjonalne [25, 27, 28]. Choć sprawowanie opieki nad osobą z ZA może być źródłem osobistej satysfakcji [24, 39], to rodzice doświadczają wielu negatywnych emocji, w tym niepokoju, niepewności, lęku, depresji, poczucia utraty kontroli i bezradności, a także przygnębienia, złości i poczucia winy [25–27]. Wykazano, że z racji typowych dla ZA problemów ze snem, brakiem ciągłości snu i nocnym pobudzeniem rodzice doświadczają chronicznego zmęczenia, raportują wysoki poziom przemęczenia i obniżoną jakość życia [5, 40, 41].

Wyniki te są istotne, bo choć Pelentsov i wsp. [42] wykazali, że niezależnie od rodzaju choroby rzadkiej dotykającej pacjentów ich opiekunowie czują się fizycznie wyczerpani, cierpią na zaburzenia snu, zmęczenie, utratę apetytu i wagi, bóle głowy i częste przeziębienia [42], to istniejące badania sugerują zarazem, że rodzice dzieci z ZA doświadczają silniejszych stresorów niż rodzice dzieci z innymi problemami neurorozwojowymi lub dzieci zdrowych i częściej cierpią na depresję i stany lękowe. Przykładowo Adams i wsp. [34, 35] pokazali, że o ile lęk, depresja i poczucie obciążenia

są powszechne u rodziców dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi, o tyle u opiekunów dzieci z ZA są one szczególnie wysokie i wiążą się z dużym natężeniem trudnych zachowań u dzieci oraz ich przewlekłym charakterem. Również Griffith i wsp. [24] zaobserwowali wyższy poziom klinicznego lęku i depresji u rodziców dzieci z ZA niż u opiekunów dzieci z innymi rzadkimi zespołami genetycznymi, ze spektrum autyzmu i zdrowych dzieci. Opublikowane niedawno badanie porównawcze polskich opiekunów także ujawniło, że ze względu na napady padaczkowe, problemy ze snem oraz deficyty mobilności rodzice dzieci z ZA deklarowali znacznie niższą jakość życia i wyższe poczucie obciążenia niż rodzice dzieci z zespołami delecji 22q11 i Williamsa [33].

Uzyskane przez nas wyniki potwierdzają, że z powodu czasochłonności i dużej liczby czynności opiekuńczych oraz ilości energii, jaką rodzice poświęcają na wykonywanie takich zadań, jak karmienie, kąpanie, ubieranie, czynności higieniczne i pielęgnacyjne czy obowiązki związane z koniecznością zagwarantowania odpowiedniej opieki medycznej podopiecznemu, wielu opiekunów deklaruje, że rzadko dba o własne zdrowie. Rodzice priorytetowo traktują opiekę nad chorym dzieckiem, przez co nie mają czasu na odpoczynek i często zaniedbują własne potrzeby zdrowotne, w tym regularne badania lekarskie, ograniczają spożycie własnych leków, aktywność fizyczną i zaniedbują własne nawyki żywieniowe [43–45]. Potwierdza to obserwację, że aby pomóc choremu dziecku, nawet gdy sami są chorzy, opiekunowie rzadko szukają pomocy medycznej, co powoduje pogorszenie ich stanu zdrowia i samopoczucia [46]. W konsekwencji rodzice osób z chorobami rzadkimi raportują nieodpowiednią ilość snu, zapominanie o przyjmowaniu leków i zaniedbywanie wizyt lekarskich; często opóźniają realizację własnych potrzeb zdrowotnych lub z nich rezygnują, aby pozostać w domu i opiekować się swoimi bliskimi [47, 48]. Wcześniejsze badania wykazały, że rodzice i inni opiekunowie rodzinni zwykle zaniedbują swój sen, dobre samopoczucie emocjonalne, szczęście czy realizację własnych planów i zainteresowań. W konsekwencji ponad połowa rodziców raportuje pogorszenie własnego stanu zdrowia fizycznego, psychicznego i społecznego, a wśród najczęstszych dolegliwości wymieniają: przewlekły stres, problemy ze snem i chroniczne zmęczenie, brak energii i depresję [49–51].

Z naszego badania wynika wreszcie, że choć wielu opiekunów dzieci z ZA korzysta z profesjonalnej opieki psychologiczno-psychiatrycznej, w tym terapii farmakologicznej, to zdecydowana większość kosztów tej opieki jest pokrywana ze środków prywatnych. Współgra to z obserwacją, że choć wielu opiekunów rodzinnych osób z chorobami rzadkimi doświadcza depresji, zaburzeń lękowych i innych negatywnych stanów emocjonalnych, to nie dysponują oni należyтым systemem wsparcia emocjonalnego i społecznego [52]. Liczne istniejące badania dowodzą, że brakuje kompleksowego wsparcia psychologicznego dla rodzin opiekujących się dziećmi z ZA, a wiele z nich zgłasza, że dostęp do wsparcia emocjonalnego, poradnictwa psychologicznego, terapii lekowej i opieki wytchnieniowej jest utrudniony [9, 53]. I choć sugeruje się, że wsparcie psychologiczne powinno być oferowane całej rodzinie już w momencie diagnozy, to nasze badanie ujawnia, że niemal wszyscy rodzice muszą go poszukiwać we własnym zakresie i sami ponoszą wysokie koszty terapii

psychologiczno-psychiatrycznej. Również badanie Bourrata i wsp. [54] wykazało, że spośród 31% opiekunów, którzy zdecydowali się na terapię psychologiczną, 80% musiało pokryć jej koszty samodzielnie, a niemal połowa rodziców, którzy nie skorzystali z tej formy opieki, jako czynnik zniechęcający podała właśnie koszty. Z kolei we wcześniejszym badaniu polskich opiekunów dzieci z chorobami rzadkimi ustalono, że pomimo doświadczania problemów zdrowotnych wielu rodziców czuje się ignorowanych przez system opieki zdrowotnej i sugeruje, że ich własne potrzeby, w tym wsparcie psychiczne i emocjonalne, są niezaspokojone [53]. Stąd wskazuje się, że opiekunowie sprawujący opiekę nad chorym członkiem rodziny są, w stosunku do osób niesprawiających takiej opieki, znacznie bardziej narażeni na ryzyko zaburzeń depresyjnych i lękowych oraz pogorszenie zdrowia fizycznego; są oni także bardziej narażeni na brak dodatkowego ubezpieczenia zdrowotnego i niekorzystanie z usług opieki zdrowotnej [55].

Ograniczenia badania

Choć jest to pierwsza w Polsce próba oszacowania deklarowanego wpływu opieki nad osobą z ZA na zdrowie opiekunów rodzinnych i zakres korzystania przez nich z opieki psychologiczno-psychiatrycznej oraz kosztów tej opieki, to nasze badanie ma kilka ograniczeń. Po pierwsze, w badaniu wzięła udział stosunkowo mała kohorta respondentów. Należy jednak zauważyć, że z racji rzadkiego charakteru choroby oraz z braku rejestru chorób rzadkich w Polsce nie jest znana dokładna liczba pacjentów z ZA i rodzin opiekujących się takimi pacjentami w kraju. Co więcej, ponieważ dane zbierano z gospodarstw domowych, liczbę 84 odpowiedzi należy uznać za wysoką. Po drugie, badanie miało charakter retrospektywny, a część danych opiera się na subiektywnej ocenie opiekunów, bez możliwości ich dokładnej weryfikacji. Lecz i tu należy podkreślić, że dane dotyczące pacjenta, korzystania z opieki psychologiczno-psychiatrycznej oraz jej kosztów refundowanych przez NFZ były pobierane przez respondentów z IKP. Po trzecie, raportowany zakres korzystania z opieki psychologiczno-psychiatrycznej oraz deklarowana wysokość jej kosztów płaconych przez opiekunów ze środków prywatnych mogą być obciążone błędem ze względu na brak szczegółowych informacji u niektórych opiekunów lub zawodność pamięci. Po czwarte, badanie przeprowadzono w formie ankiety internetowej, co mogło mieć wpływ na proces rekrutacji badanych. Ponieważ jednak ZA jest chorobą rzadką, a w Polsce brakuje rejestru takich pacjentów, rekrutacja uczestników była prowadzona przez organizację pacjencką – Fundację FAST Poland, dla której internetowa strona www, profil na Facebooku i wewnętrzny mailing są głównymi narzędziami komunikacji. Pewnym ograniczeniem mogło być i to, że jak każdy system, IKP może zawierać błędne informacje. Kolejnym ograniczeniem badania jest znaczna nierównowaga płciowa wśród respondentów – zdecydowaną większość stanowiły kobiety, a jedynie pięciu badanych opiekunów to mężczyźni. Może to wprowadzać zniekształcenie wyników związane z płcią i ogranicza możliwość uogólnienia wyników na doświadczenia wszystkich opiekunów. W przyszłych badaniach warto dążyć do bardziej zrównoważonej reprezentacji płci, aby lepiej zrozumieć ewentualne różnice w wyzwaniach i strategiach radzenia sobie zależne od płci.

Wnioski

Uzyskane wyniki wskazują na szereg istotnych implikacji dotyczących poprawy opieki zdrowotnej nad rodzicami osób z ZA. Ponieważ wielu rodziców raportuje, że obciążenia związane z opieką skutkują problemami natury emocjonalnej i psychicznej, istnieje pilna potrzeba opracowania skutecznych interwencji i systemu wsparcia uwzględniających ich potrzeby. Szczególne znaczenie ma zwrócenie uwagi na doświadczanie wielu negatywnych stanów emocjonalnych, zagrażających dobrostanowi psychicznemu opiekunów rodzinnych, którzy łącząc wiele ról, nie mogą liczyć na wsparcie ze strony instytucji państwowych i społecznych. A że przyjęty w zeszłym roku „Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025” koncentruje się na aspektach klinicznych i potrzebach medycznych pacjentów, ale pomija psychospołeczne potrzeby opiekunów, konieczne jest opracowanie interwencji psychologicznych, które mogłyby pomóc zmniejszyć stres opiekuńczy, poczucie obciążenia i poczucie izolacji przeżywane przez wielu opiekunów. Konieczne jest więc promowanie holistycznego podejścia do zdrowia psychicznego rodzin osób z ZA, które powinno uwzględniać wsparcia emocjonalne, profesjonalną opiekę psychologiczno-psychiatryczną dla całej rodziny oraz refundację opieki psychologiczno-psychiatrycznej.

Piśmiennictwo

1. Duis J, Nespeca M, Summers J, Bird L, Bindels-de Heus KGCB, Valstar MJ i wsp. *A multi-disciplinary approach and consensus statement to establish standards of care for Angelman syndrome*. Mol. Genet. Genomic Med. 2022; 10(3): e1843.
2. Buiting K, Williams C, Horsthemke B. *Angelman syndrome – Insights into a rare neurogenetic disorder*. Nat. Rev. Neurol. 2016; 12(10): 584–593.
3. Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J, Knoll JH, Kyllerman M, Laan LA i wsp. *Angelman syndrome 2005: Updated consensus for diagnostic criteria*. Am. J. Med. Genet. A. 2006; 140(5): 413–418.
4. *Angelman Syndrome Genotypes Explained*. FAST. 2025. <https://cureangelman.org> (dostęp: 31.03.2025).
5. Miodrag N, Peters S. *Parent stress across molecular subtypes of children with Angelman syndrome*. J. Intellect. Disabil. Res. 2015; 59(9): 816–826.
6. Tones M, Zeps N, Wyborn Y, Smith A, Barrero RA, Heussler H i wsp. *Does the registry speak your language? A case study of the Global Angelman Syndrome Registry*. Orphanet J. Rare Dis. 2023; 18(1): 330.
7. *Globalny rejestr zespołu Angelmana*. <https://www.angelmanregistry.info/pl/> (dostęp: 27.03.2025).
8. Thibert RL, Larson AM, Hsieh DT, Raby AR, Thiele EA. *Neurologic manifestations of Angelman syndrome*. Pediatr. Neurol. 2013; 48(4): 271–279.
9. Suleja A, Milska-Musa K, Przysło Ł, Bednarczyk M, Kostecki M, Cysewski D i wsp. *Angelman syndrome in Poland: Current diagnosis and therapy status-the caregiver perspective: A questionnaire study*. Orphanet J. Rare Dis. 2024; 19(1): 306.

10. Williams CA. *The behavioral phenotype of the Angelman syndrome*. Am. J. Med. Genet. C Semin. Med. Genet. 2010; 154C(4): 432–437.
11. Samanta D. *Epilepsy in Angelman syndrome: A scoping review*. Brain Dev. 2021; 43(1): 32–44.
12. Clayton-Smith J, Laan L. *Angelman syndrome: A review of the clinical and genetic aspects*. J. Med. Genet. 2003; 40(2): 87–95.
13. Williams CA, Driscoll DJ, Dagli AI. *Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome*. Genet. Med. 2010; 12(7): 385–395.
14. Wheeler AC, Sacco P, Cabo R. *Unmet clinical needs and burden in Angelman syndrome: A review of the literature*. Orphanet J. Rare Dis. 2017; 12(1): 164.
15. Tan WH, Bird LM, Thibert RL, Williams CA. *If not Angelman, what is it? A review of Angelman-like syndromes*. Am. J. Med. Genet. A. 2014; 164A(4): 975–992.
16. Welham A, Lau J, Moss J, Cullen J, Higgs S, Warren G i wsp. *Are Angelman and Prader-Willi syndromes more similar than we thought? Food-related behavior problems in Angelman, Cornelia de Lange, fragile X, Prader-Willi and 1p36 deletion syndromes*. Am. J. Med. Genet. A. 2015; 167A(3): 572–578.
17. Williams CA, Lossie A, Driscoll D, R.C. Phillips Unit. *Angelman syndrome: Mimicking conditions and phenotypes*. Am. J. Med. Genet. 2001; 101(1): 59–64.
18. Roche L, Tones M, Williams MG, Cross M, Simons C, Heussler H. *Caregivers Report on the Pathway to a Formal Diagnosis of Angelman Syndrome: A comparison across genetic etiologies within the Global Angelman Syndrome Registry*. Adv. Neurodev. Disord. 2021; 5(2): 193–203.
19. Dagli A, Buiting K, Williams CA. *Molecular and clinical aspects of Angelman syndrome*. Mol. Syndromol. 2012; 2(3–5): 100–112.
20. Keary CJ, McDougle CJ. *Current and emerging treatment options for Angelman syndrome*. Expert Rev. Neurother. 2023; 23(9): 835–844.
21. Coppus AMW. *People with intellectual disability: What do we know about adulthood and life expectancy?* Dev. Disabil. Res. Rev. 2013; 18(1): 6–16.
22. Gomes AT, Moore A, Cross M, Hardesty C, David K, Sampedro MG i wsp. *Community-Sourced Reporting of Mortalities in Angelman Syndrome (1979–2022)*. Am. J. Med. Genet. A. 2025; 197(4): e63961.
23. Domínguez-Berjón MF, Zoni AC, Esteban-Vasallo MD, Sendra-Gutiérrez JM, Astray-Mochales J. *Main causes of hospitalization in people with Angelman syndrome*. J. Appl. Res. Intellect. Disabil. 2018; 31(3): 466–469.
24. Griffith GM, Hastings RP, Oliver C, Howlin P, Moss J, Petty J i wsp. *Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes*. J. Intellect. Disabil. Res. 2011; 55(4): 397–410.
25. van den Borne HW, van Hooren RH, van Gestel M, Rienmeijer P, Fryns JP, Curfs LM. *Psychosocial problems, coping strategies, and the need for information of parents of children with Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome*. Patient Educ. Couns. 1999; 38(3): 205–216.
26. Wulffaert J, Scholte EM, Van Berckelaer-Onnes IA. *Maternal parenting stress in families with a child with Angelman syndrome or Prader-Willi syndrome*. J. Intellect. Dev. Disabil. 2010; 35(3): 165–174.
27. Thomson A, Glasson E, Roberts P, Bittles A. *“Over time it just becomes easier...”: Parents of people with Angelman syndrome and Prader-Willi syndrome speak about their carer role*. Disabil. Rehabil. 2017; 39(8): 763–770.

28. Walkowiak D, Domaradzki J. *Caregiving burden and quality of life among parents of individuals with Angelman syndrome: Gender differences and the impact of financial well-being*. *Pediatr. Neurol.* 2025; 169: 31–39.
29. Jarvis J, Chertavian E, Buessing M, Renteria T, Tu L, Hoffer L i wsp. *The economic impact of caregiving for individuals with Angelman syndrome in the United States: Results from a caregiver survey*. *Orphanet J. Rare Dis.* 2025; 20(1): 82.
30. Griffith GM, Hastings RP, Nash S, Petalas M, Oliver C, Howlin P i wsp. *“You have to sit and explain it all, and explain yourself.” Mothers’ experiences of support services for their offspring with a rare genetic intellectual disability syndrome*. *J. Genet. Couns.* 2011; 20(2): 165–177.
31. Hartmanis SL, Baker EK, Godler DE, Liew D. *Estimating the impact of Angelman syndrome on parental productivity in Australia using productivity-adjusted life years*. *Disabil. Health J.* 2023; 16(2): 101423.
32. Willgoss T, Cassater D, Connor S, Krishnan ML, Miller MT, Dias-Barbosa C i wsp. *Measuring what matters to individuals with Angelman syndrome and their families: Development of a patient-centered disease concept model*. *Child Psychiatry Hum. Dev.* 2021; 52(4): 654–668.
33. Walkowiak D, Domaradzki J. *Perception of psychosocial burden in mothers of children with rare pediatric neurological diseases*. *Sci. Rep.* 2025; 15(1): 6295.
34. Adams D, Clarke S, Griffith G, Howlin P, Moss J, Petty J i wsp. *Mental health and well-being in mothers of children with rare genetic syndromes showing chronic challenging behavior: A cross-sectional and longitudinal study*. *Am. J. Intellect. Dev. Disabil.* 2018; 123(3): 241–253.
35. Adams D, Hastings RP, Alston-Knox C, Cianfaglione R, Eden K, Felce D i wsp. *Using Bayesian methodology to explore the profile of mental health and well-being in 646 mothers of children with 13 rare genetic syndromes in relation to mothers of children with autism*. *Orphanet J. Rare Dis.* 2018; 13(1): 185.
36. Seely EW, Grinspoon S. *Patient-oriented research*. W: Robertson D, Williams GH. red. *Clinical and translational science*, 2nd ed. Academic Press; 2017. S. 9–23. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128021019000028> (dostęp: 14.03.2025).
37. Frisch N, Atherton P, Doyle-Waters MM, MacLeod MLP, Mallidou A, Sheane V i wsp. *Patient-oriented research competencies in health (PORCH) for researchers, patients, health-care providers, and decision-makers: Results of a scoping review*. *Res. Involv. Engagem.* 2020; 6(1): 4.
38. Sawicka-Gutaj N, Gruszczyński D, Guzik P, Mostowska A, Walkowiak J. *Publication ethics of human studies in the light of the Declaration of Helsinki – A mini-review*. *JMS* 2022; 91(2): e700–e700.
39. Ferreira T, Brites R, Brandão T, Nunes O, Hipólito J. *Burden and parental satisfaction in informal caregivers of people with Angelman syndrome: A mix-method study*. *Mediterr. J. Clin. Psychol.* 2022; 10(2). <https://cab.unime.it/journals/index.php/MJCP/article/view/3439>.
40. Goldman SE, Bichell TJ, Surdyka K, Malow BA. *Sleep in children and adolescents with Angelman syndrome: Association with parent sleep and stress*. *J. Intellect. Disabil. Res.* 2012; 56(6): 600–608.
41. Trickett J, Heald M, Oliver C. *Sleep in children with Angelman syndrome: Parental concerns and priorities*. *Res. Dev. Disabil.* 2017; 69: 105–115.
42. Pelentsov LJ, Fielder AL, Laws TA, Esterman AJ. *The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: Results of an online survey*. *BMC Fam. Pract.* 2016; 17: 88.
43. Ortiz N, Lamdan R, Johnson S, Korbage A. *Caregiver status: A potential risk factor for extreme self-neglect*. *Psychosomatics* 2009; 50(2): 166–168.

44. Liu H, Lou VWQ, Xu S. *Randomized controlled trials on promoting self-care behaviors among informal caregivers of older patients: A systematic review and meta-analysis*. BMC Geriatr. 2024; 24(1): 86.
45. Brodaty H, Thomson C, Thompson C, Fine M. *Why caregivers of people with dementia and memory loss don't use services*. Int. J. Geriatr. Psychiatry 2005; 20(6): 537–546.
46. Song JI, Shin DW, Choi JY, Kang J, Baik YJ, Mo H i wsp. *Quality of life and mental health in family caregivers of patients with terminal cancer*. Support Care Cancer 2011; 19(10): 1519–1526.
47. Son J, Erno A, Shea DG, Femia EE, Zarit SH, Stephens MAP. *The caregiver stress process and health outcomes*. J. Aging Health 2007; 19(6): 871–887.
48. Vitaliano PP, Zhang J, Scanlan JM. *Is caregiving hazardous to one's physical health? A meta-analysis*. Psychol. Bull. 2003; 129(6): 946–972.
49. Domaradzki J, Walkowiak D. *Emotional experiences of family caregivers of children with Dravet syndrome*. Epilepsy Behav. 2023; 142: 109193.
50. Walkowiak D, Domaradzki J. *Parental experiences and needs of caring for a child with 22q11.2 deletion syndrome*. Orphanet J. Rare Dis. 2023; 18(1): 379.
51. Domaradzki J, Walkowiak D. *Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the daily challenges of family caregivers*. Children (Basel) 2023; 10(8): 1410.
52. Lai X, Jiang Y, Sun Y, Zhang Z, Wang S. *Prevalence of depression and anxiety, and their relationship to social support among patients and family caregivers of rare bone diseases*. Orphanet J. Rare Dis. 2023; 18(1): 18.
53. Domaradzki J, Walkowiak D. *Invisible patients in rare diseases: Parental experiences with the healthcare and social services for children with rare diseases. A mixed method study*. Sci. Rep. 2024; 14(1): 14016.
54. Bourrat E, Taieb C, Marquié A, Causse P, Bergqvist C, Sauvestre A i wsp. *Burden of caregivers and out-of-pocket expenditures related to epidermolysis bullosa in France*. J. Eur. Acad. Dermatol. Venereol. 2023; 37(1): 194–203.
55. Tingey JL, Lum J, Morean W, Franklin R, Bentley JA. *Healthcare coverage and utilization among caregivers in the United States: Findings from the 2015 Behavioral Risk Factor Surveillance System*. Rehabil. Psychol. 2020; 65(1): 63–71.

Autor korespondencyjny: Jan Domaradzki
e-mail: jandomar@ump.edu.pl