



„Wychowanie w Rodzinie” t. XXVIII (3/2022)

nadesłany: 9.05.2022 r. – przyjęty: 28.07.2022 r.

Renata ZUBRZYCKA\*

## Rodzice wobec obciążenia opieką nad dzieckiem z chorobą rzadką – mukowiscydozą

Parents facing the burden of caring for a child  
with a rare disease – cystic fibrosis

### Abstrakt

**Wprowadzenie:** Mukowiscydoza (Cystic Fibrosis-CF), kwalifikowana jako choroba rzadka, jest najczęściej występującą genetyczną chorobą rasy białej. Powoduje uszkodzenie funkcji wielu narządów i układów, szczególnie zaś układu oddechowego i pokarmowego. Leczenie mukowiscydozy wymaga wielospecjalistycznych oddziaływań i stanowi poważne obciążenie dla pacjentów i ich rodzin oraz utrudnia codzienne funkcjonowanie.

**Cel:** Celem pracy jest analiza fizycznych, psychospołecznych i ekonomicznych obciążeń rodziców wynikających z opieki nad dzieckiem z CF.

**Material i metoda:** Praca ma charakter przeglądu. Analiza literatury została dokonana z odwołaniem się do polsko- i angielskich publikacji naukowych oraz aktów prawnych.

**Wyniki:** Wielowymiarowo ujęte obciążenie rodziców wynikające ze sprawowania opieki nad dzieckiem chorym na mukowiscydozę obejmuje następujące wskaźniki: przestrzeganie leczenia objawowego, doświadczanie stresu, depresji i lęku oraz ponoszenie kosztów finansowych.

**Wnioski:** Zainicjowane w Polsce wdrażanie europejskich wytycznych dotyczących chorób rzadkich oraz wprowadzenie refundacji leczenia przyczynowego w mukowiscydozie

---

\* e-mail: [renata.zubrzycka@mail.umcs.pl](mailto:renata.zubrzycka@mail.umcs.pl)

Katedra Metodologii Nauk Pedagogicznych, Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej w Lublinie, Głęboka 43, 20-612 Lublin, Polska

Department of Methodology of Pedagogical Sciences, Maria Curie-Skłodowska University in Lublin, Głęboka 43, 20-612 Lublin, Poland

ORCID: 0000-0003-3816-0790

stwarzają szansę na wzrost wskaźnika przeżycia chorych z CF oraz korzystne zmiany w psychospołecznym funkcjonowaniu ich rodziców.

**Słowa kluczowe:** choroba rzadka, dzieci, mukowiscydoza, obciążenie opieką, rodzice.

### Abstract

**Introduction.** Cystic Fibrosis (CF) classified as a rare disease, is the most common life-limiting genetic disorder of Caucasians. It impairs the functions of many organs with its greatest effects on the lungs and digestion. Treatment of the disease involves a multi-component regimen and it is a burden for patients and their families in the context of their daily life tasks.

**Aim.** The aim of the paper is analysis of the physical, psychosocial, and economic burdens for parents related to caregiving of children with cystic fibrosis.

**Materials and methods.** The paper is a review. Analysis of the literature on the subject was based on Polish and English scientific publications and legal acts.

**Results.** The multidimensional burden on parents resulting from caregiving of children with CF includes the following variables: adherence to symptomatic treatment, experiencing stress, depression and anxiety, and bearing financial costs.

**Conclusion.** The implementation of European guidelines for rare diseases initiated in Poland and the introduction of reimbursement of causal treatment in cystic fibrosis create an opportunity for an increase in the survival rate of patients with CF and favourable changes in the psychosocial functioning of their parents.

**Keywords:** rare disease, children, cystic fibrosis, caregiving burden, parents.

## Wprowadzenie

Choroby rzadkie (ang. *rare diseases-RD*) są schorzeniami o przewlekłym i ciężkim przebiegu, najczęściej uwarunkowanymi genetycznie. Pierwszym w świecie formalnym aktem wprowadzającym definicję choroby rzadkiej była *Ustawa o lekach sierocych (The Orphan Drug Act)*, ustanowiona w 1983 r. w Stanach Zjednoczonych Ameryki (Bogdan, Kanecki, Tyszko, Nitsch-Osuch, i Goryński, 2021). Leki sieroce są produktami leczniczymi, których koszt opracowania i wprowadzenia na rynek nie mogłyby ulec zwrotowi ze względu na bardzo wąski krąg odbiorców, zatem stworzono system promujący prace badawcze nad wspomnianymi produktami medycznymi oraz procedury ich rejestracji (Zimmermann, Zimmermann, 2009).

Zgodnie z aktualnymi danymi Komisji Europejskiej *choroba rzadka* to taka, która dotyka nie więcej niż jedną na dwa tysiące osób. Szacunkowe dane wskazują na występowanie od 6000 do 8000 chorób rzadkich, które stwierdza się u ok. 30 milionów członków Wspólnoty. W Polsce choroby te występują u ok. 2,3-3 milionów osób, tj. u 6% populacji (Graliński, 2013). Pacjenci cierpiący na choroby rzadkie doświadczają

ją szeregu trudności w zakresie diagnozy i leczenia spowodowanych m.in.: rozproszeniem wiedzy naukowej, brakiem jednolitej klasyfikacji RD i wypracowania procedur ich leczenia. Aktualnie, spośród ponad 6 tys. chorób rzadkich możliwość leczenia ma zaledwie 3-4% z nich (Skweres-Kuchta, 2019). Decyzje dotyczące procedur refundacji wysokich kosztów terapii medycznej z udziałem leków sierocych wpisanych do rejestru *Community Register for Orphan Medicinal Products* podejmowane są indywidualnie przez poszczególne kraje europejskie, przy czym w większości z państw nie wyodrębnia się nakładów finansowych na leczenie chorób rzadkich (Libura, Władusiuk, Małowicka, Grabowska, Gałązka-Sobotka, Gryglewicz, 2016).

Wraz ze wzrostem wiedzy medycznej w obszarze RD zwiększa się zainteresowanie problematyką psychospołecznego funkcjonowania zarówno samych chorych, będących w różnych okresach rozwojowych, jak i członków ich rodzin. W przypadku dzieci są to rodzice, którzy pełnią odpowiedzialną rolę w procesie diagnostyczno-terapeutycznych, współfinansują leczenie i rehabilitację oraz zapewniają chorym codzienną opiekę i wsparcie (Klajmon-Lech, 2018a, 2018b, 2018c; Kamyk-Wawryszuk, 2018, 2021).

Niniejsze opracowanie ma na celu ukazanie wielowymiarowo ujętego obciążenia rodziców wynikającego ze sprawowania opieki nad dzieckiem chorym na mukowiscydozę, która kwalifikowana jest jako najczęstsza z rzadkich chorób genetycznych. Mukowiscydoza (ang. *cystic fibrosis - CF*) jest

wieloukładową chorobą charakteryzującą się klinicznie przewlekłymi zmianami obturacyjnymi oskrzeli i infekcjami dróg oddechowych oraz procesów trawienia i ich konsekwencjami. W populacji kaukaskiej należy do najczęstszych schorzeń uwarunkowanych genetycznie, dziedziczonych jako cecha monogenowa, autosomalnie recesywna (Sands, Pogorzelski, Skoczylas-Ligocka, 2018, s. 15).

Analiza liczebności polskich chorych z mukowiscydozą przeprowadzona na początku 2019 roku przez Ministerstwo Zdrowia w oparciu o raporty z lat 2010-2017 wskazała na dane epidemiologiczne zawierające się w przedziale od 2,8 tys. do 3,6 tys. osób (Sands, 2019). Co roku w Polsce diagnozowanych jest 80 nowych przypadków mukowiscydozy – większość na podstawie narodowego programu przesiewowego, który wprowadzono w 2009 roku (Sands, Pogorzelski, Skoczylas-Ligocka, 2018). Dla ukazania makrosystemowego kontekstu opieki nad dziećmi z CF, ściśle związanej z rehabilitacją, w opracowaniu uwzględniono odwołanie się do inicjatyw organów Komisji Europejskiej na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi oraz efektów ich aplikacji do polskiego prawodawstwa. Doświadczenia opiekuńcze rodziców zostały zinterpretowane w kategoriach obciążeń: fizycznego, psychicznego i ekonomicznego. Podjęcie powyższej problematyki wydaje się mieć istotne znaczenie w kontekście modyfikacji procedur finansowania nowoczesnej farmakoterapii mukowiscydozy,

opartej o leki sieroce, którą w Polsce wprowadzono w lutym 2022 roku. Od wielu lat zabiegały o nią środowiska polskich chorych z CF oraz leczących ich specjalistów.

### **Choroby rzadkie w europejskich i polskich dokumentach dotyczących zdrowia**

Począwszy od lat 90. dynamicznie rozwijają się europejskie inicjatywy na rzecz tworzenia systemu diagnozy i kategoryzacji chorób rzadkich, a także organy odpowiedzialne za wdrażanie skutecznych form leczenia pacjentów dotkniętych tymi schorzeniami w państwach Wspólnoty Europejskiej. Pierwszy w UE dokument uznający choroby rzadkie za priorytetowy obszar działań w dziedzinie zdrowia opublikowano 24 listopada 1993. Kilka lat później, 29 kwietnia 1999, zainicjowano wspólnotowy program działania w dziedzinie chorób rzadkich w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego projektowanych na lata 1999-2003 (dokument nr 1295/1999/EC).

W rozporządzeniu z 16 grudnia 1999 w sprawie sierocych produktów leczniczych wskazano, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości i dostępności leczenia jak inni pacjenci (Rozporządzenie nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 roku, za: NPCR). Powołana Grupa Zadaniowa ds. Chorób Rzadkich, przekształcona z czasem w Komitet Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (*The European Union Committee of Experts on Rare Diseases - EUCERD*), aktualnie funkcjonuje jako Europejska Komisja *EC Expert Group on Rare Diseases*. Dwudziestego trzeciego października 2007 ogłoszono drugi program działań w dziedzinie zdrowia na lata 2008-2013, zaś 11 listopada 2008 Komisja Europejska przyjęła komunikat „Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą”, którego głównym celem była poprawa rozpoznawania rzadkich chorób oraz społecznej świadomości ich istnienia, a także rozwijanie współpracy, koordynacji i regulacji w zakresie rzadkich chorób na poziomie UE.

Kilka miesięcy później, 8 czerwca 2009 wprowadzono rekomendacje dla państw członkowskich Wspólnoty w zakresie ustanowienia i realizacji narodowych planów dotyczących rzadkich chorób (Dziennik Urzędowy Unii Europejskiej C 151 z dnia 3.07.2009). Miały one objąć działania zapewniające pacjentom dostęp do wysokiej jakości opieki zdrowotnej: diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, a także wsparcia gwarantującego maksimum niezależności osób i dostępu do leków sierocych, nie później niż do 2013 roku.

W Polsce prace nad opracowaniem Narodowego Planu Dla Chorób Rzadkich rozpoczęto w 2008 roku, w związku z powołaniem Zespołu ds. Chorób Rzadkich jako organu doradczego Ministerstwa Zdrowia. Cenną inicjatywą wspierającą działania na

rzecz wdrażania wytycznych europejskich było zorganizowanie 22 października 2010 w Krakowie Konferencji EURODIS na temat chorób rzadkich. Konferencja została przygotowana w oparciu o procedury oceny EUROPLAN-u przez Fundację MATIO oraz Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. W 2011 roku odbyły się szerokie konsultacje społeczne na temat opracowania dokumentu rekomendowanego przez przepisy europejskie. Niestety, brak wprowadzenia stosownych aktów prawnych spowodował, iż opinie Zespołu nie miały realnego wpływu na decyzje ministerstwa i Narodowego Funduszu Zdrowia. Polski Plan dla Chorób Rzadkich ostatecznie został przyjęty po dekadzie Uchwałą Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 roku. Obejmuje on:

- kryteria powoływania i funkcjonowania Ośrodków Eksperymentalnych Chorób Rzadkich odpowiedzialnych za nadzór nad diagnostyką, rozpoznaniem i leczeniem pacjentów z chorobami rzadkimi;
- określenie kierunków poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem technologii genomowych;
- propozycje poprawy dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich;
- uruchomienie systemu monitorowania chorób rzadkich przez utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich;
- utworzenie dokumentu medycznego pacjenta z chorobą rzadką, w którym będą zawarte dane kliniczne – Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką;
- utworzenie Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, zawierającej informację kliniczną, naukową i organizacyjną dotyczącą chorób rzadkich (Monitor Polski, 2021, s.1).

### **Doświadczenie rodzicielstwa w kontekście obciążenia sprawowaniem opieki nad dzieckiem z mukowiscydozą. Mukowiscydoza – charakterystyka i leczenie choroby**

„Klasyczny” fenotyp mukowiscydozy obejmuje przewlekłą chorobę oskrzelowo-płucną, niewydolność zewnątrzwydzielniczą trzustki, podwyższone stężenie chloru w pocie i niepłodność męską (Mazurek, 2009). Najwcześniejszym objawem jest niedrożność smółkowa, pojawiająca się u 10-20% noworodków z mukowiscydozą. Do innych objawów ze strony układu pokarmowego zalicza się m.in.: skręt jelit, wypadanie odbytnicy, obfite, tłuszczowe cuchnące stolce, nawracające zapalenie trzustki u dzieci, kamice żółciową oraz zespół upośledzonego wchłaniania. Objawy ze stro-

ny układu oddechowego to m.in.: przewlekły kaszel, nawracające zapalenia dolnych dróg oddechowych, bakteryjne zakażenia dróg oddechowych, przewlekłe zapalenia zatok, polipy nosa, rozstrzenia lub rozdęcia płuc w obrazie RTG. Chorych z CF charakteryzują ponadto: niedobór masy ciała i wzrostu, nadpotliwość, zmniejszona ilość tkanki podskórnej, objawy niedoboru witamin rozpuszczalnych w tłuszczach, niepłodność męska i zmniejszenie płodności kobiet (Popielarz, 2008). Dla przeżycia chorych najważniejsze są zmiany w układzie oddechowym, ponieważ niewydolność oddechowa jest przyczyną zgonu ok. 90 % chorych (Mazurek, 2009). W końcowej fazie choroby pojawiają się: dotkliwe cierpienie spowodowane dusznością, bólem, nudnościami i wymiotami oraz silny lęk (Cofta, 2010).

Leczenie mukowiscydozy może mieć dwojaki charakter: objawowy i przyczynowy. Dostępne w Polsce (do niedawna jako wyłączone) leczenie objawowe obejmuje: profilaktykę i leczenie choroby oskrzelowo-płucnej, leczenie żywieniowe i terapię niewydolności zewnątrzwydzielniczej trzustki oraz leczenie chorób towarzyszących i powikłań mukowiscydozy, a także opiekę paliatywną (Walkowiak, Pogorzelski, Sands i in., 2009).

Nowe strategie leczenia CF nazywane są terapiami etiologicznymi, gdyż ich celem nie jest niwelowanie skutków objawów choroby, ale naprawienie defektu białka CFTR, spowodowanego mutacją w obrębie tego genu (Lipowicz, 2018). Jeden z preparatów leczenia przyczynowego – Ivacaftor (VX-770, Kalydeco) – dopuszczony do użytkowania w Polsce w 2016 r., został aktualnie wprowadzony na listę leków refundowanych.

W związku z wieloukładowym charakterem mukowiscydozy chorzy powinni być objęci opieką zespołów wielodyscyplinarnych (MDT) w ośrodkach specjalistycznych. Rekomendowany skład MDT obejmuje: pulmonologa/pulmonologa dziecięcego, dietetyka, fizjoterapeutę, psychologa klinicznego, pielęgniarkę, pracownika socjalnego, farmakologa klinicznego i mikrobiologa. Dodatkowe konsultacje dotyczą takich specjalistów jak: genetyk, chirurg, laryngolog, gastroenterolog, hepatolog i diabetolog. Niezbędnym warunkiem efektywnego leczenia chorych z CF jest ich edukacja i współpraca klinycystów z rodziną (Mielus, Walicka-Serzysko, Sands, 2019). Należy podkreślić długofalowe konsekwencje jakości współpracy członków zespołu MDT z opiekunami w okresie około diagnostycznym dla przyszłego stanu psychofizycznego ich chorych dzieci (Bryon, 2020).

### **Obciążenie fizyczne w doświadczeniu rodziców dzieci z CF**

Członkami rodziny w największym stopniu zaangażowanymi w rehabilitację dzieci z CF są ich rodzice. To oni są współodpowiedzialni za stan somatyczny dziecka,

przestrzeganie wskazań medycznych dotyczących codziennej, nieraz kilkugodzinnej fizjoterapii układu oddechowego, farmakoterapii i przestrzegania stosownej diety, niezbędnej dla prawidłowego metabolizmu. W niektórych przypadkach rodzice odpowiadają także za przebieg insulinoterapii, odżywianie pozajelitowe, czy też leczenie zatok. Obok zadań powiązanych z leczeniem, rodzice chorych dzieci wypełniają zadania wychowawcze, dotyczące m.in. socjalizacji dziecka oraz opieki nad zdrowymi dziećmi (Grossoehme, Filigno, Bishop, 2014).

Decyzje rodziców dotyczące wychowania dzieci z CF powinny uwzględniać zarówno ograniczenia związane z chorobą, jak i konieczność stworzenia warunków do wypełniania zadań rozwojowych i nauki samodzielności (Borawska-Kowalczyk, 2018). Warto podkreślić, że obowiązki rodzicielskie wynikające ze wspierania procesu leczniczego prowadzonego w obszarze wielu narządów i układów dziecka z mukowiscydozą pochłaniają energię rodziców oraz znacząco redukują ich czas przeznaczony na niezbędną regenerację sił. Progresywny i trudny do przewidzenia przebieg choroby sprawia, że swoistymi wyzwaniem, przed którymi stają rodzice dzieci z CF są konieczność reorganizacji życia rodzinnego w okresach hospitalizacji dzieci oraz niepewność w planowaniu działań w związku ze zmianami w ich stanie zdrowia (Fitzgerald, George, Somerville, Linnane i Fitzpatrick, 2018).

Brytyjskie badania dotyczące obciążającego leczenia w mukowiscydozie (Davies, Rowbotham, Smith, Elliot, Gathercole, Rayner, Leighton, Herbert, Duff, Chandran, Daniels, Nash i Smyth, 2020), oparte o wywiady z 941 osobami (profesjonalistami reprezentującymi różne dziedziny nauki i praktyki klinicznej, pacjentami, członkami ich rodzin i przyjaciółmi) wskazały, że chorzy z CF podlegają od 6 do 15 procedurom medycznym. Do najbardziej obciążających i czasochłonnych zaliczono oczyszczanie dróg oddechowych i podawanie antybiotyków w nebulizacji. Aktywność powyższa pochłaniała 2-3 godziny dziennie. W toku analiz i interpretacji danych autorzy sformułowali postulatywne wnioski dotyczące m.in. indywidualizacji i personalizacji planów leczenia, wspierania rezyliencji chorych, komunikacji interpersonalnej, rozpoznawania potrzeb psychospołecznych w kontekście zróżnicowanych form leczenia, wykorzystania telemedycyny w celu redukcji obciążeń, uproszczenia procedur i sprzętu do rehabilitacji, a także poprawy strategii regulacji skutków ubocznych oraz usprawnienia formalnych aspektów dedykowania i realizacji określonych form terapii medycznych.

Najnowszy systematyczny przegląd literatury dotyczący obciążenia opiekunów (*caregiver burden*) chorych z CF (Daly, Ruane O'Reilly, Longworth, Vega-Hernandez, 2022) oparty o analizę 72 publikacji empirycznych wskazuje na znaczącą przewagę badań dotyczących opiekunów pacjentów pediatrycznych nad eksploracjami, w których respondentami są członkowie rodzin osób dorosłych. Największe nasilenie

obciążeń wynikających z leczenia CF (zwłaszcza z tytułu nadzorowania fizjoterapii układu oddechowego) stwierdzono w grupie rodziców najmłodszych dzieci (w wieku 0-9), pozostałe badane grupy obejmowały opiekunów adolescentów (w wieku 10-19) i osób dorosłych. Do czynników zwiększających obciążenie respondentów należą: dłuższy staż choroby oraz zakażenie bakterią *Pseudomonas aeruginosa*.

Nasilenie obciążeń wynikających z leczenia dziecka z mukowiscydozą pojawia się częściej u matek niż u ojców (Neri, Lucidi Catastini, Colombo. the LINFA Study Group, 2016), przy czym poziom omawianej zmiennej jest w znaczącym stopniu zależny od braku wsparcia ze strony partnera oraz dostępu do niedrogich usług wsparcia społecznego, a także stresu związanego z pracą zawodową. Nie stwierdzono natomiast współzależności wielkości obciążenia i parametrów biomedycznych chorego dziecka.

### Obciążenie psychiczne w doświadczeniu rodziców dzieci z CF

W literaturze przedmiotu odnoszącej się do analizy powiązań pomiędzy występowaniem mukowiscydozy u dziecka a psychospołecznym funkcjonowaniem jego rodziców, znaczący nurt eksploracji odwołuje się do koncepcji stresu. Interpretacja doświadczeń rodziny z odwołaniem do tychże koncepcji ma liczną reprezentację w badaniach rodzin dzieci z przewlekłymi chorobami pulmonologicznymi, kardiologicznymi czy neurologicznymi realizowanymi w ujęciu kategoryjnym, skoncentrowanym na analizie wybranej jednostki nozologicznej oraz niekategoryjnym, łączącym różne diagnostyczne jednostki kliniczne. Metaanaliza Melissy Cousino i Rebekki Hazen (2013) dotycząca doświadczenia stresu rodziców dzieci przewlekle chorych uwzględniła obydwie te nurty (tabela 1).

Tabela 1

*Przegląd badań dotyczących stresu rodziców dzieci z mukowiscydozą.*

Autorzy badań (Grupa badawcza)	Grupa porównawcza	Wiek dziecka (Liczba badanych)	Kwestionariusz	Wyniki
Baroni i in., 1997 (CF)	rodzice dzieci zdrowych	1- 10 (98)	The Parenting Stress Index (PSI)	Brak różnic między grupami.
Crist i in., 1994 (CF)	rodzice dzieci zdrowych	1- 7 (44)	PSI	Wyższe wyniki w grupie opiekunów dzieci z CF.
Czyzewski i in., 1994 (CF)		0- 18 (199)	PSI	Stres rodzicielski nie wpływa na jakość samopoczucia rodziców i młodzieży.



<b>Autorzy badań (Grupa badawcza)</b>	<b>Grupa porównawcza</b>	<b>Wiek dziecka (Liczba badanych)</b>	<b>Kwestionariusz</b>	<b>Wyniki</b>
Darke, Goldberg, 1994 (CF)	Choroba niedokrwienna serca (CHD), rodzice dzieci zdrowych	0- 2 (78)	PSI	Wyższy poziom stresu rodzicielskiego w grupie matek dzieci chorych niż w grupie porównawczej. Brak różnic u ojców. Negatywna korelacja między stresiem rodzicielskim ojców a ich interakcjami z dziećmi.
Eddy i in.,1998 (CF)		3- 11 (49)	PSI/SF (skrótowa wersja)	Wyższy poziom stresu rodzicielskiego koreluje z gorszym wypełnianiem wymogów fizjoterapii i leczenia dietetycznego.
Goldbergi in.,1997 (CF)	CHD, rodzice dzieci zdrowych	4 (137)	PSI	Stres rodzicielski współwystępuje z eksternalizacyjnymi i internalizacyjnymi zaburzeniami zachowania u dzieci w obu grupach.
Goldberg, Morris i in., 1990 (CF)	CHD, rodzice dzieci zdrowych		PSI	Poziom stresu rodziców dzieci chorych większy niż zdrowych (CF większy niż CHD).
Quittner, DiGirolamo, Michel, Eigen, 1992 (CF)	nie podano (64)		Parenting Routines Inventory – Stress Scale	W porównaniu z wynikami normatywnymi rodzice dzieci z CF osiągają wyższy poziom stresu (matki bardziej, niż ojcowie obciążone opieką nad dziećmi - wyższy poziom stresu).
Quittner, 1998 (CF)	rodzice dzieci zdrowych	2- 6 (66)	FSS	Matki dzieci z CF bardziej obciążone stresem niż matki dzieci zdrowych, zaś ojcowie mniej obciążeni, niż ojcowie dzieci zdrowych.
Solomon, Breton, 1999 (CF)	rodzice dzieci zdrowych	1- 2 (49)	PSI	Większy procent rodziców dzieci z CF osiąga poziom stresu rodzicielskiego powyżej punktu odcięcia.

<b>Autorzy badań (Grupa badawcza)</b>	<b>Grupa porównawcza</b>	<b>Wiek dziecka (Liczba badanych)</b>	<b>Kwestionariusz</b>	<b>Wyniki</b>
Thompson i in., 1992 (CF)		7- 17 (68)	4-itemowa skala oceny	Wyższy poziom stresu rodzicielskiego, związanego z chorobą dziecka koreluje z wyższym poziomem psychologicznego distresu matek.
Tluczek i in., 2011 (CF)	nosiciele CF, wrodzona niedoczynność tarczycey	<6 mies. (136)	PSI	Wyższy poziom stresu rodzicielskiego współwystępuje z bezradnością dzieci w percepcji rodziców.
Bordeau i in.2007 (astma, CF, cukrzyca)		8- 18 (200)	PSI/SF	Większy stres rodzicielski koreluje z niższym dochodem, niższym wykształceniem matek, mniejszą samodzielnością chorych dzieci oraz większą nadopiekuńczością rodziców i postrzeganą przez nich bezradnością dzieci.
Carpentier i in. 2008 (astma, CF, cukrzyca)		8- 18 (231)	PSI/SF	Stres rodzicielski dodatnio koreluje z postawą ochrony dziecka i postrzeganą przez rodziców bezradnością dzieci chorych.
Driscoll i in., 2010 (CF, cukrzyca)		0- 12 (195)	FSS	Wyższy poziom stresu związanego z chorobą współwystępuje z nasileniem objawów depresji u opiekunów dzieci z cukrzycą i mukowiscydozą.
Fedele, Grant, Wolfe-Christensen, Mullins, Ryan, 2010 (astma, nowotwór, cukrzyca, CF, SCD)		0- 18 (457)	PSI/SF	Wyniki potwierdzające trafność zastosowania narzędzia badawczego w populacji dzieci przewlekłe chorych.

Autorzy badań (Grupa badawcza)	Grupa porównawcza	Wiek dziecka (Liczba badanych)	Kwestionariusz	Wyniki
Hullman i in., 2010 (astma, nowotwór, cukrzyca, CF)		0- 18 (425)	PSI/SF	Stres rodzicielski koreluje z niskim dochodem. Wyższy poziom stresu u rodziców dzieci z astmą i cukrzycą, niż z rakiem i z mukowiscydozą.
Mullins i in., 2011 (astma, nowotwór, cukrzyca, CF, SCD)	hemofilia	1- 18 (368)	PSI/SF	Wyższy poziom stresu, związanego z chorobą dziecka u samotnych matek niż u matek zamężnych (dochód jako zmienna pośrednicząca).

Źródło: Cousino, Hazen, 2013, s. 813- 814, 817- 818, za: Zubrzycka, 2017, s.76-78.

Analiza danych zaprezentowanych w tabeli 1 ujawnia, iż w badaniach wskazujących na istnienie podwyższonego poziomu stresu rodziców, współwystępuje on:

- z ich zaburzeniami adaptacyjnymi (Driscoll, Johnson, Barker, Quittner, Deeb, Geller, Gondor i Silverstein, 2010),
- zaburzeniami struktury rodziny (Mullins Wolfe-Christensen, Chaney, Elkin, Wiener, Hullmann, Fedele, Junghans, 2011),
- oraz niskim dochodem (Bordeau, Mullins, Carpentier, Coletti i Wolfe-Christensen, 2007; Hullman, Christensen, Ryan, Fedele, Rambo, Chaney, Mullins, 2010).

Doceniając wartość poznawczą wspomnianych doniesień należy jednak zauważyć, że większość z nich oparta jest o wykorzystanie narzędzi badawczych oceniających ogólny, a nie specyficzny – związany z chorobą – rodzaj stresu (Cousino, Hazen, 2013), zatem nie można jednoznacznie wskazać na chorobę dziecka lub aktywność rodziców z nią powiązaną, jako na źródło stresu.

Liczne prace empiryczne wskazują na płeć jako czynnik różnicujący nasilenie obciążenia stresem rodziców dzieci z mukowiscydozą, przy czym matki dzieci z CF ujawniają wyższy poziom stresu, niż matki dzieci zdrowych, podczas gdy nasilenie stresu ojców jest istotnie wyższe (Quittner, DiGirolamo Michel, Eigen, 1992), albo niższe (Quittner, DiGirolamo, 1998), niż u ojców dzieci zdrowych, bądź też niewykazujące istotnych różnic (Darke, Goldberg, 1994, za: Cousino, Hazen, 2013). Istotny kierunek badań nad stresem rodziców dzieci z CF dotyczy jego powiązań ze zmiennymi biomedycznymi charakteryzującymi dziecko, tj. jego stanem zdrowia i przestrzeganiem zasad leczenia. W toku eksploracji ujawniono współzależność wysokiego

nasilenia stresu u rodziców i mniejszego zaangażowania dzieci przewlekle chorych (w tym dzieci z mukowiscydozą) w czynności lecznicze oraz pogorszenia funkcji płuc i ogólnego rozwoju małych pacjentów (Patterson i in., 1993, za: Hullmann, Christensen i in., 2010). Nasilenie stresu u rodziców koreluje dodatnio ze stopniem ciężkości choroby u dzieci (Continisio, Serra, Guillari, Civitella, Sepe, Simeone, Gargiulo, Toscano, Esposito, Raia, Rea, 2020).

Obciążający charakter mukowiscydozy w doświadczeniu opiekunów chorych dzieci znajduje także odzwierciedlenie w wynikach międzynarodowych badań nad depresją i lękiem, zrealizowanych jako projekt TIDES w ramach aktywności *European Cystic Fibrosis Society* w ośmiu państwach Unii Europejskiej i USA (Quittner, Goldbeck Abbott, Duff, Lambrecht, Solé, Tibosch, Brucefors, Yuksel, Catastini, Blackwell, Barker, 2014). Raport z badań ujawnił trzykrotnie wyższe wskaźniki depresji rodziców dzieci i młodzieży z CF, niż te osiągnięte w ogólnej populacji dorosłych oraz dwu- trzykrotną wartość wskaźnika grupy normatywnej w badaniu lęku. Wyniki polskich badań depresji rodziców dzieci z CF (Zubrzycka, 2017) są zgodne z powyższymi danymi. Należy jednak zaznaczyć, że w literaturze pojawia się także szereg doniesień wskazujących na brak różnic w zakresie dobrostanu psychicznego rodziców dzieci z CF i rodziców dzieci zdrowych (Foster, Bryon 1998, Herzer, Godiwala, Hommel, Driscoll, Mitchell, Crosby, Piazza-Waggoner, Zeller, Modi, 2010). Niespójne wyniki opublikowanych dotychczas badań mogą mieć swoje źródło w ograniczeniach metodologicznych: wykorzystywaniu różnorodnych technik pomiaru: m.in. kwestionariuszy typu *self-report*, technik obserwacyjnych badających różne aspekty funkcjonowania rodziny, nieuwzględnianiu grupy porównawczej, braku usytuowania eksploracji w kontekście teoretycznym oraz zróżnicowaniu jakości świadczenia usług medycznych i dostępności pomocy psychoterapeutycznej dla chorych i ich rodzin w różnych regionach Europy i świata (Zubrzycka, 2017).

Warto zaznaczyć, że równoległe z powszechnie eksplorowanym obszarem badań skoncentrowanym na psychopatologicznych aspektach realizacji przez rodziców funkcji opiekuńczej wobec dziecka z mukowiscydozą, w ostatnich latach rozwija się także nurt eksploracji zorientowany na pozytywne obszary funkcjonowania chorych i ich rodzin, które ukazują rodziców dzieci z CF jako potrafiących przezwyciężyć traumatyczne doznania i ujawniać wzrost pomimo traumy (Byra, Zubrzycka, Wójtowicz, 2021).

### **Obciążenie ekonomiczne w doświadczeniu rodziców dzieci z CF**

Tomasz Ameljańczyk, Marcin Czech i Magdalena Bator (2012) – na podstawie badań zrealizowanych w grupie 100 pacjentów z CF (1-18 lat) objętych opieką Instytutu Matki i Dziecka oraz Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie i ich opiekunów – usta-

lili, że średni roczny koszt związany z mukowiscydozą w ujęciu ogólnym, w przeliczeniu na osobę chorą, wyniósł 108 984 PLN. Zdecydowana większość wymienionej kwoty dotyczy kosztów pośrednich, związanych z koniecznością sprawowania opieki nad chorym dzieckiem. Wśród kosztów bezpośrednich największą część stanowią za wydatki przeznaczone na farmakoterapię i leczenie dietetyczne. W badaniach statusu socjoekonomicznego (Zubrzycka, 2017) 130 rodziców dzieci z CF (w wieku od 1 miesiąca do 21 r.ż.), przeprowadzonych z wykorzystaniem kwestionariusza ankiety, uzyskano deklarację respondentów, iż średni miesięczny dochód na osobę w rodzinach dzieci z mukowiscydozą wynosi 1180, 27 PLN, podczas gdy według danych Głównego Urzędu Statystycznego (2014) z okresu objętego procedurą gromadzenia danych przeciętny miesięczny dochód na osobę wyniósł 1296 PLN. Średni miesięczny koszt wydatków na rehabilitację dziecka został określonych przez badanych rodziców jako kwota o wartości 1060,55 PLN. Składowe koszty leczenia dzieci z mukowiscydozą, które wskazali rodzice obejmują takie koszty jak:

- zakup leków i suplementów diety,
- zakup/użytkowanie sprzętu do fizjoterapii układu oddechowego,
- transport do placówek medycznych,
- prywatne usługi lekarza specjalisty, rehabilitanta, dietetyka, psychologa,
- opłaty za turnusy rehabilitacyjne, dodatkowe zajęcia sportowe, wyjazdy na leczenie klimatyczne,
- zalecane płatne szczepienia,
- wysokokaloryczne produkty spożywcze dobrej jakości,
- a także noclegi i utrzymanie się badanych rodziców podczas leczenia dziecka poza miejscem zamieszkania.

Kolejne badania obciążeń rodziców osób z CF (Dębska, Milaniak, Domańska i Tomaszek, 2019) przeprowadzone w stosunkowo licznej grupie (n=88) z wykorzystaniem *Caregiver Burden Scale* ujawniły występowanie przeciętnego poziomu analizowanej zmiennej. Co ciekawe, choć większość badanych charakteryzował niski lub przeciętny status ekonomiczny, nie był on skorelowany ze zmienną obciążenia. Większość badanych deklarowała, że choroba dziecka wywiera wpływ na ich sytuację zawodową, a 1/3 przyznała, że korzysta z pomocy socjalnej.

Kwalifikacja CF jako rzadkiej choroby z ograniczonym dostępem do przedłużających życie terapii i wysoce kosztownych procedur medycznych (w tym z obszaru transplantologii narządów) oznacza dla wielu polskich rodzin chorych z CF konieczność mierzenia się z niezwykle trudnymi wyzwaniami ekonomicznymi. Bardzo istotne wsparcie w tym zakresie otrzymują one ze strony bardzo prężnie działających organizacji samopomocowych, które skonsolidowały swoją aktywność w ramach MukoKoalicji, utworzonej w celu skoordynowania działań na rzecz systemowych

zmian poprawiających jakość i długość życia chorych w Polsce, w tym realnego dostępu do leków przyczynowych. Do członków MukoKoalicji należą:

- Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą,
- Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę MATIO,
- Fundacja Podaruj Oddech,
- Fundacja MUKOHELP,
- Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydożą oddział Gdańsk.

Zaangażowana wieloletnia aktywność członków MukoKoalicji oraz wspierających ich klinicystów zaowocowała sukcesem w postaci wprowadzenia w Polsce 1 marca 2022 roku refundacji leczenia przyczynowego mukowiscydozy, tj. terapii personalizowanych wpływających bezpośrednio na mutację białka stanowiącego przyczynę choroby (Sands, 2019). Refundacja obejmie około tysiąc pacjentów, a jej roczny koszt wyniesie 500 mln zł, środki zostaną pokryte z Funduszu Medycznego.

## **Zakończenie**

Nieuleczalność mukowiscydozy, jej wielonarządowy charakter i relatywnie niską medianę przeżycia polskich chorych (24,4) na tle zachodnioeuropejskich wskaźników (Sands, Pogorzelski, Skoczylas-Ligocka, 2018; UK CF Registry Annual Data Report, 2015) można uznać za istotne czynniki traumatyzujące rodziców wychowujących dzieci z CF. Psychiczne obciążenia opiekunów chorych dzieci są wzmacniane przez konieczność współorganizacji skomplikowanego procesu leczenia zarówno podczas okresów hospitalizacji dziecka, jak i codziennej, żmudnej rehabilitacji domowej. Sprostanie obowiązkom opiekuńczym związane jest z koniecznością wprowadzenia modyfikacji osobistego i zawodowego życia rodziców, wiąże się także z poważnymi obciążeniami finansowymi.

Wspomniane konsekwencje, które dotyczą rodziny dzieci z mukowiscydozą wynikają w dużej mierze z faktu przynależności CF do grupy chorób rzadkich. Wdrażany w Polsce od sierpnia 2021 roku narodowy Plan dla Chorób Rzadkich budzi nadzieję na pozytywne zmiany w medycznej i psychospołecznej sytuacji rodzin dzieci i młodzieży z CF. Wymiernym wskaźnikiem przeobrażenia jest – długo negocjowane i oczekiwane przez środowisko chorych – wprowadzenie refundacji leczenia przyczynowego w mukowiscydozie. Stanowi ono przełom w dotychczas funkcjonującym systemie opieki zdrowotnej, opartym głównie na leczeniu objawowym. Wspomniane inicjatywy legislacyjne stwarzają nie tylko realną szansę na wydłużenie życia polskich chorych, ale mogą też być inspiracją do podjęcia weryfikacji – w toku przy-

szłych interdyscyplinarnych badań – wiedzy na temat psychospołecznego funkcjonowania chorych i ich rodziców w kontekście zaistniałych zmian.

### **Bibliografia:**

- Ameljańczyk, T., Czech, M., Bator, M. (2012). Economic and social burden of cystic fibrosis in Poland. Estimates based on patients-reported data [Ekonomiczne i społeczne obciążenie mukowiscydozą w Polsce. Szacunki na podstawie danych zgłaszanych przez pacjentów]. *Journal of Health Policy, Outcomes Research*, 2, 34-40.
- Bogdan, M., Kanecki, K., Tyszko, P., Nitsch-Osuch, A., Goryński, P. (2021). Choroby rzadkie – współczesne problemy i wyzwania dla systemów ochrony zdrowia. W: I. Mołdoch-Mendoń, K. Kalbarczyk (red.), *Przegląd chorób rzadkich – diagnostyka i leczenie* (ss. 54-63). Lublin, Wydawnictwo TYGIEL.
- Borawska-Kowalczyk, U. (2018). Aspekty psychologiczne w mukowiscydozie. W: D. Sands (red.), *Mukowiscydoza-choroba wieloukładowa* (ss. 287-301). Poznań: Termedia.
- Bordeau, T.L., Mullins, L.L., Carpentier, M.Y., Coletti, C., Wolfe-Christensen, C. (2007). An examination of Parent Variables and Child Self-Care Behavior Across Disease Group [Badanie zmiennych rodzicielskich i zachowań dziecka w zakresie samoopieki w różnych grupach chorób]. *Journal of Developmental and Psychological Disabilities*, 19, 125-134.
- Bryon, M. (2020). Breaking the diagnosis of cystic fibrosis to parents: a process not a one-off event [Przekazanie rodzicom diagnozy mukowiscydozy: proces, a nie jednorazowe wydarzenie]. *Paediatric Respiratory Reviews*, 35, 103-105.
- Byra, S., Zubrzycka, R., Wójtowicz, P. (2021). Positive Orientation and Posttraumatic Growth in Mothers of Children with Cystic Fibrosis-Mediating Role of Coping Strategies [Pozytywna orientacja i potraumatyczny wzrost u matek dzieci chorych na mukowiscydozę – pośrednicząca rola strategii radzenia sobie]. *Journal of Pediatric Nursing*, Mar-Apr, 57: e1-e8. DOI: 10.1016/j.pedn.2020.09.009. EPUB 2020 Sep 21. PMID: 32972807.
- Cofta, Sz. (2010). Mukowiscydoza – ku standardom postępowania. *Przewodnik Lekarza*, 6 (121), 11-13.
- Continisio, G. I., Serra, N., Guillari, A., Civitella, M. T., Sepe, A., Simeone, S., Gargiulo, G., Toscano, S., Esposito, M.R., Raia, V., Rea, T. (2020). An investigation on parenting stress of children with cystic fibrosis [Badanie stresu rodzicielskiego u dzieci z mukowiscydożą]. *Italian Journal of Pediatrics*, 46 (1), 1-9.
- Cousino, M. K., Hazen, R. A. (2013). Parenting Stress Among Caregivers of Children with Chronic Illness: A Systematic Review [Stres rodzicielski wśród opiekunów dzieci z przewlekłą chorobą: Przegląd systematyczny]. *Journal of Pediatric Psychology*, 38(8), 809-828.
- Daly, C., Ruane, P., O'Reilly, K., Longworth, L., & Vega-Hernandez, G. (2022). Caregiver burden in cystic fibrosis: a systematic literature review [Obciążenie opiekunów w mukowiscydozie: systematyczny przegląd literatury]. *Therapeutic Advances in Respiratory Disease*, 16, Jan-Dec;16:17534666221086416. DOI: 10.1177/17534666221086416. PMID: 35323061; PMCID: PMC8958690.
- Davies, G., Rowbotham, N.J., Smith, S., Elliot, Z.C., Gathercole, K., Rayner, O., Leighton, P.A., Herbert, S., Duff, A.J., Chandran, S., Daniels, T., Nash, E.F., Smyth, A.R. (2020). Characterising burden of treatment in cystic fibrosis to identify priority areas for clinical trials [Charakterystyka obciążeń związanych z leczeniem mukowiscydozy w celu określenia priorytetowych obszarów badań klinicznych]. *Journal of Cystic Fibrosis*, 19 (3), 499-502.
- Dębska, G., Milaniak, I., Domańska, D., Tomaszek, L. (2019). Caregiver burden and the role of social support in the care of children with cystic fibrosis [Obciążenie opiekunów i rola wsparcia

- społecznego w opiece nad dziećmi z mukowiscydozą]. *Family Medicine & Primary Care Review*, (2), 98-103.
- Dokument Commission Communication on the framework for action in the field of public health. COM (93) 559 final, 24 November 1993. [EU Commission - COM Document]. Pobrane 30.04.2022 z: <http://aei.pitt.edu/5792/>.
- Dokument EC nr 1295/1999/EC. Pobrane 24.04.2022 z: <https://www.prawo.pl/akty/dz-u-ue-1-1999-155-1,68183406.html>.
- Dokument EC Expert Group on Rare Diseases [Grupy ekspertów WE ds. rzadkich chorób]. Pobrane 30.04.2022 z: <https://www.eucerd.eu/>.
- Driscoll, K. A., Johnson, S. B., Barker, D., Quittner, A. L., Deeb, L. C., Geller, D. E., Gondor, M., Silverstein, J. H. (2010). Risk factors associated with depressive symptoms in caregivers of children with Type 1 Diabetes or Cystic Fibrosis [Czynniki ryzyka związane z występowaniem objawów depresyjnych u opiekunów dzieci z cukrzycą typu 1 lub mukowiscydozą]. *Journal of Pediatric Psychology*, 35 (8), 814-822.
- Dziennik Urzędowy Unii Europejskiej C 151 z 3.07.2009, Zalecenie Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób). Pobrane 20.04.2022.
- Fitzgerald, C., George, S., Somerville, R., Linnane, B., & Fitzpatrick, P. (2018). Caregiver burden of parents of young children with cystic fibrosis [Obciążenie opiekunów rodziców małych dzieci chorych na mukowiscydozę]. *Journal of Cystic Fibrosis*, 17 (1), 125-131.
- Graliński, J. St. (2013). Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich-Mapa Drogowa. Seminarium Edukacyjne: Innowacje w leczeniu chorób rzadkich, leki sieroce-ocena dostępności w Polsce. Pobrane 20.04.2022 z: <http://www.korektorzdrowia.pl/wp-content/uploads/3.-jacek-gralinski-narodowy-plan-dla-chorob-rzadkich-mapa-drogowa.pdf>.
- Grossoehme, D. H., Filigno, S. S., Bishop, M. (2014). Parent routines for managing cystic fibrosis in children [Rutyna rodziców w postępowaniu z dziećmi z mukowiscydozą]. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 21 (2), 125-135.
- GUS (2014). Sytuacja gospodarstw domowych w 2014 r. w świetle wyników badań budżetów gospodarstw domowych. Pobrane 21.04.2022 z: <http://stat.gov.pl/obszary-tematyczne/warunki-zycia/dochody-wydatki-i-warunki-zycia-ludnosci/sytuacja-gospodarstw-domowych-w-2014-r-w-swietle-wynikow-badan-budzetow-gospodarstw-domowych,3,14.html>.
- Herzer, M., Godiwala, N., Hommel, K. A., Driscoll, K., Mitchell, M., Crosby, L.E., Piazza-Waggoner, C., Zeller, M. H., Modi, A. C., (2010). Family Functioning in the Context of Pediatric Chronic Conditions [Funkcjonowanie rodziny w kontekście chorób przewlekłych u dzieci]. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 31 (1), 26-34.
- Hullmann, S.E., Christensen, C. W., Ryan, J. L., Fedele, D. A., Rambo, P. L., Chaney, J. M., Mullins, L. L. (2010). Parental overprotection, Perceived Child Vulnerability and Parenting Stress: A Cross-Illness Comparison [Nadopiekuńczość rodzicielska, postrzegana podatność dziecka i stres rodzicielski: Porównanie między chorobami]. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings*, 17, 357-365.
- Kamyk-Wawryszuk, A. (2018). Potrzeby rodziny dziecka z chorobą rzadką i niepełnosprawnością intelektualną a możliwości wsparcia przez społeczność lokalną. *Niepełnosprawność*, 31, 72-86.
- Kamyk-Wawryszuk, A. (2021). Opieka nad dzieckiem z chorobą rzadką i niepełnosprawnością intelektualną a wsparcie rodziny. W: G. Całek, J. Niedbalski, M. Raclaw, D. Żuchowska-Skiba (red.), *Zrozumieć niepełnosprawność. Problemy, badania, refleksje* (ss. 204-221). Łódź: Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego.
- Klajmon-Lech, U. (2018a). Doświadczenia stresu i wypalenia sił oraz sposoby radzenia sobie z nimi z perspektywy matek dzieci z rzadką chorobą genetyczną. *Problemy Edukacji, Rehabilitacji i Socjalizacji Osób Niepełnosprawnych*, (27), 143-156.



- Klajmon-Lech, U. (2018b). Rodzina źródłem wsparcia w doświadczeniu rzadkiej choroby dziecka. *Roczniki Pedagogiczne*, 10 (3), 105-117.
- Klajmon-Lech, U. (2018c). *Trajektoria życia rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi: formy społecznego wsparcia*. Toruń: Wydawnictwo Adam Marszałek.
- Komunikat Komisji do Parlamentu Europejskiego, Rady Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego oraz Komitetu Regionów na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą. Pobrane 24.04.2022 z: [https://ec.europa.eu/transparency/documents-gister/detail?ref=COM\(2008\)679&lang=pl](https://ec.europa.eu/transparency/documents-gister/detail?ref=COM(2008)679&lang=pl).
- Libura, M., Władysiek, M., Małowicka, M., Grabowska, E., Gałązka-Sobotka, M., Gryglewicz, J. (2016). *Choroby rzadkie w Polsce. Stan obecny i perspektywy*. Warszawa: Uczelnia Łazarskiego.
- Lipowicz, M. (2018). Terapia genowa w chorobach układu oddechowego. W: A. Mackiewicz (red.), *Biotechnologia w medycynie* (ss. 171-190). Poznań: Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego.
- Mazurek, H. (2009). Postępy w mukowiscydozie. *Klinika Pediatria*, 17 (1), 89-92.
- Mielus, M., Walicka-Serzysko, K., Sands, D. (2019). Rozpoznawanie i leczenie mukowiscydozy. Podsumowanie wytycznych European Cystic Fibrosis Society 2018. *Medycyna Praktyczna*, 6, 1-17.
- Monitor Polski, Poz 883, *Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 roku w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich*. Pobrane 13.10.2022 z: <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>.
- Mullins, L. L., Wolfe-Christensen, C., Chaney, J. M., Elkin, T. D., Wiener, L., Hullmann, S. E., Fedele, D. A., Junghans A., (2011). The Relationship Between Single-Parent Status and Parenting Capacities in Mothers of Youth with Chronic Health Conditions: The Mediating Role of Income [Relacje pomiędzy statusem samotnego rodzica a zdolnościami w zakresie sprawowania funkcji rodzicielskiej matek młodzieży z przewlekłymi schorzeniami-pośrednicząca rola dochodu]. *Journal of Pediatric Psychology*, 36 (3), 249-257.
- Neri, L., Lucidi, V., Catastini, P., Colombo, C., the LINFA Study Group (2016). Caregiver Burden and Vocational Participation Among Parents of Adolescents With CF [Obciążenie opieką i aktywność zawodowa rodziców adolescentów z mukowiscydozą]. *Pediatric Pulmonology*, 51, 243-252.
- Popielarz, M. (2008). Mukowiscydoza. *Klinika Pediatria*, 16 (5), 5104-5107.
- Portal abcdzrowie. Pobrane 30.04.2022 z: <https://portal.abcdzrowie.pl/konferencja-mz-w-sprawie-lekow-w-chorobach-rzadkich-chorzy-na-mukowiscydoze-moga-liczyc-na-refundacje>.
- Rozporządzenie nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 roku, za: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich. Pobrane 30.04.2022 z: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/narodowy-plan-dla-chorob-rzadkich>.
- Quittner, A., DiGirolamo, A., Michel, M., Eigen, H., (1992). Parental response to cystic fibrosis: a contextual analysis of the diagnosis phase [Odpowiedź rodziców na mukowiscydozę -analiza kontekstualna fazy diagnozy]. *Journal of Pediatric Psychology*, 17 (6), 683-704.
- Quittner, A. L., DiGirolamo, A. M. (1998). Family adaptation to childhood disability and illness [Adaptacja rodziny do niepełnosprawności i choroby dziecka]. W: R. T. Ammerman, J. V. Campo (red.), *Handbook of Pediatric Psychology and Psychiatry*, t. II, (ss. 70-102). Boston: Allyn&Becon.
- Quittner, A. L., Goldbeck, L., Abbott, J., Duff, A., Lambrecht, P., Solé, A., Tibosch, M. M., Brucefors, A. B., Yüksel, H., Catastini, P., Blackwell, L., Barker, D. (2014). Prevalence of depression and anxiety in patients with cystic fibrosis and parent caregivers: results of The International Depression Epidemiological Study across nine countries [Prevalencja depresji i lęku pacjentów z mukowiscydozą oraz ich opiekunów: rezultaty Międzynarodowego Badania Epidemiologii Depresji w dziewięciu krajach]. *Thorax*, 69, 1090-1097.

- Sands, D. (red.) (2019). *Opieka nad chorymi na mukowiscydozę w Polsce. Stan obecny i rekomendacje poprawy. Raport*. Warszawa-Kraków: Polskie Towarzystwo Mukowiscydozy.
- Sands, D., Pogorzelski, A., Skoczylas-Ligocka, A. (2018). Epidemiologia i organizacja opieki medycznej nad chorymi na mukowiscydozę w Polsce. W: D. Sands (red.), *Mukowiscydoza-choroba wieloukładowa* (ss. 15-23). Poznań: Termedia.
- Skweres-Kuchta, M. (2019). Choroby rzadkie wśród dzieci – zarządzanie systemem z perspektywy rodziny pacjenta. W: W. Nowak, K. Szalonka (red.), *Zdrowie i style życia: wyzwania ekonomiczne i społeczne* (ss. 299-310). Wrocław: E-Wydawnictwo. Pobrane 30.04.2022 z: Prawnicza i Ekonomiczna Biblioteka Cyfrowa. Wydział Prawa, Administracji i Ekonomii Uniwersytetu Wrocławskiego. DOI: 10.34616/23.19.125.
- Strona porozumienia osób i organizacji pacjentów chorych na mukowiscydozę MukoKoalicja. Pobrane 26.04.2022 z: <https://mukokoalicja.pl/>.
- UK CF Registry Annual Data Report (2015). Pobrane 4.11.2016 z: <https://www.cysticfibrosis.org.uk/the-work-we-do/uk-cf-registry/reporting-and-resources>.
- Walkowiak, J., Pogorzelski, A., Sands, D., Skorupa, W., Milanowski, A., Nowakowska, A., Orlik, T., Korzeniewska-Esterowicz, A., Lisowska, A., Cofa, Sz., Minarowska, A., Piotrowski, R., Popiel, A., Rachel, M., Sobczyńska-Tomaszewska, A., Staszak-Kowalska, R., Teisseyre, M., Trawińska-Bartnicka, M., Walicka-Serzysko, K., Witt, M., Woś, H. (2009). Zasady rozpoznawania i leczenia mukowiscydozy. Zalecenia Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy Poznań-Warszawa-Rzeszów. *Standardy Medyczne Pediatria*, 6, 352-378.
- Zimmermann, A., Zimmermann, R. (2009). Sieroce produkty lecznicze. *Farmacja Polska*, 65 (1), 15-18.
- Zubrzycka, R. (2017). *Psychospołeczne uwarunkowania radzenia sobie rodziców dzieci z mukowiscydozą*. Lublin: Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.