

## **Wpływ choroby Huntingtona na opiekunów rodzinnych – przegląd literatury**

### **The impact of Huntington disease on family carers – a literature overview**

Jan Domaradzki

Katedra Nauk Społecznych UM w Poznaniu

#### **Summary**

Caring for a person with chronic disease often rests on the patient's family. Nevertheless, most studies on the needs, quality of life and caregiver burden focus on different types of dementia, including Alzheimer's and Parkinson's disease, stroke, cancer or mental illnesses. Less attention has been paid to informal caregivers of patients with Huntington's disease (HD). Meanwhile, psychosocial implications of HD are much more serious and wide-ranging. Thus, this paper aims to review the literature on the costs of caring for a person with HD (pHD). The review identifies the aspects of caregiving that are the most burdensome to family caregivers: negative experience with health and social care services, dissatisfaction with caregiving role, concern over children, loss of meaningful relationship with pHD, family breakdown and loss of social contacts and decrease in health. It also describes strategies of coping with HD. While the analysis points to the many similarities between taking care of HD patients and those suffering from other neurodegenerative disorders, it also emphasizes the factors associated with HD that are not present in other diseases: early onset, severity of symptoms, prolonged trajectory, its genetic, i.e. hereditary character and social ignorance of HD. It concludes that while in medical setting the HD patient is the one who draws professional attention, it is often the unaffected family caregiver who needs the most attention, support and help.

**Słowa klucze:** choroba Huntingtona, opiekunowie rodzinni, potrzeby

**Key words:** Huntington's disease, family caregivers, needs

## Wstęp

Jedną z największych przemian, jakie zaszły w systemie opieki zdrowotnej w ciągu ostatnich dekad, jest wzrost w społeczeństwie liczby osób z niepełnosprawnością, co wynika z wydłużenia oczekiwanej długości życia oraz zmiany dominującego typu chorób, gdzie choroby ostre zostały wyparte przez te o charakterze przewlekłym. W konsekwencji zwiększa się także ilość osób zaangażowanych w opiekę nad chorym, wydłuża się okres sprawowanej opieki i rodzaj zadań z nią związanych. W wyniku tego wielu opiekunów pełni swe role przez wiele lat, a nawet dekad, a sama opieka stała się zadaniem bardzo złożonym i wymagającym.

Choć istnieje wiele badań nad potrzebami, jakością życia i obciążeniem opiekunów osób cierpiących na różne formy demencji, w tym chorobę Alzheimera i Parkinsona [1–3], udar [4, 5], nowotwory [6] czy zaburzenia psychiczne, np. schizofrenię i chorobę afektywną dwubiegunową [7, 8], to znacznie mniej uwagi poświęca się opiekunom rodzinnym osób z chorobą Huntingtona (Huntington disease – HD). Ponieważ większość badań koncentruje się na wpływie HD na jakość życia pacjentów oraz osób należących do grupy ryzyka [9–12], to opiekunów rodzinnych określa się wręcz jako „zapomniane osoby w rodzinach HD” [13] bądź „niewidocznych pacjentów”, gdyż ich potrzeby są często niedostrzegane przez system opieki zdrowotnej. Pomimo istnienia wielu wskaźników i narzędzi do pomiaru potrzeb, jakości życia i obciążenia opiekunów [14], niewiele z nich opracowano z myślą o opiekunach osób z HD [15, 16]. Co więcej, choć prowadzono badania nad opiekunami osób z HD w Wielkiej Brytanii [12, 16–20], w Szkocji [21], Stanach Zjednoczonych [22–27], Kanadzie [28], Wielkiej Brytanii i Stanach Zjednoczonych [29, 30], Stanach Zjednoczonych i Kanadzie [31–34], Holandii [35], Norwegii [36], Hiszpanii [37], Australii [11, 38, 39], RPA [40], a nawet w Chinach [41, 42], to nadal niewiele wiadomo na ich temat w Polsce [43]. Tymczasem badania porównawcze przeprowadzone we Francji, Włoszech, Niemczech, Polsce i Stanach Zjednoczonych [44] pokazują, że choć polscy opiekunowie poświęcają najwięcej czasu na opiekę nad chorym krewnym, to zarazem mają najmniej zasobów niezbędnych do opieki. Ma to zaś kluczowe znaczenie, gdyż polski minister zdrowia podkreśla potrzebę wieloaspektowego wsparcia osób cierpiących na choroby rzadkie [45].

## Cel

Celem tekstu jest dokonanie przeglądu badań na temat rodzinnych opiekunów osób z chorobą Huntingtona. W celu identyfikacji interesujących nas badań dokonano przeglądu elektronicznej bazy PubMed (lata 2000–2013). W trakcie poszukiwań wykorzystano następujące słowa kluczowe: „choroba Huntingtona”, „opiekunowie rodzinni”, „obciążenie opieką”, „potrzeby”, „jakość życia”, „dobrostan”. Poszukiwania ograniczono do artykułów opublikowanych w języku angielskim. Wstępnie zidentyfikowano 84 artykuły. By uzyskać ujednolicone wyniki, z analizy wykluczono badania dotyczące opieki nad pacjentami z młodzieńczą formą HD z uwagi na fakt, że różni się ona od formy, na którą chorują dorośli pacjenci (trwa krócej, a jej symptomy są poważniejsze). W analizie nie

uwzględniono również tych artykułów, które – choć omawiały pewne aspekty choroby Huntingtona – albo nie dotyczyły bezpośrednio opiekunów rodzinnych, albo nie wiązały się ze sprawowaniem opieki. Pominięto zarówno artykuły poświęcone profesjonalnym opiekunom, jak i te omawiające problematykę psychospołecznych implikacji testów predykcyjnych w kierunku HD dla osób należących do grupy ryzyka i ich rodzin oraz teksty poruszające kliniczne aspekty choroby Huntingtona, w tym postrzegania symptomów choroby przez samych pacjentów i/lub ich opiekunów. Poniższa analiza nie obejmuje również badań, których celem była walidacja nowych narzędzi do pomiaru stresu i poczucia obciążenia wśród opiekunów. Analizą objęto więc wyłącznie teksty poświęcone opiekunom rodzinnym sprawującym opiekę nad osobą ze zdiagnozowaną HD w fazie zaawansowanej. Po przejrzaniu tytułów i streszczeń do analizy zakwalifikowano 20 artykułów. Dodatkowo dokonano również przeglądu ich piśmiennictwa, co pozwoliło zlokalizować dodatkowe 13 artykułów. W sumie do analizy zakwalifikowano 33 artykuły, które spełniały przyjęte kryteria. Szesnaście z nich miało charakter badań ilościowych [11, 15–17, 20, 24–27, 29, 30, 35, 37, 39, 41, 43], a 15 badań jakościowych [13, 18, 19, 21–23, 28, 31–34, 36, 38, 42, 46]. W analizie uwzględniono również dwie prace o charakterze poglądowym [40, 47].

### Kliniczny obraz choroby Huntingtona

Choroba Huntingtona, znana wcześniej jako płasawica Huntingtona, jest rzadką, przewlekłą chorobą neurodegeneracyjną ośrodkowego układu nerwowego, charakteryzującą się postępującym obumieraniem komórek, zwłaszcza jądra podstawy, a w szczególności jądra ogoniastego i płatów czołowych. Towarzyszą temu trójakiego rodzaju symptomy: niekontrolowane, płasawicze ruchy ciała i utrata zdolności motorycznych, zaburzenia poznawcze, afektywne i osobowości oraz zaburzenia zachowania, które wspólnie prowadzą do ciężkiej niepełnosprawności. Występowanie HD szacuje się na 4–8 przypadków na 100 000 [45]. Choć objawy kliniczne choroby pojawiają się zazwyczaj w wieku 35–40 lat, istnieje szerokie spektrum zachorowalności, a pewne drobne objawy HD mogą być obecne wiele lat przed oficjalnym rozpoznaniem [19, 30]. Stąd w przeciwieństwie do innych typów demencji, opieka nad osobą z HD może trwać nawet kilka bądź kilkadziesiąt lat [30]. Obecnie nie ma leku bądź skutecznej terapii, która mogłaby wyleczyć, opóźnić lub spowolnić rozwój choroby i ma ona wyłącznie charakter paliatywny. Zgon pacjenta następuje zazwyczaj w ciągu 15–20 lat od wystąpienia pierwszych objawów.

HD jest chorobą genetyczną wywołaną przez mutację genu HTT zlokalizowanego na krótkim ramieniu czwartego chromosomu. Dziedziczy się ją w sposób autosomalny dominujący, co oznacza, że u dziecka – nosiciela zmutowanego genu ryzyko odziedziczenia choroby wynosi 50%. HD nie „przeskakuje” pokoleń i w przeciwieństwie do niektórych innych chorób genetycznych nie można być nosicielem genu HTT i nie zachorować. Ponadto choroba ta może wystąpić u wielu członków rodziny, co poważnie ogranicza możliwość pomocy i wsparcia dla opiekunów [30]. Co ważne, odkąd w roku 1993 odkryto gen wywołujący mutację, istnieje możliwość wykonania testów predykcyjnych na HD.

Najbardziej charakterystycznymi objawami choroby są postępujące, mimowolne ruchy ciała oraz nieporadność ruchowa. Niemniej jednak zaburzenia poznawcze i zachowania mogą się pojawić wcześniej, co utrudnia postawienie właściwej diagnozy. Inne wczesne symptomy choroby obejmują problemy z koncentracją i utratę zdolności zapamiętywania, chwiejność emocjonalną, zachowania agresywne, drażliwość i stany depresyjne, które prowadzą często do myśli samobójczych. Wraz z postępem choroby nasilają się niekontrolowane ruchy ciała, zmienność emocjonalna, a także pojawiają się problemy z mową i komunikacją. Pacjenci z HD cierpią również na zaburzenia pamięci i mają trudności z planowaniem i wykonywaniem skomplikowanych, wieloetapowych zadań. Dodatkowo, ze względu na problemy z połykaniem pokarmów, doświadczają znaczącej utraty wagi. Typowe dla HD są również zaburzenia osobowości i brak inicjatywy. Wśród najczęstszych objawów emocjonalnych obserwuje się impulsywność, drażliwość, depresję i napady agresji. Wszystko to sprawia, że na późniejszych etapach choroby pacjenci z HD wymagają stałej i kompleksowej opieki [48]. Śmierć pacjentów następuje zazwyczaj po 15–20 latach od wystąpienia pierwszych objawów i jest spowodowana chorobami wtórnymi, zwłaszcza zachłystowym zapaleniem płuc. Inną przyczyną zgonu są samobójstwa, które są tu 4–6 razy częstsze niż w populacji ogólnej [49].

### Wpływ choroby Huntingtona na opiekunów rodzinnych

#### *Negatywne doświadczenia opiekunów z systemem opieki medycznej*

Najczęstszym wątkiem pojawiającym się w badaniach opiekunów pacjentów z HD są ich negatywne doświadczenia z opieką medyczną i społeczną. Dla przykładu – badania Skirtona i wsp. [29] pokazały, że zarówno w Stanach Zjednoczonych (SZ), jak i w Wielkiej Brytanii (WB) dostęp do służby zdrowia i brak wiedzy na temat HD ze strony personelu medycznego stanowią największy problem dla wielu opiekunów (WB = 82,4%, SZ = 64,3%). Opiekunowie z obu państw zwracali również uwagę na niedostateczną liczbę zasobów niezbędnych do sprawowania opieki (WB = 69,1%, SZ = 62,2%), mieli problemy ze znalezieniem instytucji z wykwalifikowanym personelem (WB = 64,9%, SZ = 58,3%) i takich, które zgodziłyby się przyjąć chorego (WB = 64,9%, SZ = 49,2%). Innymi problemami, na które zwracano uwagę w badaniu, było to, że lekarze nie świadczą pacjentom należytej opieki medycznej (WB = 48,9%, SZ = 34,9%), bagatelizują uwagi na temat ich innych problemów zdrowotnych (WB = 41,6%, SZ = 28,4%) i nie uwzględniają ich preferencji w kwestii terapii (WB = 34,9%, SZ = 27,3%). Mimo wielu podobieństw, opiekunowie brytyjscy byli jednak znacznie bardziej obciążeni brakiem możliwości uzyskania należytej opieki (WB = 79,9%, SZ = 57,1%), znalezienia odpowiednich świadczeń (WB = 76,5%, SZ = 57,1%), znikomą wiedzą na temat HD ze strony personelu (WB = 82,6%, SZ = 64,3%) i trudnościami związanymi z uzyskaniem zapomogi finansowej z opieki społecznej (WB = 59,3%, SZ = 34,2%). Te same problemy odnotowano także w wielu innych badaniach. Jakościowe badania opiekunów w Wielkiej Brytanii [18] wskazały właśnie, że najczęściej skarżą się oni na brak dostępu do lekarzy specjalistów. Zgła-

szają również problemy w dostępie do rutynowej opieki medycznej i opieki domowej [27]. Jednym z powodów takiego stanu rzeczy jest stosunkowo młody wiek pacjentów z HD, który sprawia, że nie kwalifikują się do usług geriatrycznych [29]. Z drugiej zaś strony osoby w przedklinicznej fazie HD mogą nie być aktywnymi użytkownikami opieki medycznej, co może im utrudniać uzyskanie właściwej pomocy [31]. W obu przypadkach pacjentom z HD często odmawia się leczenia, w tym rehabilitacji [45]. Co więcej, niejednokrotnie mogą na nią liczyć wyłącznie w sytuacjach kryzysowych [19, 21, 38]. Ponieważ HD jest chorobą rzadką, nie jest ona uwzględniana na liście chorób przewlekłych, a co za tym idzie – pacjenci nie mogą korzystać z preferencyjnych cen leków. Mają również ograniczony dostęp do najnowocześniejszych leków [45].

Opiekunowie są także zawiedzeni brakiem wsparcia ze strony lekarzy oraz ich niewiedzą na temat HD [18, 19, 27–29, 38, 45]. Skirton i Glendinning [12] oraz Etchegary [28] w swych badaniach wskazują zarazem na brak koordynacji między rodzinami a lekarzami i na brak świadomości tych drugich odnośnie potrzeb opiekunów. Innym problemem, na który napotykają opiekunowie, jest brak miejsc w domach opieki społecznej dla chorych krewnych, zwłaszcza tych z młodzieńczą formą HD [27]. Z drugiej strony mają oni negatywne doświadczenia związane z niewykwalifikowanym personelem takich placówek [38].

W większości badań opiekunowie uskarżają się również na ilość i rodzaj informacji uzyskiwanych od lekarza. I choć niektórzy opiekunowie narzekają na nadmiar wiedzy przekazywanej im po postawieniu diagnozy, to częściej podkreślają brak wiedzy lekarzy na temat HD, jej objawów, leczenia oraz wsparcia. Problemem jest dla nich również ilość czasu, którą są zmuszeni przeznaczać na szukanie niezbędnych im informacji [19, 28, 31, 38]. Dodatkowo opiekunowie zwracają uwagę na brak praktycznych porad na temat sposobów radzenia sobie ze stresem i rozwiązywania problemów związanych z opieką. Czują się również nierozumiani przez środowisko medyczne [27]. Współgra to z twierdzeniem Soltysiaka, Gardinera i Skirtona [19], których badania podkreślają, że opieka nad pacjentem z HD powinna być bardziej zindywidualizowana. Opiekunowie twierdzą zarazem, że w przeciwieństwie do wielu innych chorób neurodegeneracyjnych, społeczeństwu brak podstawowej wiedzy na temat HD oraz że media nie poświęcają jej należytej uwagi [19, 30, 36, 38]. Podsumowując ten wątek, warto dodać, że opiekunowie mają ogólne poczucie walki z systemem o koszty leków, sprzętu, transportu i niezbędnych zmian w mieszkaniu [21, 38].

### *Poczucie przeciążenia rolą opiekuna*

Drugi problem, na który zwracają uwagę analizowane badania, jest związany z brakiem satysfakcji opiekunów z pełnionej roli. Badanie Roscoe'a i wsp. [27] pokazało przy tym, że ponad połowa opiekunów (65%) postrzega sprawowanie opieki jako „bardzo stresujące”. Jednym z głównych powodów tego stanu jest neuropsychiatryczny charakter HD, co uniemożliwia pacjentom samodzielne funkcjonowanie i prowadzi do zaburzeń afektywnych, poznawczych i behawioralnych. Źródłem stresu jest również zmiana roli małżonka bądź dziecka na opiekuna [32, 33], zwłaszcza że wielu opiekunów nie czuje się przygotowanych do pełnienia zadań opiekuńczych

i ma problem z przystosowaniem się do nowych obowiązków i harmonogramu [31], a w konsekwencji czuje się przeciążonych opieką.

Z powodu wczesnego początku choroby opieka nad pacjentem z HD jest szczególnie stresująca dla osób w średnim wieku, których dzieci są coraz bardziej samodzielne. Podczas gdy mogliby oni poświęcić się realizacji własnych zainteresowań, karierze zawodowej lub wzmocnieniu więzi z partnerem, czują się obciążeni nową rolą. Z drugiej strony, ponieważ HD ujawnia się w czasie, kiedy cykl życia rodzinnego jest w najbardziej złożonej fazie (jednostka ma obowiązki rodzicielsko-wychowawcze, rozwija własną karierę zawodową), imperatyw opieki może negatywnie wpływać na jej zdolność do wypełniania roli rodzica i może stać się źródłem negatywnych zachowań rodzicielskich [39, 23]. W konsekwencji opiekunowie często doświadczają konfliktu ról opiekuńczych, wychowawczych i tych związanych z utrzymaniem domu [21, 32, 36]. Innym powodem wywołującym negatywne emocje jest poczucie wielu opiekunów, że świadczenie opieki jest szczególnym rodzajem obowiązku, spoczywającym na nich w formie społeczno-kulturowego imperatywu [18]. Zwłaszcza kobiety, a córki w szczególności, odczuwają presję związaną z koniecznością zaangażowania się w opiekę nad chorym kosztem rezygnacji z własnych planów i aspiracji zawodowych. Tymczasem synowie niejednokrotnie opuszczają rodzinny dom w celu zdobycia wykształcenia i rozwoju kariery zawodowej. Sprawia to, że sprawujące opiekę nad krewnym z HD kobiety często mają poczucie ograniczenia przez nową rolę i obawiają się utraty swoich poprzednich ról i związków [23, 27, 30, 38]. Niezależnie od wspomnianych różnic genderowych, opiekunowie często doświadczają utraty dotychczasowego życia, własnej tożsamości i osobistej niezależności [13, 16, 21, 22, 30, 32, 36, 38]. Ci zaś, którzy kontynuują pracę zawodową, odczuwają zarazem dyskomfort związany z koniecznością zostawienia chorego bez należytej opieki [32]. Stres ten jest potęgowany przez ich obawę, że wraz z wiekiem pogorszy się również ich zdolność do sprawowania opieki [29]. Nie bez znaczenia pozostają także znaczne obciążenia finansowe, na które wskazują opiekunowie [24, 30, 32, 33, 36].

Problemy z przystosowaniem się do nowej roli zgłaszają również młodociani opiekunowie, będący synami i córkami osób z HD. W dużej mierze wynika to z nieumiejętności jej zaakceptowania. Badania podkreślają przy tym, że sprawowanie opieki może mieć destrukcyjny wpływ na ich zdrowie, rozwój psychiczny i emocjonalny, edukację i kontakty społeczne [33, 46]. W badaniach Folsteina i wsp. 48% dzieci rodzica z HD cierpiało z powodu jakichś zaburzeń psychicznych, w tym zaburzeń afektywnych, osobowości i zachowania [39]. Młodociani opiekunowie obawiają się jednocześnie, że nowa rola uniemożliwi im normalne życie i planowanie własnej przyszłości [33, 34, 36], szczególnie, że należąc do grupy ryzyka, sami żyją „w cieniu HD” [33] i wiedzą, że nie mogą w żaden sposób zapobiec ewentualnej chorobie. Problem stanowi również fakt, iż w świetle istniejącego prawa nie można wykonać testów genetycznych u dzieci w fazie bezobjawowej, co uniemożliwia im planowanie przyszłości. Wszystko to sprawia, że czują się one osamotnione i nierozumiane przez innych, także przez zdrowych rodziców. Niemniej także dorośli opiekunowie czują się uwięzieni w roli opiekuna i wyrażają pragnienie ucieczki. Twierdzą bowiem, że ich własne potrzeby są często lekceważone [17]. Niejednokrotnie doświadczają przy tym poczucia wstydu i obwiniają

się za doświadczane uczucia, które świadczą, ich zdaniem, o braku lojalności wobec chorego. Opiekunowie walczą także ze zmęczeniem, wyczerpaniem i brakiem czasu. Doświadczają depresji, frustracji, złości i poczucia winy [25].

### *Negatywne zmiany w stanie chorego*

Trzecim najczęściej pojawiającym się tematem są zmiany, jakie HD powoduje u chorego, a zwłaszcza zaburzenia poznawcze, zachowania oraz funkcjonalne, w tym zanik zdolności do pracy, prowadzenia samochodu czy zarządzania finansami [31, 32, 37]. Dla większości opiekunów problemem są jednak przede wszystkim zmienność nastrojów chorego, jego skłonność do irytacji, depresji, napadów agresji, a także zaniki pamięci i myśli samobójcze. Znaczące jest przy tym, że partnerzy–opiekunowie osób z HD przypisują chorobie więcej symptomów niż sami pacjenci, pomimo że poglądy obu stron na temat trwania, przyczyn, konsekwencji i wyleczalności choroby nie różnią się w sposób istotny [35]. Co więcej, postrzegają HD jako mniej kontrolowalną i mają więcej negatywnych przekonań na jej temat. Jedną z prawdopodobnych przyczyn tego jest fakt, że HD może ujawnić się wiele lat przed tym, jak pacjent otrzyma oficjalną diagnozę, co znacznie utrudnia opiekunom zrozumienie emocjonalnych, poznawczych i behawioralnych zmian u krewnego [30, 31, 36, 38]. Należy jednak zauważyć, że subiektywna percepcja własnego doświadczenia opieki może mieć większy wpływ na zdrowie opiekunów niż jej obiektywne kryteria [27].

### *Obawy związane z dziedzicznym charakterem choroby*

Ponieważ choroba Huntingtona jest jedną z rzadkich chorób genetycznych dziedziczonych wedle klasycznego modelu mendlowskiego, większość opiekunów odczuwa również silny stres związany ze świadomością, że choroba może rozwinąć się także u innych członków rodziny. Najbardziej obciążające jest jednak to, że sprawując opiekę nad chorym, antycypują wystąpienie HD u przyszłych pokoleń, a więc dzieci [13, 16, 25, 36, 39]. Z tego powodu często obwiniają się za przekazanie choroby własnemu potomstwu [13, 19, 21, 24, 27, 31, 32, 36, 38–40]. Znaczące jest przy tym, że takim uczuciom towarzyszy nierzadko doszukiwanie się u nich symptomów. Dodatkowym stresem jest dla opiekunów ciężące na nich poczucie odpowiedzialności za przekazanie innym informacji o ryzyku zachorowania [32, 40]. Innym źródłem niepokoju jest obawa, że będą musieli sprawować opiekę nad kilkoma osobami naraz i że rola opiekuna może trwać przez wiele lat [16, 18, 21, 30, 38]. Jednocześnie badania Williamsa i wsp. wykazały, że niektórzy opiekunowie obawiają się, że sami zachorują, co uniemożliwi im sprawowanie opieki nad chorym krewnym. Z drugiej strony opiekunowie, którzy wiedzą, że są zdrowi, mogą doświadczać syndromu ocalenia [38].

### *Utrata relacji z chorym krewnym*

Jak w przypadku innych form demencji, opiekunom osób z HD doskwiera również niemożność utrzymania bliskiej relacji i brak poczucia intymności z chorym krewnym

[32, 33, 36]. Zwłaszcza małżonkowie doświadczają zaniku więzi małżeńskich i mają głębokie poczucie żalu, że ich romantyczna miłość zmieniła się w relację o charakterze czysto opiekuńczym i przypomina relację matka–dziecko [13, 16, 22, 23, 32]. Jednocześnie zgłaszają oni problemy z oddzieleniem symptomów HD u krewnego od niego samego, co sprawia z kolei, że niejednokrotnie choroba prowadzi do rozpadu rodziny [22]. Także młodociani opiekunowie doświadczają w sposób negatywny utraty relacji z chorym rodzicem, ale także z tym zdrowym, co wiąże się z jego zaangażowaniem w opiekę i pracę zawodową [33]. W obu przypadkach uczucie smutku ulega wzmocnieniu przez strach opiekunów przed nagłą, przedwczesną śmiercią krewnego z HD. Często towarzyszy temu antycypacja śmierci i „ukrywana żałoba” (disenfranchised grief) [12, 18, 32, 36, 38, 39], a więc taka, która jest społecznie nierozpoznana i na którą brak społecznych rytuałów, co sprawia, że nie może być wyrażana publicznie. Takie uczucia pogłębiają zaś poczucie społecznego osamotnienia i izolacji opiekunów, którzy nie znajdują ujścia dla swoich negatywnych odczuć związanych ze spodziewaną śmiercią krewnego. Stąd, będąc przygotowanymi na najgorsze, opiekunowie często jeszcze za życia osoby z HD mówią o niej, jakby już nie żyła [32].

### *Negatywny wpływ HD na relacje rodzinne*

Oprócz utraty bliskiego przyjaciela i wsparcia w osobie pacjenta, opiekunowie osób z HD podkreślają, że choroba poważnie zakłóca relacje wewnątrz i poza rodziną [31]. Często czują się oni nierozumiani przez innych [27, 30, 38] i opisują, jak choroba negatywnie wpływa na spójność, komunikację rodziny i staje się źródłem konfliktów. W konsekwencji opiekunowie doświadczają poczucia osamotnienia i głębokiej izolacji zarówno w sensie rozmów o chorobie, jak i braku wsparcia [30, 31, 36, 38, 39]. Jednym z powodów takiej sytuacji jest fakt, iż posiadanie krewnego z HD jest czasem odczuwane jako krepujące i wstydlive. Zwłaszcza młodociani opiekunowie odczuwają negatywny wpływ choroby na relacje z rówieśnikami [33], co sprawia, że czasem unikają wręcz kontaktu z chorym rodzicem [20, 30].

Można więc zauważyć, że HD wpływa na każdy aspekt życia rodzinnego. Zmieniając układ pozycji, ról i funkcji, „podkopuje” stabilność systemu rodzinnego. Często prowadzi do rozpadu rodziny, a dziedziczny charakter choroby jest źródłem tajemnic, które zaburzają komunikację wewnątrzrodzinną, wymianę uczuć i wzmacniają emocjonalną izolację poszczególnych członków rodziny [21]. Choć większość opiekunów osób z HD chętnie podejmuje się nowej roli, wielu czyni to kosztem utraty własnego zdrowia [32]. Badania Skirtona i Glendinninga [12] wskazują, że 20% opiekunów cierpi na choroby od stresowe. Inne badania Picketta, Altmaiera i Paulsena pokazały z kolei, że choć depresja opiekunów nie jest skorelowana z ich cechami społeczno-demograficznymi, to subiektywne poczucie obciążenia opieką jest ściśle związane z liczbą lat, jakie minęły od postawienia diagnozy HD u chorego oraz z okresem sprawowania opieki. Wpływa na nią również subiektywne poczucie kontroli i zdolność do rozwiązywania problemów [25, 27]. Także stan fizyczny i poziom depresji pacjentów wpływa na ich poczucie obciążenia [25, 37]. Jedno z nielicznych polskich badań, przeprowadzone przez Banaszkiewiczą i wsp. [43], jako główne determinanty obciążenia opiekunów



wskazuje depresję pacjentów oraz ich brak zdolności motorycznych. Wreszcie badanie Ready'ego [26] przeprowadzone na 22 diadach pacjent–opiekun wskazały, że w obu przypadkach największy wpływ na ich subiektywnie postrzeganą jakość życia mają zdolności funkcjonalne i poznawcze pacjentów.

### *Strategie radzenia sobie z chorobą Huntingtona*

Wśród najczęstszych strategii radzenia sobie z HD Williams i wsp. wyróżnili: koncentrowanie się na pozytywnych aspektach opieki, przedwczesne oplakiwanie, stawianie granic i stosowanie leków [32]. Inne badania wskazują, że religia i duchowość mogą być ważnymi zasobami, które pozwalają opiekunom odnaleźć sens w trudnym dla nich okresie i pomóc zaakceptować rzeczywistość taką, jaka jest [18, 27, 32]. Ponadto wielu opiekunów adaptuje się do zmian wywołanych chorobą dopiero w momencie ich wystąpienia i nie planuje długoterminowych rozwiązań [21, 32]. Niemniej jednak jedną z najczęstszych strategii jest negacja [21, 23] i choć opiekunowie osób z HD doświadczają silnego stresu, to często unikają rozmów o chorobie zarówno w rodzinie, jak i poza nią [13]. Często negują nawet wczesne symptomy i wstępną diagnozę, unikają wszelkich sytuacji, które mogą im o niej przypomnieć [21]. Strategia ta jest szczególnie widoczna u rodzin, w których dzieci należą do grupy ryzyka, gdzie rodzice chronią dzieci, izolując je od chorego rodzica tak, by nie musiały być świadkami pogarszania się jego stanu [21, 23, 33]. Należy jednak zauważyć, że choć dla niektórych opiekunów negacja może być skuteczną strategią radzenia sobie z chorobą, to w dłuższej perspektywie czasu może pogłębiać ich niepokój, wpływać negatywnie na relacje z krewnymi i utrudniać szukanie i/lub przyjęcie pomocy. Negacja ogranicza również ich zdolność do dokonania niezbędnych zmian na przyszłość [21]. Tak więc można powiedzieć, że choć HD jest rzadkim tematem rozmów opiekunów, to jest wśród nich stale obecna.

### **Dyskusja**

Istniejące badania wskazują na wiele podobieństw w opiece nad pacjentem z HD i osobami cierpiącymi na inne choroby neurodegeneracyjne [30, 50]. Na skutek rozwoju choroby pacjent stopniowo traci zdolności psychomotoryczne i poznawcze, co zmienia relacje wewnątrzrodzinne i podział ról między jej członkami. HD wpływa na relację z chorym krewnym i staje się źródłem obciążeń emocjonalnych, na które składają się zmiana ról i utrata bliskości z ukochaną osobą. Ponadto opiekunowie, ponieważ pozostają do dyspozycji chorego 24 godziny na dobę, siedem dni w tygodniu, mają niewiele czasu dla samych siebie i doświadczają dezintegracji własnego życia [19, 32]. Często są zmuszeni porzucić własne zainteresowania, zrezygnować z wypoczynku i nie mogą poświęcić wiele czasu innym członkom rodziny i przyjaciółom. Badania wskazują także na obciążenia finansowe i brak wsparcia. Co więcej, jak inni opiekunowie, doświadczają oni pogorszenia własnego stanu zdrowia. I choć niektóre badania podkreślają pozytywne aspekty opieki nad chorym, gdzie HD może zbliżyć do siebie poszczególnych członków rodziny i dać jednostce poczucie wysokich kompetencji w opiece nad chorym (feeling of mastery) [18, 27, 39], to częściej wskazuje

się jednak, iż opiekunowie doświadczają uczucia bezradności, osamotnienia, złości i frustracji [19, 27, 28], co sprawia z kolei, że mają problem z prowadzeniem normalnego życia, o którym mówią wręcz, że jest „utracone” [32, 38]. Takie uczucia są obecne zwłaszcza wśród młodocianych opiekunów, których choroba zmusza do przyjęcia wielu obowiązków, do których są nieprzygotowani, co wywołuje u nich przeciążenie rolą. Stąd wyrażają oni pragnienie „normalnego życia” i „bycia prawdziwym sobą” [33, 46]. Podsumowując, jakość życia opiekunów osób z HD, jak w przypadku innych chorób, jest poważnie zagrożona w kategoriach obciążenia [16, 22], izolacji społecznej [30, 38, 40], umiejętności radzenia sobie ze stresem [21], obciążeń finansowych [30, 32], dostępu do opieki medycznej [19, 29], braku wiedzy ze strony personelu medycznego [11, 12, 18, 19, 28, 29, 38] i pogorszenia własnego zdrowia [12, 25, 32].

Mimo tych podobieństw należy jednocześnie podkreślić, że w przypadku HD istnieją pewne czynniki, które są nieobecne w innych chorobach neurodegeneracyjnych [16, 18, 25, 26, 30, 32]. Po pierwsze – HD ujawnia się znacznie wcześniej, około 35–40 roku życia, co sprawia, że opiekunowie również są relatywnie młodszy niż opiekunowie osób chorujących na chorobę Alzheimera czy Parkinsona [32]. To zaś sprawia, że nadal mogą sprawować opiekę nad swoimi dziećmi i trudno im łączyć obowiązki podwójnego opiekuna. Zwłaszcza że jednocześnie mają zobowiązania zawodowe [21, 32]. Po drugie – ponieważ HD charakteryzuje się wolniejszym rozwojem objawów, sama choroba ma dłuższą trajektorię [32]. Stąd opieka nad pacjentem z HD trwa znacznie dłużej, czasem nawet trzydzieści lat. Poza tym wiąże się z wykonywaniem czynności, które są typowe tylko dla tej choroby [38].

Po trzecie – ponieważ HD jest chorobą dziedziczną, stawia ona innych członków rodziny przed ryzykiem zachorowania [16, 21]. Z tego powodu opiekunowie obawiają się, że mogą być zmuszeni do sprawowania opieki nad kilkoma pokoleniami chorych, a zwłaszcza że zachorować mogą ich własne dzieci [16, 21, 24, 25, 27, 30–33, 36, 38, 40]. Taka wiedza jest stresująca zwłaszcza dla synów i córek osób z HD, którzy „obserwują i czekają” [33, 39]: opiekując się chorym, są świadkami tego, co może spotkać ich samych w przyszłości [25, 36]. Jak zauważa Kessler [13, 16], nie jest więc rzadka sytuacja, kiedy jednostka najpierw opiekuje się chorym rodzicem, następnie starszym rodzeństwem, by wreszcie samemu zachorować na HD, jednocześnie martwiąc się cały czas, że mogła przekazać chorobę dzieciom. Stąd szacuje się, że na każdą chorą jednostkę z HD przypada kolejnych dziesięć innych, które doświadczają skutków choroby, w tym osoby należące do grupy ryzyka, zdrowy małżonek i pozostali członkowie rodziny oraz dzieci [13, 16, 21, 22, 36, 38, 40]. Wszystko to sprawia, że HD jest paradygmatycznym przykładem choroby rodzinnej.

Po czwarte – zarówno społeczeństwu, jak i przedstawicielom zawodów medycznych brakuje podstawowej wiedzy na temat HD i nie są oni świadomi potrzeb i problemów, z jakimi spotykają się pacjenci i ich opiekunowie [17–19, 27–30, 38]. Inne formy demencji są nie tylko lepiej zbadane, ale opieka medyczna i socjalna dla takich pacjentów jest bardziej dostępna, lepiej zorganizowana i przystosowana do ich potrzeb [11, 29, 36].

## Wnioski

Choć pewnym ograniczeniem niniejszego tekstu może być liczba badań poddanych analizie, to zawarte w nim rozważania pozwalają na sformułowanie kilku ważnych wniosków. Dokonana analiza pokazuje, że choć opiekunowie osób z HD mają wiele potrzeb i problemów podobnych do tych, których doświadczają opiekunowie pacjentów cierpiących na inne choroby neurologiczne, to psychospołeczne konsekwencje HD są znacznie poważniejsze i dalekosiężne [47, 50]. To zaś sprawia, że opieka nad takim pacjentem jest bardziej wymagająca i stresująca. Powyższa analiza wskazuje zarazem, że ze względu na fakt, że opiekunami osób z HD najczęściej są opiekunowie rodzeni, wymagają oni odpowiedniej pomocy medycznej i rozwiązań politycznych, które będą wspierać ich często niezaspokojone potrzeby. Jak się wydaje, rekomendowanymi rozwiązaniami, które pomogą opiekunom, powinny być: ocena ich stanu zdrowia, pomoc w planowaniu i sprawowaniu opieki, dostarczenie opiekunom należytej informacji na temat choroby, jej objawów, sposobów radzenia sobie z nimi oraz dostępnych terapii, jak i wsparcie psychologiczne. Jednocześnie należy podkreślić, że taka pomoc jest wymagana od momentu postawienia diagnozy przez cały czas trwania choroby i winna obejmować przede wszystkim wsparcie psychologiczne i praktyczną pomoc, w tym finansową [32, 38]. Jak podkreślają niektórzy autorzy, działania pomocowe dla opiekunów nie muszą się jednak koncentrować na samej opiece, ale ich celem może być pomoc w rozwiązywaniu konkretnych problemów, np. nauka radzenia sobie ze stresorami życiowymi i tymi wynikającymi z opieki [25]. Z tego powodu można się zgodzić z Zielonką, Marcinkowskim i Klimberg, którzy twierdzą, że „oprócz zmian regulacji [prawnych], konieczna jest bardziej intensywna edukacja dotycząca organizacji rehabilitacji, ćwiczeń logopedycznych, dietetycznych i rozłożenie parasola ochronnego nad rodzinami pacjentów, organizacji grup wsparcia dla rodzin, w których wystąpiła choroba Huntingtona” [45]. Postulat ten jest o tyle znaczący, że większość opiekunów osób z HD czuje się porzuconych przez system i odczuwa ogólny brak zaufania do standardowej opieki [21, 38]. Tymczasem, opiekunowie, którzy doświadczają wsparcia otoczenia, postrzegają zadania opiekuńcze bardziej pozytywnie i mają większe poczucie kontroli [25, 27]. Stąd należy podkreślić, że punkt widzenia opiekunów powinien być uwzględniany przez osoby zajmujące się poradnictwem i świadczeniem usług zdrowotnych. I choć w kontekście medycznym to pacjent z HD przyciąga uwagę personelu medycznego, niejednokrotnie to ich zdrowi opiekunowie wymagają szczególnej uwagi, wsparcia i pomocy. Właśnie z tego względu przedstawiciele zawodów medycznych powinni monitorować stan zdrowia psychicznego opiekunów, rozpoznawać źródła ich stresu i wspierać skuteczne strategie radzenia sobie z nim. Jest to szczególnie ważne, gdyż dla większości opiekunów czynniki psychologiczne, tj. wsparcie społeczne i strategie radzenia sobie ze stresem, mają większe znaczenie niż czynniki medyczne [19].

### **Podziękowania**

*Pragnę wyrazić wdzięczność dwóm anonimowym recenzentom za ich wnikliwe i konstruktywne uwagi do pierwszej wersji tekstu.*

## Piśmiennictwo

1. Zwaanswijk M, Peeters JM, van Beek AP, Meerveld JHCM, Francke AL. *Informal caregivers of people with dementia: problems, needs and support in the initial stage and in subsequent stages of dementia: a questionnaire survey*. Open Nurs. J. 2013; 7: 6–13.
2. Georges J, Jansen S, Jackson J, Meyrieux A, Sadowska A, Selmes M. *Alzheimer's disease in real life – the dementia carer's survey*. Int. J. Geriatr. Psychiatry 2008; 23(5): 546–551.
3. Gabrylewicz T, Kotapka-Minc S, Mączka M, Motyl R, Sobów T, Szczudlik A. i wsp. *Charakterystyka polskiej populacji osób z chorobą Alzheimera i ich opiekunów: Raport z badania obserwacyjnego EX-ON*. Psychogeriatr. Pol. 2006; 3(2): 75–84.
4. Rigby H, Gubitz G, Phillips S. *A systematic review of caregiver burden following stroke*. Int. J. Stroke 2009; 4(4): 285–292.
5. Morawska JM, Gutysz-Wojnicka A. *Problemy opiekunów chorych po udarze mózgu*. Udar Mózgu 2008; 10(2): 83–90.
6. Bevens MF, Sternberg EM. *Caregiving burden, stress, and health effects among family caregivers of adult cancer patients*. JAMA 2012; 307(4): 398–403.
7. Borowiecka-Kluza JE, Miernik-Jaeschke M, Jaeschke R, Siwek M, Dudek D. *Brzemie rodziny chorych z zaburzeniami afektywnymi – zarys problemu*. Psychiatr. Pol. 2013; 47(4): 635–644.
8. Ciałkowska-Kuźnińska K, Kiejna A. *Obciążenie opiekunów pacjentów z zaburzeniami psychicznymi*. Post. Psychiatr. Neurol. 2012; 21(3): 175–182.
9. Helder D, Kaptein AA, van Kempen GM, van Houwelingen JC, Roos RA. *Impact of Huntington's disease on quality of life*. Mov. Disord. 2001; 16(2): 325–330.
10. Helder D, Kaptein AA, Van Kempen GM, Weinman J, Van Houwelingen HC, Roos RA. *Living with Huntington's disease: Illness perceptions, coping mechanisms, and patients' well-being*. Br. J. Health Psychol. 2002; 7(4): 449–462.
11. Shakespeare J, Anderson J. *Huntington's disease – falling through the net*. Health Trends 1993; 25(1): 19–23.
12. Skirton H, Glendinning N. *Using research to develop care for patients with Huntington's disease*. Br. J. Nurs. 1997; 6(2): 83–90.
13. Kessler S. *Forgotten person in the Huntington disease family*. Am. J. Med. Genet. 1993; 48(3): 145–150.
14. Deeken JF, Taylor KL, Mangan P, Yabroff KR, Ingham JM. *Care for the caregivers: a review of self-report instruments developed to measure the burden, needs, and quality of life of informal caregivers*. J. Pain Symptom Manage. 2003; 26(4): 922–953.
15. Aubeeluck A. *Caring for the carers: quality of life in Huntington's disease*. Br. J. Nurs. 2005; 14(8): 452–454.
16. Aubeeluck A, Buchanan H. *The Huntington's disease quality of life battery for carers: reliability and validity*. Clin. Genet. 2007; 71(5): 434–445.
17. McGarva K. *Huntington's disease: seldom seen-seldom heard?* Health Bull. 2001; 59(5): 306–308.
18. Aubeeluck A, Buchanan H, Struppel EJ. *'All the burden on all the carers': exploring quality of life with family caregivers of Huntington's disease patients*. Qual. Life Res. 2012; 21(8): 1425–1435.
19. Soltysiak B, Gardiner P, Skirton H. *Exploring supportive care for individuals affected by Huntington disease and their family caregivers in a community setting*. Clin. Nurs. 2008; 17(7B): 226–234.

20. Cox M. *Quality of life among carers of people with Huntington's disease*. Br. J. Neurosci. Nurs. 2012; 8(5): 288–294.
21. Lowit A, van Teijlingen ER. *Avoidance as a strategy of (not) coping: qualitative interviews with carers of Huntington's disease patients*. BMC Fam. Pract. 2005; 6: 38.
22. Hans MB, Koeppen AH. *Huntington's chorea. Its impact on the spouse*. J. Nerv. Ment. Dis. 1980; 168(4): 209–214.
23. Kessler S. *The spouse in the Huntington disease family*. Fam. Syst. Med. 1993; 11(2): 191–199.
24. Stern R, Eldridge R. *Attitudes of patients and their relatives to Huntington's disease*. J. Med. Genet. 1975; 12(3): 217–223.
25. Pickett T, Altmaier E, Paulsen JS. *Caregiver burden in Huntington's disease*. Rehabil. Psychol. 2007; 52(3): 311–318.
26. Ready RE, Mathews M, Leserman A, Paulsen JS. *Patient and caregiver quality of life in Huntington's disease*. Mov. Disord. 2008; 23(5): 721–726.
27. Roscoe LA, Corsentino E, Watkins S, McCall M, Sanchez-Ramos J. *Well-being of family caregivers of persons with late-stage Huntington's disease: lessons in stress and coping*. Health Commun. 2009; 24(3): 239–248.
28. Etchegary H. *Healthcare experiences of families affected by Huntington disease: need for improved care*. Chronic Illn. 2011; 7(3): 225–238.
29. Skirton H, Williams JK, Jackson BJ, Paulsen JS. *Huntington disease: families' experiences of healthcare services*. J. Adv. Nurs. 2010; 66(3): 500–510.
30. Williams JK, Skirton H, Barnette JJ, Paulsen JS. *Family carer personal concerns in Huntington disease*. J. Adv. Nurs. 2012; 68(1): 137–146.
31. Williams JK, Hamilton R, Nehl C, McGonigal-Kenney M, Schutte DL, Sparbel K. i wsp. "No one else sees the difference": 'family members' perceptions of changes in persons with preclinical Huntington disease. Am. J. Med. Genet. Part B. 2007; 144B(5): 636–641.
32. Williams JK, Skirton H, Paulsen JS, Tripp-Reimer T, Jarmon L, McGonigal KM. i wsp. *The emotional experiences of family carers in Huntington disease*. J. Adv. Nurs. 2009; 65(4): 789–798.
33. Sparbel KJH, Driessnack M, Williams JK, Schutte DL, Tripp-Reimer T, McGonigal-Kenney M. i wsp. *Experiences of teens living in the shadow of Huntington disease*. J. Genet. Couns. 2008; 17(4): 327–335.
34. Williams JK, Ayers L, Specht J, Sparbel K, Klimek ML. *Caregiving by teens for family members with Huntington disease*. J. Fam. Nurs. 2009; 15(3): 273–294.
35. Kaptein AA, Scharloo M, Helder DI, Snoei L, van Kempen GM, Weinman J. i wsp. *Quality of life in couples living with Huntington's disease: the role of patients' and partners' illness perceptions*. Qual. Life Res. 2007; 16(5): 793–801.
36. Røthing M, Malterud K, Frich JC. *Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study*. Scand. J. Caring Sci. 2013; 28(4): 700–705.
37. Cubo E, Mariscal NP, Muñoz CG. *Caregiver burden in Huntington's disease*. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry 2010; 81(supl.): A43.
38. Dawson S, Kristjanson LJ, Toye CM, Flett P. *Living with Huntington's disease: need for supportive care*. Nurs. Health Sci. 2004; 6(2): 123–130.
39. Vamos M, Hambridge J, Edwards M, Conaghan J. *The impact of Huntington's disease on family life*. Psychosomatics 2007; 48(5): 400–404.
40. Hayden MR, Ehrlich R, Parker H, Ferera SJ. *Social perspectives in Huntington's chorea*. S. Afr. Med. J. 1980; 58(5): 201–203.

41. Wong MT, Chang PC, Yu YL, Can YW, Chan V. *Psychosocial impact of Huntington's disease on Hong Kong Chinese families*. Acta Psychiatr. Scand. 1994; 90(1): 16–18.
42. Leung TY, Leung CM. *Insight into the psychosocial aspects of Huntington's disease in Chinese society*. Int. J. Psychiatry Med. 2002; 32(3): 305–310.
43. Banaszkiwicz K, Sitek EJ, Rudzińska M, Sołtan W, Sławek J, Szczudlik A. *Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin?* J. Neural Transm. 2012; 119(11): 1361–1365.
44. Dorey J, De Nicola N, Tedroff J, Squitieri F, Clay E, Verny C. i wsp. *International comparison of Huntington's disease burden*. Value Health 2011; 14(7): A324.
45. Zielonka D, Marcinkowski JT, Klimberg AJ. *Health policy and legal regulations concerning the functioning in society of individuals burdened with Huntington's disease and other rare diseases*. J. Pre-Clin. Clin. Res. 2013; 7(1): 27–31.
46. Forrest Keenan K, Miedzybrodzka Z, van Teijlingen E, McKee L, Simpson SA. *Young people's experiences of growing up in a family affected by Huntington's disease*. Clin. Genet. 2007; 71(2): 120–129.
47. Aubeeluck A, Moskowitz CB. *Huntington's disease. Part 3: family aspects of HD*. Br. J. Nurs. 2008; 17(5): 328–331.
48. Dubas-Ślemp H, Tylec A, Michałowska-Marmurowska H, Spychalska K. *Choroba Huntingtona zaburzeniem neurologicznym czy psychiatrycznym? Opis przypadku*. Psychiatr. Pol. 2012; 46(5): 915–922.
49. Paulsen JS, Hoth KF, Nehl C, Stierman L. *Critical periods of suicide risk in Huntington's disease*. Am. J. Psychiatry 2005; 162(4): 725–731.
50. O'Connor EJ, McCabe MP. *Predictors of quality of life in carers for people with a progressive neurological illness: a longitudinal study*. Qual. Life Res. 2011; 20(5): 703–711.

Adres: Jan Domaradzki  
Pracownia Socjologii Zdrowia i Patologii Społecznych  
Katedra Nauk Społecznych UM w Poznaniu  
60-529 Poznań, ul. Dąbrowskiego 79

Otrzymano: 22.09.2014

Zrecenzowano: 19.11.2014

Otrzymano po poprawie: 23.11.2014

Przyjęto do druku: 24.11.2014