

Sytuacja rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym w wyniku choroby genetycznej

Małgorzata Kulik, Wojciech Otrębski

Wprowadzenie

Zainteresowanie problematyką rodziny wynika między innymi z przekonania, że stanowi ona dla dziecka najlepsze naturalne środowisko rozwojowe, dzięki możliwości otoczenia go opieką i zaspokajania jego potrzeb (Ziemska, 1973). Psychospołeczny wpływ rodziców na potomstwo, mając rozległy zasięg, oddziałująco m.in. na rozwój funkcji poznawczych dziecka, a później na jego osiągnięcia szkolne; ustalenie jego równowagi uczuciowej i działalności społecznej; formowanie obrazu samego siebie i stosunku do grupy rówieśniczej; wywiązywanie się z pełnienia ról społecznych i rodzinnych, w tym również późniejszej roli matki czy ojca wobec własnych dzieci (Ziemska, 1986).

Omawianie zagadnień związanych z rodziną, jej funkcjonowaniem i wynikającymi stąd konsekwencjami dla jednostek ją tworzących staje się szczególnie ważne, gdy jest ona dotknięta chorobą czy niepełnosprawnością jednego z jej członków. W ostatnich latach pojawiło się sporo publikacji pochyłających się nad problematyką niepełnosprawności w rodzinie (Borzyszkowska, 1984; Strojnowski, 1986; Kornas-Biela, 1988; Mrugalska, 1988; Nawrot, 1990; Obuchowska, 1991; Twardowski, 1991; Otrębski, 1997; Kościelska, 2000; Płopa, 2008). Wniosek jaki z nich płynie, nie jest zbyt optymistyczny. Pojawienie się niepełnosprawności w rodzinie powoduje wielki szok, z którym praktycznie żadna rodzina nie jest w stanie poradzić sobie sama na tyle, aby nie miało to negatywnego wpływu na wszystkich jej członków.

Współczesność ze swoją dynamiką zmian nie pozwala jednak na zupełną obojętność badaczy zjawiska niepełnosprawności w rodzinie i przyjmowanie wniosków już opracowanych przez innych. Pojawiają się nowe, nieistniejące wcześniej okoliczności, zmuszające do weryfikacji refleksji w tym temacie. Tym, co poruszyło naszą ciekawość, jest fakt pojawienia się wśród przyczyn niepełnosprawności dziecka zespołów genetycznych, których nie znaleźliśmy wcześniej. Coraz bogatsze opisy obrazów klinicznych nowych zespołów genetycznych wyraźnie wskazują na specyfikę problemów rozwojowych i związaną z tym nowość sytuacji rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym, gdzie przyczyną jego nieprawidłowości rozwojowych jest właśnie zespół genetyczny. W niniejszym artykule przedstawiamy szczególnie dwie okoliczności: jedną – kiedy przyczyną niepełnosprawności dziecka jest zespół Downa (ZD) i drugą – kiedy jest nią zespół kruchego chromosomu X (FRA X).

Ramy teoretyczne prowadzonych tu rozważań stanowi z jednej strony teoria systemów, która współcześnie najczęściej wykorzystywana jest w analizie środowiska rodzinnego, a z drugiej strony teoria stresu, jako przeżycia psychicznego będącego konsekwencją doświadczanych trudności i nieprawidłowości funkcjonowania systemu rodzinnego w sytuacji niepełnosprawności dziecka. Nie bez znaczenia jest także aktualnie dostępna wiedza na temat obrazu klinicznego zaburzenia genetycznego, jakim jest zespół Downa i zespół kruchego chromosomu X. Wszystkie te informacje pozwalają przybliżyć specyfikę funkcjonowania rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym w wyniku każdego z tych zaburzeń genetycznych, jak też opisać przeżywane przez nie problemy i trudności. Poza poszerzeniem stanu wiedzy może to również być pomocne w prawidłowej organizacji działań pomocowych.

Rodzina jako system¹

Podstawą dla analizy rodziny jako systemu stała się ogólna teoria systemów (OTS), która powstała i zaczęła się rozwijać w latach 30. XX wieku. Jej początki znajdujemy w naukach biologicznych, matematycznych i fizycznych, a za twórcę OTS uznaje się austriackiego biologa i filozofa Ludwiga von Bertalanffy'ego (1984), który zintegrował wiedzę z wielu dziedzin zajmujących się podejściem systemowym. Włączył on do OTS również cybernetykę, teorię informacji, teorię grafów i teorię decyzji.

¹ W przygotowaniu podrozdziału wykorzystano materiały opracowane przez proseminarium

Bertalanffy (1984) założył w swojej teorii, iż powiązane części determinują cechy systemu, a całość ma zwrotny wpływ na właściwości części. Nie wystarczy zatem analiza poszczególnych elementów składowych systemu, lecz aby je określić, konieczne jest wcześniejsze poznanie miejsca i roli, jaką pełnią w całości. Elementy wchodzące w skład jednego systemu mogą jednocześnie być częścią innego systemu. Stanowią one wówczas otoczenie, z którym system ten wchodzi lub nie wchodzi w interakcje. Wyodrębnił też dwa rodzaje systemów ze względu na stopień otwartości. System otwarty dzięki częściowo przepuszczalnym granicom jest zdolny do stałej wymiany energii z otoczeniem. Proces ten zachodzi poprzez tzw. sprzężenia zwrotne, dzięki którym możliwa jest kontrola nad całością systemu i samoregulacja – utrzymanie homeostazy. Dąży on bowiem do podtrzymywania uporządkowania, tzw. stanu negentropii. Jest on charakterystyczny dla systemów żywych, w tym także dla rodziny. Natomiast system zamknięty działa w obrębie własnych nieprzepuszczalnych granic, nie następuje tu wymiana elementów, czy informacji z otoczeniem. System ten dąży nieustannie do stanu entropii tzn. dezorganizacji i utraty energii.

Systemy współistnieją ze sobą i tworzą uporządkowaną hierarchię, w której każdy wyższy system zawiera niższe względem niego podsystemy i stanowi dla nich otoczenie. Elementy tworzące całość, wraz z zachodzącymi między nimi relacjami przedstawiają strukturę systemu, która pozostaje w dynamicznej równowadze. Funkcjonuje tu zasada, że nawet małe zmiany w strukturze systemu prowadzą do zmian w zachowaniu całego systemu (Drożdżowicz, 1994).

Badania i analizy systemu rodzinnego, których ramy teoretyczne stanowiła ogólna teoria systemu pozwalają na wyodrębnienie szeregu cech i zasad charakteryzujących rodzinę:

- prawo całościowości – rodzina jest całością, tzn. nie jest jedynie sumą elementów ani sumą interakcji między nimi, stanowią ją zorganizowane, ustrukturyzowane części, które nieustannie na siebie oddziałują. Oznacza to, że nie wystarczy poznać poszczególnych członków rodziny, aby mieć obraz całości systemu, należy jeszcze zbadać ich wzajemne odniesienia, wpływy i relacje (Buczyński, 1999);
- zasada hierarchicznego porządku – każda rodzina ma granicę oddzielającą system od środowiska. Granica ta powinna być zdecydowana i wyraźna, chociaż przepuszczalna. W obrębie rodziny można wyróżnić hierarchicznie zorganizowane podsystemy, np. podsystem rodzice–dzieci lub osoby płci męskiej–osoby płci żeńskiej. Jedna osoba może należeć jednocześnie do kilku podsystemów. Podobnie jak cała rodzina, tak poszczególne podsystemy mają granice. Muszą one być elastyczne, tzn. zapewniać każdej osobie pewien obszar autonomii, jednocześnie umożliwiając jej zachowanie relacji intymnych

Współczesność ze swoją dynamiką zmian nie pozwala jednak na zupełną obojętność badaczy zjawiska niepełnosprawności w rodzinie i przyjmowanie wniosków już opracowanych przez innych. Pojawiają się nowe, nieistniejące wcześniej okoliczności, zmuszające do weryfikacji refleksji w tym temacie. Tym, co poruszyło naszą ciekawość, jest fakt pojawienia się wśród przyczyn niepełnosprawności dziecka zespołów genetycznych, których nie znaleźliśmy wcześniej. Coraz bogatsze opisy obrazów klinicznych nowych zespołów genetycznych wyraźnie wskazują na specyfikę problemów rozwojowych i związaną z tym nowość sytuacji rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym, gdzie przyczyną jego nieprawidłowości rozwojowych jest właśnie zespół genetyczny. W niniejszym artykule przedstawiamy szczególnie dwie okoliczności: jedną – kiedy przyczyną niepełnosprawności dziecka jest zespół Downa (ZD) i drugą – kiedy jest nią zespół kruchego chromosomu X (FRA X).

Ramy teoretyczne prowadzonych tu rozważań stanowi z jednej strony teoria systemów, która współcześnie najczęściej wykorzystywana jest w analizie środowiska rodzinnego, a z drugiej strony teoria stresu, jako przeżycia psychicznego będącego konsekwencją doświadczanych trudności i nieprawidłowości funkcjonowania systemu rodzinnego w sytuacji niepełnosprawności dziecka. Nie bez znaczenia jest także aktualnie dostępna wiedza na temat obrazu klinicznego zaburzenia genetycznego, jakim jest zespół Downa i zespół kruchego chromosomu X. Wszystkie te informacje pozwalają przybliżyć specyfikę funkcjonowania rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym w wyniku każdego z tych zaburzeń genetycznych, jak też opisać przeżywane przez nie problemy i trudności. Poza poszerzeniem stanu wiedzy może to również być pomocne w prawidłowej organizacji działań pomocowych.

Rodzina jako system¹

Podstawą dla analizy rodziny jako systemu stała się ogólna teoria systemów (OTS), która powstała i zaczęła się rozwijać w latach 30. XX wieku. Jej początki znajdujemy w naukach biologicznych, matematycznych i fizycznych, a za twórcę OTS uznaje się austriackiego biologa i filozofa Ludwiga von Bertalanffy'ego (1984), który zintegrował wiedzę z wielu dziedzin zajmujących się podejściem systemowym. Włączył on do OTS również cybernetykę, teorię informacji, teorię grafów i teorię decyzji.

¹ W przygotowaniu podrozdziału wykorzystano materiały opracowane przez proseminarium INOR, 2006/07.

Bertalanffy (1984) założył w swojej teorii, iż powiązane części determinują cechy systemu, a całość ma zwrotny wpływ na właściwości części. Nie wystarczy zatem analiza poszczególnych elementów składowych systemu, lecz aby je określić, konieczne jest wcześniejsze poznanie miejsca i roli, jaką pełnią w całości. Elementy wchodzące w skład jednego systemu mogą jednocześnie być częścią innego systemu. Stanowią one wówczas otoczenie, z którym system ten wchodzi lub nie wchodzi w interakcje. Wyodrębnił też dwa rodzaje systemów ze względu na stopień otwartości. System otwarty dzięki częściowo przepuszczalnym granicom jest zdolny do stałej wymiany energii z otoczeniem. Proces ten zachodzi poprzez tzw. sprzężenia zwrotne, dzięki którym możliwa jest kontrola nad całością systemu i samoregulacja – utrzymanie homeostazy. Dąży on bowiem do podtrzymywania uporządkowania, tzw. stanu negentropii. Jest on charakterystyczny dla systemów żywych, w tym także dla rodziny. Natomiast system zamknięty działa w obrębie własnych nieprzepuszczalnych granic, nie następuje tu wymiana elementów, czy informacji z otoczeniem. System ten dąży nieustannie do stanu entropii tzn. dezorganizacji i utraty energii.

Systemy współistnieją ze sobą i tworzą uporządkowaną hierarchię, w której każdy wyższy system zawiera niższe względem niego podsystemy i stanowi dla nich otoczenie. Elementy tworzące całość, wraz z zachodzącymi między nimi relacjami przedstawiają strukturę systemu, która pozostaje w dynamicznej równowadze. Funkcjonuje tu zasada, że nawet małe zmiany w strukturze systemu prowadzą do zmian w zachowaniu całego systemu (Drożdżowicz, 1994).

Badania i analizy systemu rodzinnego, których ramy teoretyczne stanowiła ogólna teoria systemu pozwalają na wyodrębnienie szeregu cech i zasad charakteryzujących rodzinę:

- prawo całościowości – rodzina jest całością, tzn. nie jest jedynie sumą elementów ani sumą interakcji między nimi, stanowią ją zorganizowane, ustrukturyzowane części, które nieustannie na siebie oddziałują. Oznacza to, że nie wystarczy poznać poszczególnych członków rodziny, aby mieć obraz całości systemu, należy jeszcze zbadać ich wzajemne odniesienia, wpływy i relacje (Buczyński, 1999);
- zasada hierarchicznego porządku – każda rodzina ma granicę oddzielającą system od środowiska. Granica ta powinna być zdecydowana i wyraźna, chociaż przepuszczalna. W obrębie rodziny można wyróżnić hierarchicznie zorganizowane podsystemy, np. podsystem rodzice–dzieci lub osoby płci męskiej–osoby płci żeńskiej. Jedna osoba może należeć jednocześnie do kilku podsystemów. Podobnie jak cała rodzina, tak poszczególne podsystemy mają granice. Muszą one być elastyczne, tzn. zapewniać każdej osobie pewien obszar autonomii, jednocześnie umożliwiając jej zachowanie relacji intymnych

z innymi członkami rodziny. Prawidłowe granice umożliwiają także właściwe wypełnianie obowiązków rodzinnych przypisanych danemu podsystemowi (Plopa, 2004);

- właściwość, zgodnie z którą w rodzinie możliwe jest osiągnięcie tego samego rezultatu końcowego różnymi drogami. Nazywana jest ona zasadą ekwifinalności (Praszkie, 1992). Zasada ekwipotencjalności natomiast oznacza, że z tego samego źródła mogą wynikać różne skutki, inaczej mówiąc nie można określić prostych zależności między przyczyną a skutkiem (Drożdżowicz, 1994);
- zasada sprzężeń zwrotnych – w systemie rodzinnym można zaobserwować również, iż interakcje między poszczególnymi jego elementami (członkami rodziny) mają specyficzny przebieg. Nie są linearne – w jednym kierunku, lecz oddziaływania przebiegają w sposób cyrkularny, na zasadzie sprzężeń zwrotnych (Braun-Gałkowska, 1991). Wyróżnić można dwa rodzaje interakcji: symetryczne i komplementarne. Te pierwsze określa się jako pozytywne sprzężenia zwrotne, które mogą prowadzić do zmiany systemu. Natomiast zachowania komplementarne, są to tzw. negatywne sprzężenia zwrotne, przeciwdziałające dewiacji i utrzymujące homeostazę systemu. Jedne i drugie muszą być w dynamicznej równowadze, w innym przypadku może dojść do zniszczenia systemu (Drożdżowicz, 1994);
- dwie strategie przeciwdziałające własnej destrukcji – samostabilizacja systemu, gdy stosuje on oba typy zachowań wcześniej wymienione lub transformację, czyli stworzenie nowej jakości. Transformacja związana jest z tendencją rodziny do utrzymywania *status quo* – morfostazą i tendencją do zmiany – morfogenezą. Źródłem morfogenezy może być rozwój rodziny w cyklu rodzinnym lub sytuacja stresowa, którą system musi zaadaptować, np. choroba jednego z członków rodziny. Obie tendencje są komplementarne i zachowane w równowadze, dzięki temu w rodzinie utrzymywana jest jej tożsamość, pewna stałość, tzw. homeostaza (Drożdżowicz, 1994).

Najbardziej znaną i udaną próbą zintegrowania wiedzy ze wszystkich koncepcji w jeden spójny model systemowy jest opracowanie Modelu Circulumplex przez D. Olsona i jego współpracowników C. Russell i D. Sprenkle, według którego rodzina funkcjonuje w trzech podstawowych wymiarach którymi są: adaptacyjność, spójność i procesy komunikacyjne (John-Borys, 2004). Adaptacyjność definiowana jest tu jako zdolność reagowania systemu rodzinnego w sytuacji stresowej związanej ze zmianami w cyklu życia rodzinnego lub wywołanymi jakąś niezwykłą sytuacją, przez zmianę struktury władzy, ról oraz zasad rodzinnych. Zgodnie z zasadami morfogenezy i morfostazy ważne jest, aby była

zachowana dynamiczna równowaga między zdolnością wprowadzania zmian, a utrzymywaniem stanu dotychczasowego (Gaś, 1995).

Spójność rodziny oznacza emocjonalną więź, a także poczucie własnej autonomii w stosunku do rodziny. Na podstawie takich zmiennych, jak więź emocjonalna łącząca członków rodziny, ich poczucie niezależności, granice rodzinne, istniejące koalicje, czas i przestrzeń życiowa, kontakty z osobami spoza rodziny, sposoby podejmowania decyzji oraz zakres wspólnych zainteresowań i wypoczynku, wyróżniono cztery poziomy spójności: bardzo niski – system luźny; niski do umiarkowanego – system odseparowany; umiarkowany do wysokiego – system połączony; wysoki – system zwarty (Gaś, 1995).

Zgodnie z Modelem Olsona rodziny, które funkcjonują w granicach zrównoważenia wymiaru spójności, tzn. odseparowane i połączone, można nazywać funkcjonalnymi, gdyż w prawidłowy sposób pozwalają każdemu członkowi rodziny budować własną tożsamość, zaspokajając jednocześnie jego potrzeby psychiczne. Natomiast rodziny o skrajnych pozycjach w Modelu, luźne i zwarte, wykazują cechy dysfunkcyjne, tzn. uniemożliwiają członkom prawidłowy rozwój i w nieodpowiedni lub niewystarczający sposób zaspokajają ich potrzeby (Płopa, 2004).

Komunikacja jako trzeci wymiar Modelu Olsona decyduje o tym, jak konkretna rodzina plasuje się w powyżej opisanych wymiarach. To, jak rodzina przyjmuje sposób komunikacji, jest podstawą wzajemnego informowania o potrzebach i oczekiwaniach. Decyduje to jednocześnie o prawidłowej realizacji zadań rozwojowych i zaspokajaniu potrzeb (John-Borys, 2004). Dlatego też efektywna komunikacja jest cechą rodzin prezentujących dojrzały poziom adaptacyjności i spójności (Płopa, 2004).

Głównym celem przedstawianego Modelu jest zdefiniowanie 16 typów rodzin opartych na dwóch pierwszych wymiarach: adaptacyjności i spójności. Każdy z tych typów może być przypisany do jednej z trzech grup systemów: zrównoważonych, pośrednich lub skrajnych. Do pierwszej grupy zaliczamy rodziny: elastyczne-odseparowane, elastyczne-połączone, strukturalne-odseparowane, strukturalne-połączone. W tych systemach poziom spójności i adaptacyjności osiąga nasilenie średnie. W drugiej grupie systemów pośrednich spotykamy rodziny: elastyczne-luźne, chaotyczne-odseparowane, chaotyczne-połączone, elastyczne-zwarte, strukturalne-zwarte, sztywne-połączone, sztywne-odseparowane i strukturalne-luźne. Tutaj jeden z wymiarów osiągnął skrajną wartość. Natomiast w trzeciej grupie znajdują się systemy sztywne-luźne, sztywne-chaotyczne, chaotyczne-zwarte, sztywne-zwarte. Jak widać, w tym przypadku oba wymiary osiągnęły wartości skrajne (Gaś, 1995).

Specyfika chorób genetycznych na przykładzie zespołu Downa i zespołu kruchego chromosomu X

Zarówno zespół Downa (ZD), jak i zespół kruchego/łamliwego chromosomu X (FRA X) należą do tych chorób genetycznych, które prowadzą do opóźnienia rozwoju oraz niepełnosprawności intelektualnej. Zespoły te, mimo iż spowodowane są różnego rodzaju zmianami w materiale genetycznym, mają bardzo wiele cech wspólnych.

Zespół Downa, zwany także trisomią 21, spowodowany jest abberacją chromosomową i jest on związany z występowaniem dodatkowego chromosomu 21. Jest on najczęściej występującą patologią genotypu człowieka i jednocześnie najczęstszą przyczyną upośledzenia umysłowego uwarunkowanego genetycznie. Występuje on z częstością 1:600–700. Wśród osób z ZD można wyróżnić trzy grupy chorych: 95% dotyka tzw. trisomia prosta, w której dodatkowy chromosom występuje we wszystkich komórkach organizmu. 4% chorych dotyka tzw. translokacja, zaś u niespełna 1% mamy do czynienia z tzw. mozaiką chromosomową. Dodatkowy chromosom powoduje u wszystkich chorych wielopoziomowe zaburzenia metaboliczne, wady narządów wewnętrznych, charakterystyczne cechy fenotypowe oraz upośledzenie umysłowe różnego stopnia (Korniszewski, 1994; Sadowska, Gruna-Ożarowska, Mysłek-Prucnal, 2008; Sąsiadek, 1996).

Trisomia 21 objawia się zespołem wad wrodzonych, z których 79% to tzw. wady małe, zwane także anomaliami, zaś pozostałe to wady duże (narządowe i układowe), nazywane cechami dysmorficznymi (Korniszewski, 2005). Jednocześnie należy podkreślić, iż nie ma wady wrodzonej, która będzie występować u 100% chorych. Flint i Yule (za: Midro, 2008) twierdzą, że na fenotyp zachowania osoby z ZD składa się charakterystyczny zespół cech lingwistycznych, ruchowych, poznawczych i społecznych stale związanych z zaburzeniem natury biologicznej.

Wśród najczęstszych cech dysmorficznych należy wymienić: małogłowie, płaski profil twarzy, mongoidalne ustawienie szpar powiekowych, krótkie podniebienie twarde, jasne plamki na tęczówce, oczopląs, zez, mały nos, wystający, gruby język, małą objętość jamy ustnej, niewielkie małżowiny uszne, zaburzenia słuchu, tzw. małpią bruzdę dłoni, krótką szyję, bardzo miękkie, delikatne i słabe owłosienie, niskorosłość, wrodzone wady serca, m.in. wypadanie płata zastawki mitralnej, wady przewodu pokarmowego, wady kośćca, w tym 11 par żeber oraz wady układu moczowo-płciowego. Należy podkreślić, iż cechy te są widoczne już w okresie życia płodowego, bardzo charakterystyczne i zasadniczo nie zmieniają się w biegu życia. Dodatkowo u większości osób z ZD występuje zwiększona po-

datność za zakażenia i choroby autoimmunologiczne, w tym białaczkę, niedobór witamin i mikroelementów (głównie z grupy B oraz witamin A i C), zaburzenia w funkcjonowaniu tarczycy i osi podwzgórzowo-przysadkowej.

U wszystkich dzieci i młodzieży z ZD występują nieprawidłowości lokomocji i postawy oraz dojrzewania i wzrastania tkanek i narządów. Opóźnienie i dysharmonia rozwoju fizycznego narastają wraz z wiekiem, największy deficyt dotyczy pomiarów obwodu głowy i długości ciała (Sadowska, Mysłek, Gruna-Ożarowska, 2002, 2008).

Rozwój psychomotoryczny dzieci z ZD jest opóźniony. Późno pojawiają się prawidłowe wzorce w motoryce spontanicznej i często są one zastępowane przez nieprawidłowe wzorce lokomocji i postawy. Dzieci z ZD samodzielnie siadają w okolicach 14. miesiąca życia, zaś umiejętność samodzielnego chodzenia osiągną w 2. roku życia (Choińska, Sadowska, Bartosik, 2002). Wady postawy występują u blisko 80% chorych. Najczęstsze to: wady stóp i kolan, klatki piersiowej i kręgosłupa (Kuś, Sadowska, Mysłek, 2002).

U chorych z ZD można zaobserwować nie tylko określone cechy wyglądu zewnętrznego, ale także niepełnosprawność intelektualną najczęściej stopnia umiarkowanego lub znacznego. Ponadto u osób tych występuje specyficzny profil poziomu rozwoju i przebiegu różnych procesów poznawczych (Zasępa, 2003, 2008). Opóźnienie w rozwoju poznawczym, które występuje od urodzenia, nasila się w wieku 2–4 lat. Także od urodzenia można obserwować trudności z rozwojem mowy, które w dużej mierze są spowodowane wadami układu stomatognatycznego (Nęcka, 2006 za: Sadowska, Gruna-Ożarowska, Mysłek, Prucnal 2007, 2008). W okresie dzieciństwa, do 12. roku życia, charakterystyczne są deficyty w krótkotrwałej pamięci słuchowej. Natomiast w okresie adolescencji najczęściej występują deficyty w werbalnej pamięci operacyjnej i trudności w przypominaniu (Zasępa, 2008).

W wieku dorosłym zauważa się symptomy demencji, może także pojawić się jąkanie. Podobnie jak w poprzednich okresach rozwojowych charakterystyczna jest rozbieżność pomiędzy poziomem niewerbalnego poznawczego rozwoju a rozumieniem syntaktycznym. Tak samo jak w okresie wcześniejszym utrzymuje się tendencja do występowania mniejszej ilości zachowań problemowych w porównaniu z osobami z upośledzeniem intelektualnym bez zespołu Downa (Zasępa, 2008). Wraz z wiekiem wzrasta częstość zaburzeń depresyjnych oraz zachowań agresywnych (Chapman, Hesketh, 2000).

Należy podkreślić, iż na wszystkich poziomach wieku rozwój społeczny jest wyższy niż rozwój intelektualny. Cunningham (1992) podaje, że WDS u dzieci z zespołem Downa jest zazwyczaj wyższy od WI o 3 lata. Ponadto w porównaniu z innymi funkcjami lepiej jest rozwinięta percepcja oraz pamięć wzrokowa,

pamięć długotrwała oraz rozumienie społeczne (Zasępa, 2003). Longitudinalne badania osób z ZD wskazują na to, iż ich iloraz inteligencji obniża się wraz z wiekiem (Carr, 1995).

W diagnozie funkcjonowania dzieci z niepełnosprawnością intelektualną obok poziomu intelektualnego niezmiernie ważna jest ocena ich zachowań przystosowawczych, czyli stopnia dojrzałości społecznej. Na podstawie licznych badań (Carr, 1995; Cunningham, 1992; Dykens, 2006; Hauser-Cram i in., 2001; Kostrzewski, 1963; Kostrzewski, Zasępa, 2002; Zasępa 2000, 2003) można stwierdzić, iż w rozwoju przystosowawczym dzieci z ZD charakterystyczne jest: systematyczny, chociaż nieproporcjonalny w stosunku do wieku życia, wzrost dojrzałości społecznej, znaczący wpływ klimatu rodzinnego, zwłaszcza relacji z matką na poziom rozwoju w tej sferze oraz przewaga rozwoju społecznego nad rozwojem intelektualnym.

Zasępa (2008) zauważa, iż u dzieci z ZD występuje charakterystyczny profil rozwoju umiejętności przystosowawczych. Najgorzej są rozwinięte umiejętności związane z mową, takimi pojęciami, jak liczba czy czas, natomiast umiejętności związane z kontaktami z innymi, odpowiedzialnością i uspołecznieniem są rozwinięte najlepiej.

Z rozwojem społecznym związany jest także rozwój emocjonalny. Wishart i Picarin (2000) uważają, potwierdzając tym samym obiegowy stereotyp na temat osób z ZD, że są one empatyczne, przyjacielskie i serdeczne. Jednocześnie występują u nich deficyty w zakresie rozpoznawania i odzwierciedlania emocji, co może być związane z nieprawidłowościami występującymi w układzie nerwowym (Pitcairn, Wishart, 2000).

W zakresie struktury osobowości dzieci z ZD w wieku 8–15 lat są bardzo podobne do 4–7-letnich dzieci o prawidłowym rozwoju intelektualnym (Kostrzewski, 2002). Dzieci z ZD, w opinii osób dorosłych, są oceniane, jako miłe, serdeczne, łagodne, zależne, powolne, posłuszne, chociaż czasami uparte (Kostrzewski, 2002). Zdaniem swoich rodziców brakuje im wytrwałości, cierpliwości, samodzielności, praktyczności oraz śmiałości (Kostrzewski, 2002).

Minczakiewicz (1995) na podstawie badań podzieliła grupę osób z ZD na osoby eretyczne – żywe, ruchliwe i ciekawe świata oraz torpidne, czyli apatyczne, spokojne i zahamowane. Pierwsza grupa jest towarzyska, łatwo nawiązuje kontakty z innymi, mając tendencje do zachowań złośliwych i agresywnych, zaś dzieci z drugiej grupy nie wykazują inicjatywy, mają skłonność do płaczu i reagowania złością w sytuacjach trudnych, są także impulsywne (Minczakiewicz, 1995).

Walas (2003 za: Zasępa, 2008) oraz Chmielewska (2003 za: Zasępa, 2008) stwierdzili, iż pod względem cech temperamentu dzieci z ZD są bardziej podobne do dzieci w tym samym wieku umysłowym, niż w tym samym wieku życia.

Zdaniem Chmielewskiej (2003 za: Zasepa, 2008) dzieci te są mniej towarzyskie i aktywne od swoich rówieśników.

Długość życia osób z niepełnosprawnością intelektualną w ciągu ostatnich lat systematycznie wzrasta. Bush i Beail (2004) uważają, iż średnia długość życia w tej grupie to 50 lat, zaś ponad 20% żyje nawet do 55–60 lat. Sytuacja taka wiąże się z nowymi wyzwaniami dla bliższego i dalszego środowiska osób z niepełnosprawnością intelektualną. Należy podkreślić, iż wraz z wiekiem w tej grupie chorych spada poziom zdolności przystosowawczych, funkcjonowania intelektualnego, a także mogą pojawiać się zmiany o charakterze demencyjnym. Osoby z ZD mogą też dość wcześnie zachorować na chorobę Alzheimera (Zigman i in., 2004).

Zespół łamliwego chromosomu X jest drugą po zespole Downa najczęstszą przyczyną genetycznie uwarunkowanej niepełnosprawności intelektualnej. Częstość jego występowania to 1: 4000 u mężczyzn i 1: 8000 u kobiet. Zespół ten jest dziedziczony jako cecha dominująca sprzężona z chromosomem X. Jego nazwa pochodzi od charakterystycznego załamania widocznego na końcu długich ramion chromosomu X. Przyczyną jest mutacja w genie FMR1 zlokalizowanym w Xq27.3. Osoba chora posiada powyżej 220 trójnukleotydowych powtórzeń CGG, zaś osoba z permutacją, u której nie wystąpią pełne objawy choroby, w tym niepełnosprawność intelektualna, od 60 do 220 powtórzeń (Latos-Bieleńska, 2006).

Chłopcy i dziewczęta różnią się pod względem ilości i głębokości występujących objawów. U dziewczynek mogą jedynie wystąpić problemy z uczeniem się, trudności w koncentracji uwagi oraz chwiejność nastrojów (Roberts i in., 2006). Jedynie u 30% z nich stwierdza się upośledzenie umysłowe, u chłopców zaś w 85%.

W zespole FRA X występuje bardzo wiele objawów, które można przyporządkować do innych chorób, stąd też jego rozpoznanie w wieku dziecięcym jest trudne. Występujące objawy stają się charakterystyczne dopiero w okresie młodzieńczym lub dorosłym. Dlatego rodzice rzadko udają się ze swoim dzieckiem na badania genetyczne, żeby ustalić przyczynę zaburzeń występujących u potomka. W efekcie zaś często zdarzają się rodziny, w których więcej niż jedno dziecko jest dotknięte tą chorobą.

Cechy charakterystyczne tego zespołu można połączyć w trzy grupy: dotyczące wyglądu zewnętrznego i stanu somatycznego, dotyczące funkcjonowania intelektualnego oraz dotyczące zachowania, interakcji społecznych oraz emocji. W wyglądzie zewnętrznym typowe są: duża głowa, wydłużona żuchwa, prognatyzm, długa twarz, szerokie czoło, duże, odstające małżowiny uszne, powiększone narządy płciowe oraz skolioza, płaskostopie i nadmierna ruchliwość w stawach. Często występują także dolegliwości kardiologiczne, w tym wypadanie płątk

zastawki mitralnej, przewlekłe zapalenie zatok i ucha środkowego, zaburzenia widzenia oraz dolegliwości ze strony układu pokarmowego (refluks żołądkowo-przłykowy). Ponadto po 50. roku życia mogą wystąpić objawy charakterystyczne dla zespołu drżenia i ataksji związanym z zespołem łamliwego chromosomu X (Lisik, 2005). Objawy przypominają chorobę Parkinsona i należą do nich: ataksja, drżenia, pogłębiające się problemy z pamięcią krótko- i długotrwałą oraz zaburzenia równowagi.

U większości chłopców z tym zespołem występuje upośledzenie umysłowe, zaś IQ wynosi zazwyczaj poniżej 65 i obniża się wraz z wiekiem. Charakterystyczne są trudności ze spostrzeganiem, skupieniem uwagi oraz pamięcią długotrwałą. Często jednak dzieci z FRA X mają bardzo dobrą pamięć wzrokową, szczególnie do twarzy i miejsc. Ogromną wagę przywiązują także do rutyny i powtarzalności codziennych zachowań, zaś zmiana rytmu dnia, pór posiłków, aktywności, a nawet osób w otoczeniu powoduje u nich niepokój, lęk i agresję (Hessl i in., 2007). Przywiązanie do rutyny, w połączeniu z występującymi zachowaniami stereotypowymi, trudnościami w mowie, słabym kontaktem wzrokowym, nadwrażliwością na dotyk, zapach czy dźwięki, powoduje, iż dzieci te bardzo często są diagnozowane jako autystyczne.

W tym miejscu należy zwrócić uwagę na powiązanie zespołu kruchego chromosomu X z zaburzeniami ze spektrum autystycznego. Po pierwsze, z powodu podobieństwa objawów oraz braku wiedzy na temat tego zespołu dzieci z FRA X bardzo często są diagnozowane jako dzieci autystyczne. Dopiero wraz z postępem ich rozwoju, zdobywaniem wiedzy przez samych rodziców lub najbliższe środowisko, okazuje się, że dziecko nie przejawia zachowań typowych dla autyzmu, zaś pojawiają się cechy charakterystyczne, dotyczące głównie wyglądu i interakcji społecznych, dla jakiegoś innego zaburzenia. Po drugie u niektórych z dzieci przez całe życie występują zachowania autystyczne, obok których pojawiają się typowe dla zespołu kruchego chromosomu X cechy wyglądu zewnętrznego oraz upośledzenie umysłowe. W tej sytuacji należy rozróżniać zespół kruchego chromosomu X bez zaburzeń autystycznych oraz z zaburzeniami autystycznymi (Price, Vandergift, Martin, 2007). Rozstrzygające w takim przypadku są badania genetyczne.

U dzieci z FRA X możemy zaobserwować nasilone unikanie relacji społecznych, niechęć do przebywania w nieznanym otoczeniu oraz w dużej grupie ludzi, a także wycofywanie się z zainicjowanych przez inną osobę kontaktów (Hagerman, 2002; Roberts i in., 2006). Bilsko 75% chłopców z FRA X jest bardzo nieśmiały, w sytuacjach społecznych przejawia podwyższony lęk, który może prowadzić do ataków paniki (Hagerman, 2002). W sytuacjach napięcia dzieci te bardzo często reagują złością, agresją i pobudzeniem psychoruchowym. Na podstawie badań Hessl i in. (2007) stwierdzili, iż dzieci z FRA X najczęściej stosują

takie zachowania autoagresywne, jak gryzienie i uderzanie o ciężkie przedmioty lub ścianę, zaś blisko połowa z nich stosuje także agresję fizyczną (kopanie, uderzanie, plucie) w stosunku do najbliższego otoczenia i opiekunów.

Praktycznie 100% dzieci z kruchym chromosomem X demonstruje zachowania stereotypowe. Do najczęściej zaobserwowanych należą: machanie czy potrząsanie rękoma oraz nogami, kręcenie się w kółko, ssanie kciuka, chodzenie po pokojku, rozkładanie i składanie drobnych przedmiotów (Hessl i in., 2007; Roberts i in., 2006). Częstość zachowań stereotypowych wzrasta w sytuacji lęku, napięcia oraz podczas wydarzeń nieoczekiwanych i w nowych sytuacjach.

W zachowaniu dzieci z zespołem kruchego chromosomu X można ponadto zaobserwować: unikanie kontaktu wzrokowego i dotyku, trudny do przełamania upór, niechęć do eksperymentowania i podejmowania nowych aktywności oraz zubożoną mimikę i gestykulację (Hessl i in., 2007; Kaufman i in., 2004; Roberts i in., 2006). Dzieci te mają także trudności z rozpoznawaniem emocji innych, empatią oraz prawidłową interpretacją mimiki, tonu głosu czy gestykulacji.

Rozwój mowy jest opóźniony, często pierwsze słowa pojawiają się dopiero w okolicach 3. roku życia. Dzieci te mają trudności z nauką pojęć abstrakcyjnych, prawidłową składnią, rozumieniem przenośni, często używają agramatyzmów oraz perseweracji (Price, Vandergift, Martin, 2007). Można odnieść wrażenie, że ich mowa nie służy do komunikacji, traktowana jest raczej jako forma aktywności czy zabawy. U dzieci tych występuje także mała spontaniczność aktów komunikacyjnych, rzadko inicjują kontakt, są bierne, zaś ich komunikaty często odtwórcze (Abbeduto i in., 2005; Garbarczyk, Loska, 2000). Ponadto u osób z FRA X występuje nadmiernie szybkie tempo mówienia, zlewanie się wyrazów, stopniowo wzrasta głośność, zaś ton czy intonacja głosu nie są dostosowane do wypowiedzi.

Wraz z wiekiem spada iloraz inteligencji dzieci z FRA X, stają się one coraz bardziej bierne i zależne, zaś charakterystyczne cechy w ich wyglądzie zewnętrznym nasilają się.

Podejmując tematykę chorób genetycznych, nie wolno zapomnieć o problematyce poradnictwa genetycznego. Każda kobieta w ciąży, szczególnie z tzw. grupy ryzyka ze względu na swój wiek, może skorzystać z badań prenatalnych. Szereg standardowych badań prenatalnych pozwala na wykrycie nieprawidłowości płodu, w tym zespołu Downa. Ponadto poradnictwo genetyczne pozwala po urodzeniu dziecka na opracowanie diagnozy klinicznej (diagnoza fenotypowa), określenie modelu dziedziczenia oraz wyznaczenie sposobów leczenia i rehabilitowania (Pietrzyk, 2008). Poradnictwo genetyczne oferuje także możliwość wykonania badań w celu określenia prawdopodobieństwa narodzin kolejnego dziecka z wadą genetyczną (Midro, 2008).

Sytuacja, w której kobieta, a często także jej najbliżsi, dowiaduje się o poważnej wadzie swojego dziecka jest z pewnością sytuacją trudną i traumatyczną. W literaturze można znaleźć informacje wskazujące na to, iż około 90% kobiet decyduje się w tej sytuacji na przerwanie ciąży (Mansfeld i in., 1999). Możemy więc optymistycznie założyć, iż pozostałe 10% kobiet okres ciąży wykorzysta na oswojenie się z sytuacją, pozytywne jej przewartościowanie oraz zebranie informacji, które pomogą jej w wychowywaniu dziecka z ZD.

Z inną sytuacją mamy do czynienia w przypadku zespołu kruchego chromosomu X. Jak już sygnalizowano, badania genetyczne są wykonywane bardzo późno lub wcale. Często rodzice dowiadują się, że ich dziecko cierpi na zaburzenie ze spektrum autystycznego. Po okresie przystosowania się i pogodzenia z niepełnosprawnością nowa diagnoza jest dla nich szokiem i dużym obciążeniem. Zdarza się jednak, że dopiero wykonanie badań genetycznych pozwala im na zrozumienie, czym tak naprawdę jest niepełnosprawność ich dziecka oraz jakie działania należy podjąć, aby zapewnić mu optymalny rozwój.

Niepełnosprawność dziecka jako czynnik destabilizujący system rodzinny

Każda rodzina wypracowuje swój własny styl życia regulujący bliskość i dystans oraz stopień związku. Nadaje on kierunek sposobowi realizowania takich zadań, jak: zabezpieczenie egzystencji ekonomicznej, wychowanie dzieci, relacje pomiędzy małżonkami, relacje z bliższym i dalszym otoczeniem, a także radzenie sobie z trudnościami oraz rozwiązywanie konfliktów. W każdym systemie mogą pojawić się i pojawiają się sytuacje stresowe, ich źródło może znajdować się w relacjach pomiędzy małżonkami, pomiędzy rodzeństwem oraz pomiędzy rodzicami a dziećmi. Jako źródło sytuacji trudnych można także wskazać relacje z bliższym bądź dalszym otoczeniem (rodzina, sąsiedzi, przyjaciele, współpracownicy etc.).

Niemniej istotnym źródłem stresu są zmiany wynikające z przechodzenia przez kolejne okresy w życiu rodziny – narodziny dziecka, macierzyństwo, ojcostwo, opuszczanie przez dzieci domu rodzinnego, śmierć rodziców itd. Należy pamiętać o tym, iż rodzina może być jednocześnie pierwotnym źródłem stresu, jak również może pełnić mediacyjną rolę w procesie stresowym będącym wynikiem realizowania różnorodnych ról społecznych w strukturach pozarodzinnych (Plopa, 2008).

Psychologiczny stres w rodzinie wynika nie tylko z wydarzeń przewidywalnych i codziennych, ale także jest on uwarunkowany wydarzeniami nieoczekiwa-

nymi, takimi jak np. choroba któregoś z członków rodziny. Sytuacje takie związane są nierzadko z koniecznością odpowiedzenia sobie na fundamentalne pytania, przedefiniowania ról i zorganizowania na nowo codziennej egzystencji.

Możemy wówczas mówić o wystąpieniu kryzysu sytuacyjnego, który powoduje brak równowagi, a także może reaktywować występujące wcześniej konflikty. Do przejawów występującego kryzysu możemy zaliczyć: uczucia i reakcje emocjonalne – strach, przerażenie, poczucie bezradności, gniewu, rozpacz, procesy poznawcze koncentrujące się wokół braku możliwości zrozumienia zaistniałej sytuacji, niewidzenia z niej wyjścia, dezorientacji oraz koncentracji na szoku i stracie, objawy fizjologiczne – zaburzenia snu oraz dolegliwości somatyczne pochodzące z różnych układów, a także zachowania wynikające z lęku, czyli trudności z codzienną aktywnością (Sęk, 2001).

Radzenie sobie z kryzysem jest związane z przechodzeniem przez członków systemu kolejnych etapów, na których muszą poradzić sobie z pojawiającymi się uczuciami, zdobyć konieczne informacje, tak aby nauczyć funkcjonowania w nowych rolach (por. Będkowska-Heine, 2007). Możemy zauważyć, iż adaptacja do choroby dziecka to przechodzenie przez takie fazy, jak: szok i zaprzeczanie choroby, kryzys emocjonalny połączony z dezorganizacją dotychczasowego życia, adekwatne przystosowanie się do nowej roli. W etapie pierwszym dominują takie uczucia, jak: niepewność, poczucie winy, dezorientacja, niedowierzanie. Etap drugi to przechodzenie od agresji i buntu do apatii i depresji, zadawanie sobie pytań o przyszłość, próby zbierania informacji, „przymiarki” do nowej roli. Końcowe przystosowanie się związane jest z aktywnością, wejściem w rolę i częściową jej automatyzacją.

Sytuacja utraty sprawności czy zdrowia przez któregoś z członków rodziny destabilizuje układ diady małżeńskiej (Obuchowska, 1999). Z tym samym mechanizmem, tylko że o większej sile i dłuższym czasie trwania, mamy do czynienia w sytuacji narodzin dziecka obciążonego chorobą genetyczną. Sytuacja ta powoduje, iż w małżeństwie pojawia się ostre lub przewlekłe napięcie, które prowadzi do jednej z czterech reakcji emocjonalnych u małżonków (Kołbik, 1994). Mogą oni mianowicie: oddalić się od siebie, wejść w konflikt, zjednoczyć wokół wspólnej troski/problemu lub jeden ze współmałżonków może zrezygnować ze swojego sposobu funkcjonowania dla ratowania harmonii związku.

Każdy sposób reagowania służy „utrzymaniu stabilności jednostki lub rodziny, jednak stabilność ta może być utrzymana tylko za cenę zmian funkcjonowania jakiegoś innego członka rodziny. Każdym z tych mechanizmów rządzi również emocjonalna reaktywność obu partnerów” (Kołbik, 1994, s. 36). Dystans psychiczny bądź fizyczny małżonków wobec siebie może powodować, iż swoje potrzeby bliskości zaczną oni realizować na zewnątrz, np. angażując się w inną

relację interpersonalną lub pracę. Taka sytuacja może rodzić kolejne konflikty, poczucie krzywdy u osoby, która zderza się z realizacją potrzeby bycia razem przez partnera na zewnątrz diady. Po okresach konfliktów mogą nastąpić okresy bliskości.

Ten sposób redukcji napięcia związanego z sytuacją trudną nie przynosi efektów, chociaż jest często wykorzystywany w sytuacji urodzenia się ciężko chorego dziecka. Według Kościelskiej (2000) mężczyźni dysponując mniejszym zakresem środków radzenia sobie ze stresem, mają większą trudność z poradzeniem sobie z problemem pojawienia się w rodzinie dziecka niepełnosprawnego i w efekcie stosują strategię ucieczkowe, ciężar opieki przenosząc na matkę.

Innym sposobem redukcji napięcia związanego z sytuacją stresową są ustępstwa jednego z partnerów na rzecz diady. Nierealistyczne oczekiwania mogą znajdować wyraz w uczuciach partnera, który ma przekonanie, że to na nim spoczywa odpowiedzialność za utrzymanie harmonii w systemie i dobrego emocjonalnie samopoczucia pozostałych członków rodziny. Nacisk na wybór tego rozwiązania może płynąć z obu stron. Osoba uległa nie chce ponosić odpowiedzialności i woli skupić się na realizacji zadań, które wyznacza jej strona dominująca. Ta natomiast ma poczucie, że wie, co jest najlepsze dla systemu, i ma potrzebę posiadania kontroli.

Ostatnim sposobem rozwiązania sytuacji trudnej jest koncentracja na dziecku, która najczęściej przybiera formę bliskości pomiędzy matką a dzieckiem z wykluczeniem lub nawet marginalizowaniem roli ojca. Ojciec może tę sytuację akceptować lub się od niej zdystansować. W tej sytuacji dziecko, stając się niejako kartą przetargową w relacjach w diadzie, jest najbardziej narażone i wrażliwe na zaburzenia równowagi w relacjach systemu rodzinnego (Kołbik, 1994). Barnett i Boyce (1995) zaobserwowali, że matki dzieci z ZD zredukowały swoją pracę zarobkową o 7h/tyg., zwiększyły czas przeznaczony na opiekę nad dzieckiem o 9h/tyg. w porównaniu z czasem przeznaczonym na opiekę nad dzieckiem zdrowym. W tym samym czasie mężczyźni zintensyfikowali swoje działania na polu zawodowym.

Wybór strategii radzenia sobie z sytuacją stresową zależy także od płci rodzica. Matki częściej stosują strategię skoncentrowane na emocjach, poszukiwaniu wsparcia społecznego, często wykazują też nadmierne poczucie winy, natomiast ojcowie najczęściej koncentrują się na zadaniu (Będkowska-Heine, 2007). Wychojąc dziecko z ZD, matki w porównaniu z ojcami częściej stosują takie metody, jak: poszukiwanie emocjonalnego bądź instrumentalnego wsparcia, rezygnacja z konkurencyjnej aktywności, koncentracja na emocjach i ich rozładowaniu oraz zaangażowanie się w życie religijne (Sullivan, 2002). Warto dodać, że nie stwierdzono istotnych różnic w zakresie sposobów radzenia sobie ze stresem u matek

dzieci z ZD, matek dzieci z autyzmem oraz matek dzieci z FRA X (Abbeduto i in., 2004). Jednocześnie ojcowie dzieci z ZD doświadczają stresu, którego źródeł głównie upatrują w sytuacji finansowej rodziny oraz trudnościach z planowaniem przyszłości (Sanders, Morgan, 1997).

Chociaż narodziny dziecka z chorobą genetyczną niewątpliwie obciążają rodzinę i stają się źródłem wielorakich sytuacji stresowych, to opieka nad dzieckiem może także dostarczać radości, pozytywnych doświadczeń i satysfakcji. Rodzice dzieci z ZD w porównaniu z rodzicami dzieci rozwijających się prawidłowo odczuwają więcej satysfakcji z rodzicielstwa (Noh i in., 1989). Dodatkowo twierdzą, że ich dzieci są szczęśliwsze, bardziej kochane i przynoszą im więcej radości, niż gdyby były zupełnie zdrowe (Latini, 2002).

Źródłem stresu w systemie rodzinnym jest nie tylko pierwszy kryzys związany z przyjściem na świat dziecka z chorobą genetyczną i towarzyszące temu zmiany zachodzące w diadzie. Jego przyczyn możemy także szukać w relacjach pomiędzy rodzicami a samym dzieckiem chorym, rodzicami a pozostałymi dziećmi, pomiędzy rodzeństwem oraz pomiędzy systemem rodzinnym a innymi systemami – dziadkowie, przyjaciele, dalsza rodzina, sąsiedzi itd.

Relacje pomiędzy rodzicem a jego dzieckiem kształtują się zasadniczo już od chwili poczęcia. Zazwyczaj dziecko jest planowane, oczekiwane z radością, zaś rodzice układają scenariusze jego przyszłości. Narodziny dziecka z chorobą genetyczną, którą widać już od pierwszych chwil życia dziecka jak ZD, stają się więc bolesnym przerwaniem radości. Pogodzenie się z narodzinami dziecka z niepełnosprawnością, wymagającego nieustannej opieki i pomocy powoduje żal, strach, ból i rozpacz. Okres ten to swoista żałoba po nienarodzonym, a wymarzonym dziecku zdrowym.

I o ile rodzice dziecka z ZD dość szybko otrzymują diagnozę, bardziej lub mniej profesjonalną pomoc oraz opiekę i mogą zacząć mimo wszystko normalną codzienność, to rodzice dziecka z FRA X są w zupełnie odmiennej sytuacji. Po pierwsze choroba ich dziecka nie jest zwykle widoczna od urodzenia, tak więc proces dochodzenia do diagnozy może być bardzo długi. Po drugie początkowe zaburzenia ujawniane przez ich dziecko klasyfikowane są zwykle jako zaburzenia ze spektrum autystycznego (Hagerman i in., 2002). Dopiero potem, często przez przypadek, rodzice orientują się, że ich dziecko jest inne niż dziecko z autyzmem. Zaczynają więc kolejną drogę poszukiwania diagnozy, informacji, kolejne badania i konsultacje. Na podstawie własnych obserwacji stwierdzono, iż dziecko z FRA X jest zazwyczaj prawidłowo diagnozowane około 10. roku życia, natomiast diagnoza przed ukończeniem 6 lat jest rzadka.

Sytuacja, przed którą stają rodzice, odbija się niewątpliwie na ich relacjach z dzieckiem. Radość z pierwszych osiągnięć – uśmiechu, siadania, kroku, słowa

zostaje stłumiona przez nieustanne badania, konsultacje, poszukiwanie informacji i sposobów leczenia. Rodzic nie jest już tylko matką, ojcem, partnerem zabaw, ale staje się rehabilitantem, pracownikiem socjalnym czy fizjoterapeutą swojego dziecka. Często na pierwszy plan wysuwają się także troski materialne czy konieczność radzenia sobie z negatywnymi, stereotypowymi opiniami otoczenia.

W takiej sytuacji mogą kształtować się nieprawidłowe postawy wobec dziecka. Łaś (1995) stwierdziła, iż tylko 20% ojców dzieci z upośledzeniem umysłowym przejawia postawy pozytywne i akceptujące wobec swojego dziecka. Natomiast Kornas-Biela (1995) zauważyła, iż początkowo negatywna postawa rodziców, szczególnie ojców, zmienia się wraz z upływem czasu. Wraz z upływem miesięcy, a nierzadko lat, od diagnozy rodzicom udaje się wytworzyć bardziej emocjonalny kontakt ze swoim dzieckiem, zwiększyć tolerancję wobec niepowodzeń, a także stawiać realne wymagania. Uczucia rodziców są mniej dramatyczne, oni sami są lepiej przygotowani do pełnienia ról rodzicielskich i czerpią z nich większą satysfakcję (Kornas-Biela, 1995).

Rodzice często nie wiedzą, jaka postawa wobec dziecka jest prawidłowa i miażdżą się od postawy obojętnej, przez nadmiernie łagodną, do surowej (Borzyszko-wa, 1969). Z czasem, niektórym z nich udaje się wypracować właściwy stosunek wobec dziecka. Rodzice tacy zdają sobie sprawę z ograniczeń swojej pociechy, stawiają mu wymagania dostosowane do jego możliwości, uczą pokonywać trudności, godzić się z porażkami, a także cieszyć z sukcesów. Tacy rodzice starają się swoje dziecko usamodzielnic oraz uaktywnić. Są oni jednocześnie dumni z jego osiągnięć i kochają je takim, jakim ono jest.

W wynikającym z badań obrazie relacji pomiędzy rodzicami a dziećmi z ZD można zauważyć, iż już od pierwszych dni życia dziecka interakcja ta jest inna niż w przypadku dzieci zdrowych. I tak matki noworodków z ZD mniej czasu poświęcają na komunikację ze swoim dzieckiem (Slonims, McConachie, 2006) oraz przejawiają wzorce przywiązania niedające poczucia bezpieczeństwa (Vaughn i in., 1994). Ponadto rodzice dzieci z ZD są także bardziej dyrektywni niż rodzice dzieci zdrowych (Stoneman, Brody, Abbott, 1983). W relacjach tych można zauważyć dużą asymetrię, brak relacji partnerskich oraz bardzo częste przyjmowanie przez rodziców roli nauczyciela. Ponadto rodzice często nie zwracają uwagi na aktywność swojego dziecka i jego potrzeby w danej chwili, wybierają formy interakcji czy aktywności przekraczające jego możliwości (Mahoney, Fors, Wood, 1990). Zdarza się też, że rodzice postrzegają swoje dzieci jako młodsze niż w rzeczywistości, bardziej dziecinne i mniej zaradne, co może z kolei powodować obniżenie wymagań i infantylizowanie dziecka (Fidler, 2003).

Badań dotyczących relacji pomiędzy rodzicami a dziećmi z FRA X jest zdecydowanie mniej. Można stwierdzić, iż matki dzieci z kruchym chromosomem X

mają więcej symptomów depresyjnych i gorsze samopoczucie niż matki dzieci z ZD i dlatego są mniej aktywne, zmobilizowane do działania i rzadziej przejmują inicjatywę (Abbeduto i in., 2004, Lewis i in., 2006). Matki te uważają także, iż choroba ich dzieci często stawia przed nimi zbyt duże wymagania, którym nie potrafią one sprostać i dlatego mogą one być bierne (Lewis i in., 2006). Na podstawie własnych obserwacji zauważono, iż matki dzieci z FRA X są bardziej zagubione niż matki dzieci z ZD, często mają sprzeczne oczekiwania wobec możliwości swojego dziecka, nieoczekiwanie zmieniają wymagania oraz brakuje im wiedzy dotyczącej rozwoju ich potomstwa.

Kolejnym źródłem stresu w systemie rodzinnym z dzieckiem chorym na chorobę genetyczną mogą być relacje pomiędzy rodzeństwem oraz pomiędzy rodzicami a zdrowym/i dziećmi. Odpowiedź na pytanie kim jest siostra/brat, jak się z nim bawić i spędzać czas, staje się szczególnie istotna w rodzinach z dzieckiem z niepełnosprawnością. Dziecko zdrowe, szczególnie jeśli jest starsze, musi na nowo odnaleźć się w systemie rodzinnym po przyjściu na świat kolejnego potomka. To odnalezienie się będzie szczególnie trudne w sytuacji choroby nowego członka rodziny.

W tym procesie bardzo dużą rolę należy przypisać rodzicom, którzy muszą zadbać o to, aby dziecko zdrowe nie było nadmiernie obciążone pomocą rodzicom, opieką nad rodzeństwem, obowiązkami domowymi oraz aby nie musiało zaspokajać zawyżonych aspiracji rodziców (Kornas-Biela, 1988). Ważne jest, aby rodzice otwarcie rozmawiali z dzieckiem o nowej sytuacji, aby znaleźli dla każdego członka rodziny odpowiednie miejsce w systemie, które pozwoli mu czuć się kochanym, wartościowym, ważnym i potrzebnym (Kościelska, 2000). Nie wolno zapominać o tym, aby wszystkie dzieci miały takie same prawo do rozwoju, realizacji planów i aspiracji życiowych. Tylko w sytuacji, gdy dziecko zdrowe nadal będzie miało możliwość spełniania się w systemie, gdy będzie czuło się nadal kochane i ważne, będzie ono mogło wytworzyć silną i pozytywną więź z niepełnosprawnym bratem lub siostrą.

Badania prowadzone w latach 70. i 80. XX wieku wskazują na brak występowania istotnych trudności w relacjach pomiędzy dziećmi niepełnosprawnymi a pełnosprawnymi w rodzinie oraz dobrą adaptację i funkcjonowanie tych drugich (Wyczesany, 2008). Natomiast badania z lat późniejszych ujawniają trudności w tych relacjach oraz w przystosowaniu się pełnosprawnego rodzeństwa do nowej sytuacji życiowej (Wyczesany, 2008; Żyta, 2004). Z tych badań wynika, że zdrowe dzieci są zbyt obciążone opieką, nie do końca rozumieją sytuację i możliwości swojego rodzeństwa, a także brakuje im więzi z rodzicami i wspólnie spędzanego czasu. Jednocześnie dzieci te są bardzo dojrzałe, samodzielne, przeważnie mają pozytywny stosunek do swojego rodzeństwa oraz dobrze sobie radzą z przejawia-

mi nietolerancji (Żyta, 2004). Natomiast badania Kruk (1994) wskazują ma to, że pełnosprawne rodzeństwo w stosunku do dziecka z niepełnosprawnością najczęściej przejawia postawy ambiwalentne. Więź między rodzeństwem jest szczególnie. W sytuacji, gdy jedno z dzieci ma mniejsze możliwości rozwojowe, może ona rozwinąć się w coś bardzo pozytywnego, przynoszącego korzyści obu stronom i umożliwiającego rozwój.

Narodziny dziecka z niepełnosprawnością powodują fundamentalne zmiany w systemie rodzinnym. Każda z osób uczy się na nowo swojej roli, określa swoje miejsce, dokonuje swoistego przewartościowania. Trzeba znaleźć miejsce nie tylko dla nowego członka rodziny, ale i dla nowego stylu życia. I w tym zawirowaniu związanym z diagnozowaniem, rehabilitowaniem, zarabianiem, szukaniem nowych form pomocy i terapii, nie można zapomnieć o jednym: „dla zintegrowania dziecka niepełnosprawnego z rodziną są potrzebne dwie płaszczyzny: emocjonalna (poczucie przywiązania do rodziny, miłość, więź uczuciowa z jej członkami, akceptacja wspólnych systemów wartości) i zadaniowa (udział w życiu domowników)”, (Sadowska, 1996).

Bibliografia

- Abbeduto L., Brady N., Kover S.T. (2005), Language development and fragile X syndrome: profiles, syndrome – specificity and within – syndrome differences, *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, nr 13, s. 36–46.
- Abbeduto L., i in. (2004), Psychological well-being and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome or fragile X syndrome, *American Journal on mental Retardation*, nr 109, s. 237–254.
- Barnett W.S., Boyce G.C. (1995), Effects of children with Down syndrome on parents activity, *American Journal on Mental Retardation*, nr 100 (2), s. 115–127.
- Będkowska-Heine V. (2007), *Wpływ przewlekłej choroby dziecka na funkcjonowanie w roli ojca*, [w:] B. Cytowska, B. Winczura (red.), *Dziecko chore zagadnienia biopsychiczne i pedagogiczne*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls, s. 53–79.
- Borzyszkowska H. (1984), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie i społeczeństwie*, [w:] A. Hulek (red.), *Rewalidacja dzieci i młodzieży niepełnosprawnej w rodzinie*, Warszawa: PWN, 18–27.
- Bertalanffy L. (1984), *Ogólna teoria systemów*, Warszawa: PWN.
- Braun-Gałkowska M. (1991), *Metody badania systemu rodzinnego*, Lublin: Wydawnictwo KUL.
- Buczyński F.L. (1999), *Rodzina z dzieckiem chorym na białaczkę*, Lublin: Wydawnictwo KUL.
- Bush A., Beail N. (2004), Risk factors for dementia in people with Down syndrome: issues in assessment and diagnostic, *American Journal of Mental Retardation*, nr 109 (2), s. 83–97.
- Carr J. (1995), *Down's syndrome. Children growing up*, Cambridge: Cambridge University Press.
- Chapman R.S., Hesketh L.J. (2000), Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome, *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, nr 6 (2), s. 84–95.

- Choińska A., Sadowska L., Bartosik B. (2002), Rozwój psychoruchowy z uwzględnieniem wzorców postawy i lokomocji u dzieci z zespołem Downa usprawnianych od urodzenia, *Postępy Rehabilitacji*, nr 16 (4), s. 43–53.
- Cunningham C. (1992), *Dzieci z zespołem Downa: poradnik dla rodziców*, Warszawa: WSiP.
- Drożdżowicz L. (1994), *Ogólna Teoria Systemów*, [w:] B. de Barbaro (red.), *Wprowadzenie do systemowego rozumienia rodziny*, Kraków: Collegium Medicum UJ, s. 9–17.
- Dykens E. (2006), Toward a positive psychology of mental retardation, *American Journal of Orthopsychiatry*, nr 76 (2), s. 911–954.
- Fidler D.J. (2003), Parental vocalizations and perceived immaturity in Down syndrome, *American Journal on Mental Retardation*, nr 108, 425–434.
- Garbarczyk J., Loska M., (2000), Dziecko z zespołem łamliwego chromosomu X, *Roczniki Pedagogiczne*, t. 11, s. 7–21.
- Gaś Z.B. (1995), *Techniki diagnozy systemu rodzinnego oparte na „Modelu Circumplex”*, [w:] Z.B. Gaś (red.), *Psychologia wychowawcza stosowana. Wybrane zagadnienia*, Lublin: Wydawnictwo UMCS.
- Hagerman R.J. (2002), *The physical and behavioral phenotype*, Wł.: R.J. Hagerman, P.J. Hagerman (red.) *Fragile X syndrome: Diagnostic, treatment and research*, 3rd edition, Baltimore: J.H. University Press, s. 206–248.
- Hauser-Cram P., Erikson Warfield M., Shonkoff J.P., Wyngaarden Krauss M. (2001), Children with disabilities: a longitudinal study of child development and parent well-being, *Monographs of Society for Research in Child Development*, nr 266, 66 (3),
- Hessl D. i in. (2007), Brief report: Aggression and stereotypic behavior in males with fragile X syndrome – moderating secondary genes in a „Single gen” disorder, *Journal Autism Developmental Disorder*, nr 38, 184–189.
- John-Borys M. (red.) (2004), *Spójność rodziny a jej obraz w oczach dorastających dzieci*, Katowice: Wydawnictwo UŚ.
- Kaufmann W.E. i in. (2004), Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: Communication, social interaction and specific behaviors, *American Journal of Medical Genetics*, nr 129 A, 225–234.
- Kołbik I. (1994), *Procesy emocjonalne w rodzinie*, [w:] Barbaro B. (red.), *Wprowadzenie do systemowego rozumienia rodziny*, Kraków: Collegium Medicum UJ, s. 31–44.
- Kornas-Biela D. (1988), *Wczesna pomoc psychopedagogiczna rodzinie dziecka z upośledzeniem umysłowym*, [w:] D. Kornas-Biela (red.), *Osoba niepełnosprawna i jej miejsce w społeczeństwie*, Lublin: RW KUL, s. 61–77.
- Kornas-Biela D. (1995), *Retrospektywna obraz własnej sytuacji życiowej rodziców i ich stosunku do dziecka z upośledzeniem umysłowym*, [w:] M. Chodkowska, *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie, Socjalizacja i rehabilitacja*, Lublin: UMCS, s. 61–69.
- Korniszewski L. (1995), Opieka nad dzieckiem z zespołem Downa, *Medipress Paediatrics*, nr 1 (1), s. 5–10.
- Korniszewski L. (2004), *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*, Warszawa: PZWL.
- Kościńska M. (2000), *Oblicza upośledzenia*, Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.

- Kostrzewski J. (1963), Badania nad poziomem rozwoju umysłowego w chorobie Downa, *Pediatrya Polska*, nr 9, s. 781–799.
- Kostrzewski J. (2002), Cechy osobowości osób z zespołem Downa, *Roczniki Pedagogiki Specjalnej*, Tom 12–13, s. 72–89.
- Kostrzewski J., Zasępa E. (2002), Zachowanie przystosowawcze a podstawowe zdolności szkolne dzieci z zespołem Downa, *Psychologia rozwojowa*, nr 1, 95–108.
- Kuś A., Sadowska L., Mystek M. (2002), Usprawnianie korekcyjne dzieci i młodzieży z zespołem Downa w świetle dysharmonii rozwoju somatycznego, *Postępy Rehabilitacji*, nr 16 (4), s. 65–76.
- Łaś H. (1995), *Udział ojców w rewalidacji dziecka upośledzonego umysłowo w stopniu lekkim*, [w:] M. Chodkowska (red.) *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie: socjalizacja i rehabilitacja*, Lublin: Wydawnictwo UMCS.
- Latini G. (2002), The joy of having a child with Down syndrome, *Acta Paediatrica*, nr 91, s. 1291–1293.
- Latos-Bieleńska A. (2006), *Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X na przykładzie zespołu FRA X i zespołu Retta*, [w:] A. Twardowski (red.), *Wspomaganie dzieci z genetycznie uwarunkowanymi wadami rozwoju i ich rodzin*, Poznań: Polskie Towarzystwo Pedagogiczne, Oddział w Poznaniu, s. 103–113.
- Lewis P. i in. (2006), Psychological well-being of mothers of youth with fragile X syndrome: syndrome specificity and within – syndrome variability, *Journal of Intellectual Disability Research*, nr 50 (12), s. 894–904.
- Lisik M. (2005), Zespół drżenia i ataksji związany z zespołem lamliwego chromosomu X, *Neurologia i Neurochirurgia Polska*, nr 39 (3), s. 226–229.
- Mahoney G., Fors S., Wood S. (1990), Maternal directive behavior revisited, *American Journal on Mental Retardation*, nr 94, s. 398–406.
- Mansfeld C., Hopfer S., Marteau T. (1999), Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, anencephaly, Turner and Klinefelter syndromes, *Prenatal Diagnosis*, nr 19, 808–812.
- Midro A. (2008), *Zespół Downa. Przyczyny powstania, diagnoza i elementy poradnictwa genetycznego*, [w:] B. Kaczmarek (red.), *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls, s. 21–37.
- Minczakiewicz E. (1995), *Gdy u dziecka rozpoznano zespół Downa*, Kraków: WSiP.
- Mrugalska K. (1988), *Rodzice i dzieci*, [w:] H. Olechnowicz (red.), *U źródeł rozwoju dziecka*, Warszawa: Nasza Księgarnia, s. 11–35.
- Nawrot J. (1990), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*, Warszawa: IWZZ.
- Noh S., Dumas J.E., Wolf L.C., Fisman S.N. (1989), Delineating sources of stress in parents of exceptional children, *Family Relations*, nr 38, s. 456–461.
- Obuchowska I. (1991), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*, Warszawa: WSiP.
- Obuchowska I. (1999), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*, Warszawa: WSiP.
- Otrębski W. (1997), *Szansa na społeczną akceptację*, Lublin: RW KUL.
- Pietrzyk J., (2008), *Rola pediatry pierwszego kontaktu w opiece nad dzieckiem przewlekle chorym – zespół Downa*, [w:] B. Kaczmarek (red.), *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls, s. 63–79.

- Plopa M. (2004), *Psychologia rodziny: teoria i badania*, Elbląg: Wydawnictwo Elbląskiej Uczelni Humanistyczno-Ekonomicznej.
- Plopa M. (2008), *Psychologia rodziny. Teoria i badania*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Praszkier R. (1992), *Zmienić nie zmieniając*, Warszawa: WSiP.
- Price J., Vandergift N., Martin G., (2007), Language comprehension in boys with fragile X syndrome and boys with Down syndrome, *Journal of Intellectual Disability Research*, nr 51 (4), s. 318–326.
- Roberts J., Weisenfeld L. A.H., Hatton D., Heath M., Kaufman W. (2006), Social approach and autistic behavior in children with fragile X syndrome, *Journal Autistic Development Disorders*, nr 37, 1748–1760.
- Sadowska L., Gruna-Ożarowska A., Mysłek-Prucnal M., (2007), *Problemy psychospołeczne i medyczne dzieci z zespołem Downa w procesie wczesnej interwencji w świetle piśmiennictwa i własnych badań naukowych*, [w:] B. Cytowska, B. Winczura (red.), *Dziecko chore zagadnienia biopsychiczne i pedagogiczne*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls, s. 129–171.
- Sadowska L., Gruna-Ożarowska A., Mysłek-Prucnal M., (2008), *Medyczne podstawy zaburzeń struktury i funkcji u dzieci z zespołem Downa*, [w:] B. Kaczmarek (red.) *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołem Downa – teoria i praktyka*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls, s. 37–63.
- Sadowska L., Gruna-Ożarowska A., Mysłek M. (2002), Rozwój genetyczny dzieci z zespołem Downa leczonych kompleksowo w systemie ambulatoryjnym, *Fizjoterapia Polska*, nr 2 (1), s. 21–28.
- Sadowska S. (1996), Potrzeby i możliwości w zakresie pomocy rodzinie z dzieckiem upośledzonym umysłowo, *Roczniki Pedagogiki Specjalnej*, nr 7, s. 67–84.
- Sanders J.L., Morgan S.B. (1997), Family stress and adjustment as perceived by parents of children with autism or Down syndrome: implication for intervention, *Child and Family Behavior Therapy*, nr 19, s. 15–32.
- Sąsiadek M. (1996), *Podstawy genetyczne w zespole Downa*, [w:] Współczesna diagnostyka i rehabilitacja dziecka z zespołem Downa, XIX Ogólnokrajowy dzień rehabilitacji dziecka, Materiały z konferencji we Wrocławiu, 10.06.95, Wrocław.
- Sęk H. (2001), *Psychologia kliniczna i psychologia zdrowia: wybrane zagadnienia*, Poznań: Wydawnictwo Fundacji Humaniora.
- Slonims V., McConachie H. (2006), Analysis of mother – infant interaction in infants with Down syndrome and typically developing infants, *American Journal of Mental Retardation*, nr 108, s. 273–289.
- Stoneman Z., Brody G.H., Abbott D. (1983), In – home observation of young Down syndrome children with the mothers and fathers, *American Journal of Mental Deficiency*, nr 87, s. 591–600.
- Sullivan A., (2002), Gender differences in coping strategies of parents of children with Down syndrome, *Down Syndrome Researches and Practice*, nr 8 (2), s. 67–73.
- Twardowski A. (1991), *Sytuacja rodzin dzieci niepełnosprawnych*, [w:] Obuchowska I. (red.), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*, Warszawa, WSiP, s. 18–54.
- Vaughn B.E., Goldberg S., Atkinson L., Markovitch S., Macgregor D., Seife R. (1994), Quality of toddler – mother attachment in children with Down syndrome: limits to interpretation of strange situation behavior, *Child Development*, nr 65, s. 95–108.

- Wishart J.G., Pitcairn T.K. (2000), Recognition of identity and expressions in faces by children with Down syndrome, *American Journal of Mental Retardation*, nr 105 (6), s. 466–479.
- Wyczęsany J. (2008), *Funkcjonowanie rodzeństwa osób z niepełnosprawnością*, [w:] A. Twardowski (red.), *Wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi*, Poznań: Wydawnictwo Naukowe Polskiego Towarzystwa Pedagogicznego. Oddział w Poznaniu, s. 31–37.
- Zasępa E. (2000), Zachowanie przystosowawcze u dzieci z zespołem Downa, *Czasopismo Psychologiczne*, nr 6 (1-2), s. 87–96.
- Zasępa E. (2003), *Rozwój intelektualny dzieci z zespołem Downa*, Warszawa: APS.
- Zasępa E. (2008), *Psychospołeczne funkcjonowanie osób z zespołem Downa*, Kraków: Oficyna wydawnicza Impuls.
- Ziemska M. (1973), *Postawy rodzicielskie*, Warszawa: Wiedza Powszechna.
- Ziemska M. (1986), *Rodzina i dziecko*, Warszawa: PWN.
- Zigman W. i in. (2004), Incidence and prevalence of dementia in elderly adults with mental retardation without Down syndrome, *American Journal on mental Retardation*, nr 109 (2), s. 126–141.
- Żyta A. (2004), *Rodzeństwo osób z głębszą niepełnosprawnością intelektualną*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.

Summary

A child with genetics' disorder – family condition

The article focuses on experiencing by families a very difficult situation which undoubtedly the birth and raising of a child with a genetic disorder is. Theoretical framework for the discussion is, on the one hand, systems theory, and on the other, the theory of stress. Stress is understood as a mental experience that is a consequence of the experienced difficulties and abnormalities in the functioning of the family system with the child's disability. The authors present the sources of stress for parents of children with Fragile X syndrome or Down syndrome and discusses the changes taking place in the family system as a result of the birth and upbringing of a child with a disability. These changes concern the entire family, and therefore relate to relationships between spouses, between parents and children, and between siblings. The article further reflects upon the ways parents tend to cope with the difficult situation. These ways include: distancing from each other, coming into conflict, unity and cooperation, or giving up by one of the spouse their way of functioning.