

## **Interdyscyplinarna i holistyczna analiza funkcjonowania rodzin z dzieckiem z rzadką chorobą genetyczną**

W grupie rzadkich chorób genetycznych (RCG), znanych jest ponad 9000 (Orphanet, 2022). RCG definiuje się jako rzadkie, gdy ich częstość występowania wynosi 1 na 2500 żywych urodzeń lub mniej. Charakteryzują się przewlekłym przebiegiem i niepomyślnym postępem oraz mają wpływ na funkcjonowanie całego systemu rodzinnego m.in. w zakresie występowania objawów depresyjnych, trudności w realizacji potrzeb członków (np. w samorealizacji), wpływa na relacje między rodzicami dziecka czy ogólną jakość życia. Celem projektu jest zbadanie specyfiki funkcjonowania rodzin z dziećmi z RCG w aspekcie funkcjonowania psychologicznego i społeczno-emocjonalnego, a także zbadanie, w jaki sposób rodziny były i są objęte opieką instytucjonalną.

Projekt podzielony jest na dwie części. Pierwsza część skupi się na eksploracyjnej analizie funkcjonowania 120 rodzin reprezentujących 4 różne grupy podzielone pod względem rodzaju dziedziczenia rzadkiej choroby genetycznej: choroba genetyczna sprzężona z płcią, choroba monogenowa dziedziczona autosomalnie recesywnie, mikrodelecja w obrębie jednego z chromosomów i imprinting genomowy (30 rodzin dla każdego typu schorzenia). Uczestnicy wypełnią kwestionariusze dotyczące zdolności adaptacyjnych ich dzieci, objawów klinicznych oraz danych dotyczących historii choroby dziecka (wystąpienia pierwszych objawów, czasu diagnozy, itd.). Odpowiedzą także na pytania zawarte w narzędziach badawczych dotyczących samorealizacji, jakości życia, objawów depresji, satysfakcji z wielu aspektów życia (m.in. małżeństwa).

W drugiej części przeprowadzone zostaną cztery interdyscyplinarne szczegółowe studia przypadków (po jednym dla każdej reprezentatywnej grupy). W tej części planowana jest ocena neuropoznawcza i społeczno-emocjonalna dzieci. Ponadto rodzice (jeśli oboje są obecni) wezmą udział w ustrukturyzowanych wywiadach, które dostarczą jakościowych danych na temat ich funkcjonowania. Dodatkowo zostaną przeanalizowane zmienne biologiczne. Próbkę krwi zostaną pobrane i przeanalizowane. W ten sposób uzyskane zostaną szczegółowe dane na temat mutacji, zaangażowanych enzymów, szybkości syntezy enzymów, poziomu nagromadzonych substancji w komórkach i innych aspektów określających fenotyp dziecka. Pozyskane zostaną także (od lekarza prowadzącego) dane medyczne. Zbierane będą informacje o stanie endokrynologicznym i kardiologicznym, problemach płucnych, funkcjonowaniu fizjologicznym i nie tylko. Zapewni to całościowe i interdyscyplinarne spojrzenie na funkcjonowanie dziecka i rodziny, które zostanie przedstawione w studium przypadku.

Autorka projektu zakłada rozpoznanie wyzwań i trudności towarzyszących osobom z RGD i ich rodzinom do otwartej dyskusji w świecie nauki, aby móc kompleksowo wspierać ich rozwój i przyczynić się do podnoszenia jakości życia w przyszłości.