

III. STRESZCZENIE

Fenyloketonuria (PKU) jest wrodzoną chorobą metaboliczną, genetycznie uwarunkowaną, dziedziczną w sposób autosomalny recesywny, której objawy wynikają z deficytu lub zmniejszonej aktywności hydroksylazy fenyloalaninowej (PAH). Enzym ten odpowiada za przekształcanie fenyloalaniny (Phe) do tyrozyny (Tyr), a blok w metabolizmie skutkuje podwyższonym stężeniem Phe w krwi. Hiperfenyloalaninemia wywiera toksyczny wpływ na ośrodkowy układ nerwowy (OUN). W Polsce od ponad 60 lat, dzięki populacyjnym badaniom przesiewowym noworodków, ciężkie upośledzenie umysłowe będące skutkiem braku wczesnego rozpoznania i leczenia stało się przeszłością. Terapia polega na stosowaniu przez całe życie restrykcyjnej diety niskofenyloalaninowej. Leczenie dietetyczne prowadzone od okresu noworodkowego umożliwia pacjentom chorym na PKU pełny rozwój intelektualny i społeczny. Chociaż takie postępowanie uznawane jest za wzór medycyny predykcyjnej, to diagnoza powoduje, że rodzice często od pierwszych dni życia dziecka znajdują się pod wpływem przewlekłego stresu, wynikającego z konieczności podporządkowania życia regułom narzuconym przez chorobę. Taka sytuacja powoduje, że od okresu noworodkowego w życiu rodziny dziecka z PKU aspekty medyczne stawiane są na równi z psychologicznymi i społecznymi. Terapia wymaga od pacjentów a wcześniej także ich rodziców wiedzy o zasadach postępowania dietetycznego, prowadzenia codziennej skrupulatnej kontroli posiłków oraz realizowania zaleceń obowiązującego leczenia przez całe życie. W przypadku dzieci to zachowania i wiedza opiekunów oraz ich postawa wobec choroby w istotny sposób determinują przebieg leczenia i akceptację choroby przez dziecko, jednocześnie warunki rodzinne wywierają wpływ na postrzeganie terapii przez dorastających i dorosłych już pacjentów. Stąd też poznanie samooceny jakości życia chorych na PKU i ich rodzin oraz ocena wiedzy dotyczącej zaleceń terapeutycznych i produktów dietetycznych umożliwia podejmowanie działań ułatwiających skuteczną realizację obowiązujących standardów terapeutycznych, jak również poprawę jakości życia chorych na PKU i ich rodzin.

CELE PRACY:

1. ocena wybranych parametrów samooceny jakości życia chorych na PKU (dzieci, młodzież, dorośli), i ich opiekunów oraz analiza wyników w zależności od wieku pacjenta
2. ocena akceptacji choroby oraz jej wpływu na postrzeganie choroby
3. ocena poziomu wiedzy o terapii stosowanej w PKU oraz jej wpływu na postawę wobec realizacji zaleceń dietetycznych

MATERIAŁ:

Uczestnikami badania byli pacjenci chorzy na PKU i ich rodzice/opiekunowie pozostający pod opieką 8 specjalistycznych Poradni Metabolicznych w Polsce. Badanie dotyczące wpływu akceptacji choroby na samoocenę i relacje interpersonalne obejmowało 218 pacjentów w wieku od 10-35 roku życia oraz 178 rodziców dzieci z PKU. W badaniu dotyczącym wiedzy o zasadach terapii i jej wpływie na postawę wobec realizacji zaleceń dietetycznych uczestniczyło 173 pacjentów w wieku od 10–19 roku życia, 45 pacjentów powyżej 20 roku życia oraz 110 rodziców dzieci z PKU. Kryteria włączenia: PKU rozpoznana w okresie noworodkowym za pomocą testu przesiewowego, wykluczenie nietypowych postaci PKU /niedobór BH4/, stosowanie diety niskofenyloalaninowej od okresu noworodkowego, rozwój intelektualny dzieci w granicach normy wiekowej (dzieci realizujące program szkoły masowej), osoby dorosłe aktywne zawodowo.

METODY:

W badaniach wykorzystano metodę ankietową w opracowaniu własnym we współpracy z psychologami klinicznymi i ekspertami z Polskiego Towarzystwa Fenylketonurii oraz analizę dokumentacji medycznej pacjentów. Pytania dla rodziców i dla dzieci sformułowano bardzo podobnie. Dzieci do 15 roku życia odpowiadały samodzielnie lub w obecności przygotowanego ankietera.

Wszystkie obliczenia wykonano za pomocą arkusza kalkulacyjnego Microsoft Excel wersja 2007 oraz pakietu statystycznego Statistica wersja 8.5. W opisie statystycznym danych ilościowych posłużono się klasycznymi miarami położenia jak średnia arytmetyczna i mediana, oraz odchyleniem standardowym i rozstępem jako ogólnymi miarami zmienności. Normalność rozkładu zmiennych i równość wariancji badanej cechy w grupach badano odpowiednio testem W Shapiro-Wilka i testem równości wariancji. Przy porównaniu dwóch grup dla danych ilościowych posłużono się testem t-Studenta dla danych parametrycznych o rozkładzie normalnym i jednorodnych wariancjach oraz testem U Manna-Whitneya w wypadku niestwierdzenia spełnienia powyższych założeń. W analizie porównawczej większej ilości grup dla danych nieparametrycznych wykorzystano test Kruskala-Wallisa (nieparametryczny odpowiednik ANOVA) wraz z testem wielokrotnych porównań post hoc w parach. We wszystkich testach statystycznych za poziom statystycznej istotności różnic przyjęto $p < 0,05$.

WYNIKI:

W pierwszym badaniu określono wpływ akceptacji choroby na samoocenę i relacje interpersonalne, zarówno w rodzinie jak i w grupie rówieśniczej. Analizie poddano potrzeby w zakresie komunikacji oraz wpływ akceptacji choroby na naukę, integrację społeczną, oraz postrzeganie przez badanych rozwoju zawodowego w przyszłości.

W drugim badaniu określono wiedzę dotyczącą zaleceń terapeutycznych i wiedzę na temat wybranych produktów spożywczych. Znajomość zasad terapii dietetycznej oceniono w aspekcie ich wpływu na postawę wobec realizacji diety. Badanie dotyczyło wiedzy na temat dobowego zapotrzebowania na fenyloalaninę (Phe) i białko oraz zawartości Phe w wybranych produktach spożywczych. Postawę wobec diety PKU zdefiniowano, jako wzorce przekonań o umiejętności i możliwości samodzielnego wyboru produktów, poczucia bezradności wobec konieczności stałej kontroli diety oraz uczucia wstydu z powodu ograniczeń dietetycznych.

W przeglądzie piśmiennictwa przedstawiono dane literaturowe dotyczącego jakości życia w rodzinach osób chorych na rzadkie wrodzone wady metabolizmu.

Z badań wynika, że zdecydowana większość dzieci (71%) i ich rodziców akceptuje chorobę, natomiast jedna czwarta badanych podawała, że nigdy jej nie zaakceptuje. Wykazano, że brak akceptacji choroby negatywnie wpływa na postrzeganie chorych na tle grupy rówieśniczej oraz na otwarte relacje interpersonalne. Udokumentowano, że dzieci, które nie akceptują choroby, nie chcą również, aby inni wiedzieli o ich chorobie i czują się gorsze/inne od zdrowych rówieśników. Wykazano, że brak akceptacji diagnozy powoduje, że chorzy na PKU w większym stopniu postrzegają negatywny wpływ choroby na ich wyniki w nauce i w większym stopniu martwią się o swoją przyszłość/pracę niż ci, którzy ją akceptują.

W analizie wyników pacjentów dorosłych stwierdzono, że w porównaniu z wcześniejszym okresem życia nasila się negatywna ocena własnej osoby i pogarsza się postrzeganie perspektyw rozwoju zawodowego. Wyniki badania potwierdzają, że akceptacja choroby ma zasadniczy wpływ na integrację społeczną pacjentów i postrzeganie pozycji chorych w przyszłości.

Kolejne badanie ujawniło, że znajomość zaleceń terapeutycznych oraz wiedza o produktach spożywczych nie mają bezpośredniego wpływu na postawę wobec realizacji diety. Wykazano, że tylko 46% pacjentów zna zalecenia dobowego zapotrzebowania na Phe, a 17% zna dobową podaż białka w diecie. Najczęściej poprawnych odpowiedzi dotyczących zawartości Phe w produktach udzielali pacjenci pomiędzy 17-19 r.ż. oraz rodzice dzieci w wieku 14 -16 r.ż. Badanie wykazało brak zależności pomiędzy odczuwaniem wstydu z powodu odmiennej diety a znajomością zaleceń dietetycznych i wiedzą o zawartości Phe w produktach. Wśród dorastających pacjentów, którzy zgłaszali umiejętność wyboru produktów, ok 40% podawało, że chcieliby częściej samodzielnie dokonywać wyboru posiłków, ale rodzice nie wyrażają na to zgody. W analizie wyników podano, że ograniczanie możliwości wyboru posiłków w domu i wstyd z powodu odmiennej diety w niekorzystny sposób kształtują postawy młodzieży wobec terapii PKU tworząc wyuczoną bezradność. Stwierdzono, że obserwowane w rodzinach ograniczanie samodzielności dzieci w wyborze posiłków, narastająca bezradność wobec konieczności kontroli diety oraz wstyd z powodu odmiennych posiłków trwale kształtują negatywną postawę wobec terapii dietetycznej.

W przeglądzie piśmiennictwa dotyczącego jakości życia (QoL) osób chorych na rzadkie wrodzone wady metabolizmu i ich opiekunów przedstawiono dane literaturowe opisujące postawy wobec diagnozy i terapii. Z danych literaturowych wynika, że pomimo klinicznie odmiennego przebiegu wrodzonych zaburzeń metabolicznych (IEM), w rodzinach chorych dzieci obserwuje się występowanie podobnych problemów, a aspekty psychologiczne w znacznym stopniu wpływają na postrzeganie choroby i przestrzeganie terapii. Niższy poziom jakości życia w porównaniu z normą wykazano zarówno u rodziców, jak i dzieci z IEM. Literatura przedmiotu potwierdza również ścisły związek między QoL rodziców i dzieci. Z badań wynika, że ograniczenia doświadczane w rodzinie w istotny sposób zaburzają sferę poznawczą oraz motywacyjną pacjentów. Jednocześnie w piśmiennictwie wielokrotnie podkreśla się, że emocje rodziców związane z chorobą dziecka często trwale kształtują postawy dzieci wobec diagnozy i leczenia. Ocena jakości życia związanej z chorobą oraz analiza postaw wobec diagnozy i terapii potwierdza konieczność podejmowania wszechstronnych działań na rzecz skutecznych interwencji ułatwiających realizację zaleceń terapeutycznych na poszczególnych etapach rozwoju dziecka.

WNIOSKI:

1. Akceptacja choroby ma zasadniczy wpływ na integrację społeczną pacjentów i postrzeganie swojej pozycji w przyszłości.
2. Znajomość zaleceń terapeutycznych oraz wiedza o produktach spożywczych nie mają bezpośredniego wpływu na postawę wobec realizacji diety.
3. Zgłaszane w rodzinach poczucie bezradności oraz wstyd pacjentów z powodu ograniczeń żywieniowych trwale kształtują negatywną postawę chorych wobec terapii dietetycznej.
4. Wskazane jest podejmowanie działań na rzecz poprawy komunikacji w rodzinie pacjenta, szczególnie w relacji rodzic – dziecko.
5. Analiza postaw wobec diagnozy i terapii w rodzinach dzieci z fenyloketonurią wskazuje na potrzebę skutecznych interwencji ułatwiających realizację zaleceń terapeutycznych oraz tworzenie programów na rzecz poprawy jakości życia opiekunów i pacjentów wymagających przewlekłej terapii.

