

PROBLEMY RODZIN DZIECI Z ZESPOŁEM DOWNA W POLSCE – STAN NA PRZEŁOMIE 2017 i 2018 ROKU

RAPORT POD REDAKCJĄ DR HAB. ANDRZEJA MUSZALI PROF. UPJPII I DR N. MED. MONIKI ZAZULI

UNIwersytet Papiński Jana Pawła II

KRAKÓW, MARZEC 2018

Publikacja dostępna na <https://raport.jedenznas.pl>

Przy publikowaniu danych lub cytowaniu tekstu, prosimy o podanie źródła: Muszala A. (red.), Zazula M. (red.), Biesaga T., Śmigiel R., Zowczak-Drabarczyk M., Stachowska E., Kaleciak S., Dąbek K., Gajos J., Bałtroszewicz J., Wojtkiewicz J., Wójcik K., Kudach M., Branicki W., Menes-Idzikowska E., Malak R., Jaluwska A., Suchcicki A., Mroczko B., Grochowska A., Matthews-Kozanecka M., Uchman J., Rutka P., Krajnik M., Latos-Bieleńska A., Hołub G. *Problemy rodzin dzieci z zespołem Downa w Polsce – stan na przełomie 2017 i 2018 roku. Raport pod red. dr hab. Andrzeja Muszali prof. UPJPII i dr n. med. Moniki Zazuli.* Uniwersytet Papieski Jana Pawła II w Krakowie. Kraków, 2018.

Spis treści

Autorzy badania i zespół konsultacyjny	1
Afiliacje	3
Wstęp	4
Krótko o zespole Downa	6
Częstość występowania zD a aborcja	7
Wady wrodzone u dzieci z zespołem Downa	8
Wyniki badania ankietowego	9
Podsumowanie wyników badań	123
Zakończenie	124
Informacje kontaktowe	127

Autorzy badania i zespół konsultacyjny

Autorzy badania:

dr hab. prof. UPJPII Andrzej Muszala¹

prof. dr hab. Tadeusz Biesaga¹

dr n. med. Monika Zazula^{1,2}

prof. dr hab. n. med. Ewa Stachowska⁵

stud. med. Szczepan Kaleciak^{1,8}

dr n. med. Katarzyna Dąbek^{1,9}

mgr Justyna Gajos^{1, 10}

mgr Jakub Bałtroszewicz¹⁰

dr hab. n. med. prof. UWM Joanna Wojtkiewicz¹¹

mgr Katarzyna Wójcik^{1,14}

dr hab. n. med. prof. UMK Małgorzata Krajnik¹⁶

dr hab. prof. UPJPII Grzegorz Hołub¹

Zespół komentujący i konsultujący raport:

dr hab. n. med. prof. UWr Robert Śmigiel⁴

dr n. med. Miłosława Zowczak-Drabarczyk³

mgr Marek Kudach¹

dr n. o zdr. Roksana Malak³

lek. med. Agnieszka Jalowska⁴

mgr Andrzej Suchcicki⁶

prof. dr hab. n. med. Barbara Mroczko⁷

mgr Anna Grochowska¹²

dr. n. med. Maja Matthews-Kozanecka³

mgr Paulina Rutka¹³

lek. med. Elżbieta Menes-Idzikowska¹⁵

dr n. med. Jolanta Uchman¹⁷

dr hab. prof. UJ. Wojciech Branicki²

prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska³

Afiliacje

1. Międzywydziałowy Instytut Bioetyki, Uniwersytet Papieski Jana Pawła II w Krakowie
2. Uniwersytet Jagielloński w Krakowie
3. Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego Poznaniu
4. Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu
5. Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
6. Stowarzyszenie Rodzin i Opiekunów osób z zD „Bardziej Kochani” w Warszawie
7. Uniwersytet Medyczny w Białymstoku
8. Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
9. Klinika Noworodków z Intensywną Opieką Medyczną, Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 1 im. Fryderyka Chopina w Rzeszowie
10. Fundacja „Jeden z Nas” w Krakowie
11. Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie
12. Zakątek 21. Stowarzyszenie rodziców i przyjaciół dzieci z zD w Warszawie
13. Maltańskie Centrum Pomocy Niepełnosprawnym Dzieciom i Ich Rodzinom w Krakowie
14. Chrześcijańskie Stowarzyszenie Osób Niepełnosprawnych, Ich Rodzin i Przyjaciół "Ognisko" w Krakowie
15. Macron sp. z o.o. w Poznaniu
16. Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy
17. Fundacja „Laboratorium Marzeń” w Poznaniu

Wstęp

Rozwój medycyny i nauk przyrodniczych, którego jesteśmy świadkami, dzięki wciąż dokonywanym odkryciom ułatwia diagnostykę i leczenie wielu chorób, w tym chorób rzadkich. Postęp ten widoczny jest także w odniesieniu do trisomii chromosomu 21 (T21), potocznie zwanej zespołem Downa (zD).

Od roku 1959, kiedy Jérôme Lejeune odkrył przyczynę tej wady genetycznej, nie tylko wciąż pojawiają się nowe możliwości diagnostyczne i terapeutyczne, ale także nowe problemy i pytania, na które środowisko medyczne i naukowe musi na bieżąco reagować i odpowiadać. W ramach niniejszego raportu zasygnalizowanych zostało kilka nowych problemów, które w ocenie autorów wymagać będą w najbliższym czasie odpowiedniej reakcji polskiego środowiska medycznego i naukowego oraz działań ze strony władzy ustawodawczej i wykonawczej.

Autorami i komentatorami raportu są specjaliści z różnych dziedzin, między innymi: medycyny, patofizjologii, genetyki, biologii molekularnej, biochemii, dietetyki, rehabilitacji, pedagogiki, logopedii, psychologii i bioetyki oraz przedstawiciele stowarzyszeń zrzeszających rodziców dzieci z zD. **Dla całego zespołu przygotowującego, komentującego i konsultującego raport dobro i godność każdej osoby, również z zespołem Downa, przedstawiają najwyższe wartości.**

Aby jak najrzetelniej i najbardziej obiektywnie pokazać aktualny obraz sytuacji w zakresie wypunktowanych w raporcie problemów, o skomentowanie wyników poproszono zespół specjalistów różnych dziedzin, zajmujących się na co dzień opieką nad osobami z zD i ich rodzinami.

Raport został przygotowany w oparciu o wyniki ogólnopolskich badań nad prawie czterystoma rodzinami wychowującymi osoby z zespołem Downa. Badania te wykonano w X-XII 2017 roku w Międzywydziałowym Instytucie Bioetyki Uniwersytetu Papieskiego Jana Pawła II w Krakowie. Koordynatorem przygotowania raportu jest Poradnia Bioetyczna, powołana przez Uniwersytet Papieski Jana Pawła II i Fundację „Jeden z Nas”.

W raporcie zasygnalizowano aktualne, najpoważniejsze problemy i troski rodzin wychowujących w Polsce osoby z zD wraz z informacjami na temat ich

najpilniejszych potrzeb, zdefiniowanymi na podstawie przeprowadzonych badań – są one podsumowaniem opinii rodziców, które zostały wyrażone w badaniach ankietowych, zarówno w pytaniach otwartych, jak i zamkniętych.

Raport składa się z prezentacji wyników oraz komentarzy do nich, które zostały przygotowane przez niezależnych komentatorów. Poszczególne sekcje opatrzone prezentowanymi często w formie graficznej wynikami oraz krótkimi podsumowaniami autorów badań na temat uzyskanych wyników. W niektórych przypadkach zostały zacytowane **osobiste opinie poszczególnych rodziców dzieci z zD – są one wyrazem poglądów i doświadczeń własnych tych osób**, a zatem nie mogą być utożsamiane z poglądami autorów i komentatorów raportu.

Krótko o zespole Downa

Zespół Downa (trisomia 21. chromosomu) to zespół wad wrodzonych, spowodowany obecnością w komórkach nadprogramowego, trzeciego chromosomu w 21. parze. Zespół Downa jest główną przyczyną niepełnosprawności intelektualnej w społeczeństwie.

Częstość występowania zespołu Downa szacuje się na 1 przypadek na 700 żywych urodzeń. Obecnie w wielu krajach, także w Polsce, rodzi się coraz mniej dzieci z zespołem Downa, ze względu na prawne przyzwolenie na aborcję dziecka w stadium płodowym, obciążonego wadą wykrytą w ramach diagnostyki prenatalnej. W roku 2016, jak podają statystyki Ministerstwa Zdrowia, z powodu trisomii 21 dokonano w Polsce 388 aborcji dzieci w stadium płodowym¹.

Osoby z zespołem Downa oprócz wielu cech dysmorfii ciała (twarzy, dłoni, stóp, skóry) związanych z odmiennym wyglądem, wykazują również mniejsze zdolności poznawcze (niepełnosprawność intelektualną) oraz zaburzenia odporności. Dodatkowo, u około 50% dzieci pojawiają się między innymi: wrodzone wady serca, zaburzenia prawidłowego działania układu endokrynnego, nerwowego, pokarmowego, problemy stomatologiczne, zaburzenia wzroku czy słuchu, czasem białaczki i inne zaburzenia hematologiczne. U większości osób dorosłych pojawia się choroba Alzheimera.

Nie jest znana dokładna liczba osób wychowujących osoby z zD w naszym kraju, gdyż w Polsce nie są prowadzone tego rodzaju badania statystyczne. Na podstawie informacji dotyczących liczby urodzin w Polsce można oszacować liczbę takich rodzin na co najmniej 10-15 tysięcy.

¹ Dane MZ przedstawione przez „Fundację PRO- prawo do życia” - <https://stopaborcji.pl/dane-z-ministerstwa-zdrowia-potwierdzaja-ponad-37-aborcji-to-dzieci-z-zespolem-downa/>

Częstość występowania zD a aborcja

Częstość występowania zespołu Downa a aborcja².

Częstość występowania zespołu Downa (oraz wszystkich wad rozwojowych) w Polsce jest monitorowana od 1998 roku dzięki Polskiemu Rejestrowi Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR)³. PRWWR jest od 2001 roku częścią EUROCAT - konsorcjum zrzeszającego europejskie rejestry wad, co umożliwia m.in. porównanie częstości występowania zespołu Downa wśród dzieci żywo urodzonych w poszczególnych krajach UE.

Wg PRWWR w **2016 roku urodziło się 321 dzieci z zespołem Downa** (żywe urodzenia) na 382 000 żywych urodzeń ogółem⁴. Ponieważ w PRWWR uwzględniono tylko przypadki zespołu Downa potwierdzone badaniem kariotypu dziecka, rzeczywista liczba urodzeń dzieci z zespołem Downa może być o kilka lub kilkanaście % większa. Jednak z przytoczonych danych wynika, że w Polsce około połowa, a może nawet większość dzieci z zespołem Downa zostaje poddanych aborcji (wg Ministerstwa Zdrowia w 2016 roku dokonano w Polsce 388 aborcji dzieci z zespołem Downa).

Wg PRWWR i EUROCAT liczba dzieci żywo urodzonych z zespołem Downa w Polsce wynosiła: 2009 r. – 390 (na 425 000 żywych urodzeń), 2010 r. – 355 (na 413 000 żywych urodzeń), 2011 r. – 327 (na 391 000 żywych urodzeń), zatem systematycznie spada. Spadek ten można tłumaczyć przede wszystkim zmniejszeniem liczby urodzeń w Polsce, jednak również stopniowym narastaniem zjawiska aborcji (częstość występowania zespołu Downa wynosiła w 2009 r. 1/1090 żywych urodzeń, a w 2016 r. 1/1190 żywych urodzeń).

² Autorem tej oraz następnej sekcji (Wady wrodzone u dzieci z zespołem Downa) jest prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Genetyk kliniczny, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej na Uniwersytecie Medycznym w Poznaniu oraz Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych.

³ Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: www.rejestrwad.pl

⁴ Główny Urząd Statystyczny: www.stat.gov.pl

Wady wrodzone u dzieci z zespołem Downa

Z badań EUROCAT obejmujących 28 europejskich rejestrów wad przeprowadzonych z udziałem Polski (PRWWR) wynika, że wśród 7044 dzieci z zespołem Downa (urodzenia żywe i martwe) 43,6% urodziło się z wadą serca, a 15,0% z inną wadą rozwojową⁵. Występowanie wad rozwojowych u ponad połowy dzieci z zespołem Downa wpływa na ich przeżywalność prenatalną i postnatalną i wskazuje na to, jak ważne jest zapewnienie im specjalistycznej opieki medycznej, również ze względu na wady rozwojowe.

⁵ Morris JK i wsp.: Major congenital anomalies in babies born with Down syndrome: a EUROCAT population-based registry study. Am J Med Genet A. 2014;164A (12):2979-86.

Głównymi celami powstania niniejszego raportu są:

1. Dostarczenie aktualnej informacji na temat sytuacji polskich rodzin zD, ich głównych trosk i problemów, z którymi muszą się mierzyć.

2. Poprawa sytuacji zdrowotnej i społecznej osób z zespołem Downa i ich rodzin. Jesteśmy przekonani, że skuteczne wsparcie oferowane rodzinom może wspomóc decyzję o urodzeniu i wychowywaniu dziecka z zD.

3. Autorzy badania i komentatorzy wyników pragną wskazać, w jaki sposób środowisko medyczne i naukowe oraz instytucje publiczne, edukacyjne, religijne a także Państwo Polskie mogą odpowiedzieć na aktualne potrzeby osób z zespołem Downa i ich rodzin w taki sposób, aby oferowane systemowo wsparcie było coraz bardziej skuteczne, zabezpieczając wciąż istniejące luki w systemie opieki.

Wyniki badania ankietowego

W celu zbadania aktualnych problemów rodzin i opiekunów wychowujących osoby z zD na terenie Rzeczypospolitej Polskiej, w okresie X-XII 2017 r. wykonano ogólnopolskie badanie ankietowe⁶, w którym wzięło udział **392 przedstawicieli rodzin z całego kraju opiekujących się osobą z zD**⁷. Nie ograniczono granicy wieku wychowanków z zD, a kryterium rekrutacji była wyłącznie relacja rodzic-dziecko.

W celu przygotowania ankiety przeprowadzono 10 wywiadów pogłębionych z rodzicami dzieci z zD oraz animatorami stowarzyszeń zrzeszających rodziców osób z trisomią 21. Rozmawiano również z klinicystami, aby na tej podstawie zidentyfikować już na wstępie część problemów, które miały zostać zbadane. Ankieta została przygotowana pod nadzorem socjologa przez wielodyscyplinarny zespół badawczy Międzywydziałowego Instytutu Bioetyki, Uniwersytetu Papieskiego Jana Pawła II w Krakowie oraz Poradni Bioetycznej, powołanej przez tą jednostkę. Ankieta zawierała 35 pytań, w tym 3 pytania otwarte, w których rodzice osób z zD mieli możliwość wpisywania dowolnych informacji na temat problemów i przeciwności, z którymi muszą się aktualnie mierzyć. Ankiety przesyłano głównie przez internet, ok. 10% ankiet zostało wypełnionych ręcznie z powodu braku dostępu części respondentów do internetu.

Wyniki ankiety opatrzone indywidualnymi komentarzami rodziców zostały przedstawione poniżej w formie **raportu identyfikującego poszczególne, najpoważniejsze obecnie problemy rodzin** wychowujących dzieci z zespołem Downa w Polsce. Poniżej znajduje się opis 15 najistotniejszych, aktualnych problemów, które najczęściej zgłaszali w badaniu respondenci.

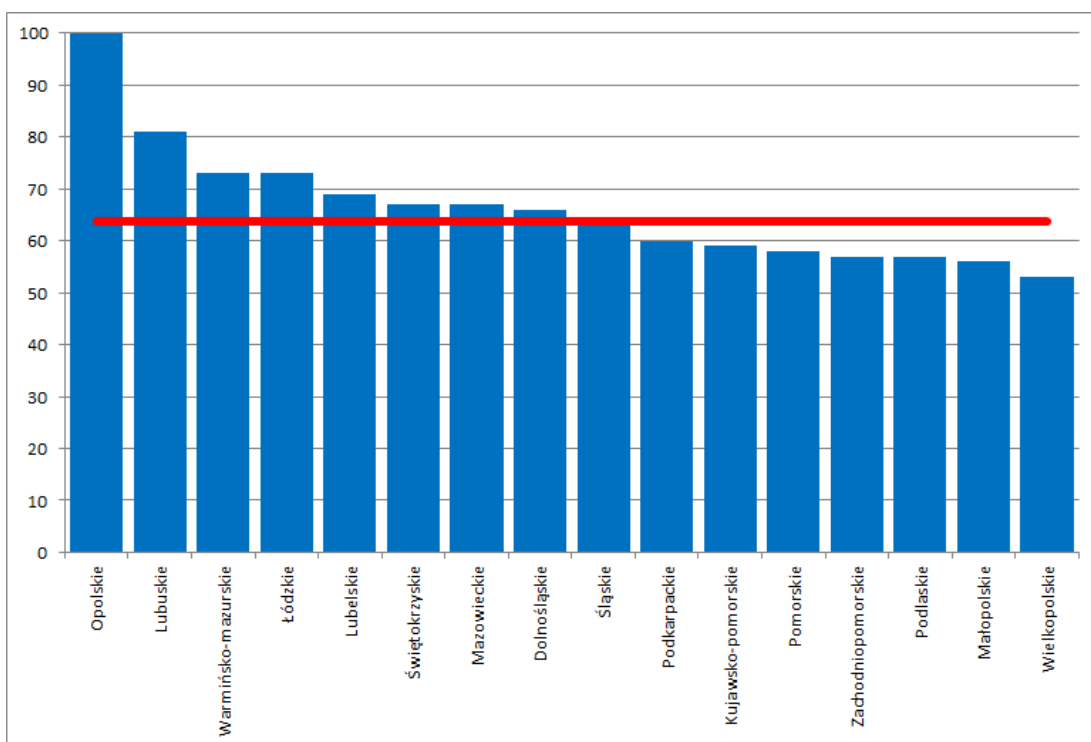
⁶ Treść pytań oraz samą ankietę (w wersji elektronicznej) można znaleźć pod adresem: <https://goo.gl/forms/rwz8CUP6AAuVMYUX2>

⁷ Liczba respondentów w poszczególnych województwach wahała się od 57 w woj. mazowieckim do 7 w woj. podlaskim. Inne województwa: śląskie-40, wielkopolskie-49, małopolskie-37, dolnośląskie-36, łódzkie-11, pomorskie-12, lubelskie-18, podkarpackie-15, kujawsko-pomorskie-18, zachodniopomorskie-28, warmińsko-mazurskie-22, świętokrzyskie-9, lubuskie-18, opolskie-15.

Problem 1. Poważne trudności w wychowywaniu podopiecznych z zespołem Downa w Polsce

Do opracowania problemu nr 1 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 1. pytanie ankietowe⁸.

Wyniki: Aż 63% (247) z 392 badanych osób zadeklarowało doświadczenie poważnych trudności w wychowywaniu dzieci z zespołem Downa⁹.



Ryc. 1. Na wykresie przedstawiono odsetek zgłoszeń trudności w wychowywaniu podopiecznego z zespołem Downa w różnych województwach. Na czerwono zaznaczono średnią.

⁸ • Czy doświadczyła/doświadczył Pani/Pan istotnych/poważnych trudności w wychowywaniu dziecka/podopiecznego z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA

⁹ Odpowiedź „nie” zaznaczyło 27,8% respondentów, natomiast 9,2% nie ma zdania w tej sprawie.

Komentarz autorów badania:

W większości województw informację o występowaniu poważnych trudności w wychowaniu dziecka z zD podaje przeciętnie około 50-70% ankietowanych rodziców. Jak widać na wykresie, w województwie opolskim wszyscy respondenci z tego regionu doświadczyli poważnych trudności wychowawczych w opiece nad dzieckiem z trisomią 21. Rodziny zamieszkujące ten region mierzą się z dużo większymi trudnościami w wychowywaniu dziecka z trisomią 21 (100% ankietowanych rodzin w województwie opolskim zgłasza trudności, podczas gdy średnia dla całego kraju to 63%). Zgłaszane trudności w województwie opolskim w części przypadków były powiązane z występującym często na tym terenie zjawiskiem dyskryminacji, co może być związane ze specyficzną strukturą demograficzną tego województwa¹⁰. Wśród przyczyn poważnych trudności w wychowaniu dzieci rodziny zD z opolskiego wymieniają także: brak wsparcia ze strony lokalnych władz samorządowych, niektórych placówek służby zdrowia, problem dostępności przedszkoli i placówek edukacyjnych dla dzieci z zD w różnym wieku, ostracyzm i presję otoczenia¹¹ (szczególnie dotyczy to wsi), wewnętrzne spory w organizacjach pozarządowych skupiających opiekunów oraz konflikt części rodziców z niektórymi nauczycielami placówek edukacyjnych w tym województwie, w stosunku do których rodzice zgłaszali zastrzeżenia.

Uwagi komentatorów:

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, genetyk kliniczny. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu i Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: Z ankiety wynika, że najmniejsze trudności w wychowywaniu swoich podopiecznych mają rodzice dzieci z zespołem Downa mieszkający w woj. wielkopolskim. Wydaje się, że sprzyjają temu zarówno krótkie terminy badania kariotypu (dzieci wymagające

¹⁰ W województwie opolskim – poza jednym dużym miastem wojewódzkim, dominują małe miasteczka i wsie, gdzie szczególnie często rodziny wychowujące osoby z zD spotykają się z dyskryminacją i ostracyzmem ze strony otoczenia.

¹¹ Często jest to presja do dokonania aborcji.

diagnostyki genetycznej, w szczególności dzieci z zespołem Downa omijają kolejkę oczekujących), dobrze zorganizowana opieka w pierwszym roku życia (poradnia przy Ginekologiczno-Położniczym Szpitalu Klinicznym nr 3 w Poznaniu) oraz przede wszystkim założone i prowadzone przez Prezes Halinę Grzymisławską-Słowińską prężne Stowarzyszenie „Na Tak” (www.natak.pl), które działa od 27 lat, a większość jego podopiecznych to dzieci, młodzież i dorośli z zespołem Downa. Stowarzyszenie jest znane w regionie, rozwinęło wiele inicjatyw edukacyjnych, umożliwia rozwój zainteresowań i sprzyja odkrywaniu talentów, kształtuje pozytywny wizerunek osób z zespołem Downa i sprzyja integracji, prowadzi m.in. Dobrą Kawiarnię, w której pracują osoby z zespołem Downa.

W TV Regionalnej jest też cotygodniowy program „Medycyna i Ty” przygotowywany i prowadzony przez bardzo popularnego redaktora Jacka Michałaka, który często podejmuje tematy niepełnosprawności i chorób genetycznych. Wydaje się, że właśnie dzięki tym wielorakim działaniom, wspieranym także przez władze miasta i województwa, w woj. wielkopolskim najmniejszy odsetek osób z zespołem Downa i ich rodzin doświadczył dyskryminacji i trudności. W wielu województwach, dla przykładu w województwie mazowieckim i dolnośląskim, można zaobserwować podobne działania. Przygnębiający obraz znacznych trudności związanych wychowywaniem dziecka z zespołem Downa i dostępem do opieki medycznej w niektórych województwach może stopniowo ulec zmianie po podjęciu w nich podobnych inicjatyw.

Dr n. med. Jolanta Uchman, lekarz pediatra. Fundacja Laboratorium Marzeń z Poznania: Na tak wysoki odsetek badanych osób, zgłaszających poważne trudności w wychowaniu podopiecznych z zespołem Downa, może wpływać kilka czynników. Po pierwsze brak wsparcia rodziny i najbliższych: potwierdzałyby to sytuacja na Opolszczyźnie, gdzie przeważają osoby mieszkające w małych miastach i wsiach. Dziecko z wadą genetyczną czy inną niepełnosprawnością postrzegane jest jako powód do wstydu, kara. Rodzice, którzy zmagają się z wychowaniem dziecka ze szczególnymi potrzebami napotykać wiele przeszkód:

1. nie mają wsparcia rodziny.

2. często doświadczają dyskryminacji ze strony otoczenia.
3. dostęp do rehabilitacji, specjalistów jest znacznie utrudniony.
4. przedszkola/szkoły często nie dysponują możliwością zapewnienia indywidualnego wsparcia i właściwego wspomagania nauczania dziecka ze szczególnymi potrzebami edukacyjnymi.

Niezwykle ważna jest praca nad podniesieniem świadomości:

1. W środowisku rodzinnym (praca z całą rodziną, materiały edukacyjne, bajki dla rodzeństwa, przykłady osób z zespołem Downa, które odniosły sukces, rozwijają swoje pasje).
2. Społeczności parafii (przy zaangażowaniu księży), która w małych miejscowościach odgrywa olbrzymią rolę w kształtowaniu opinii i daje duże możliwości wsparcia (wspólne pikniki, festyny, włączenie dzieci z trisomią i ich rodzin w życie parafii).
3. Szczegółowe zalecenia poradni pedagogiczno –psychologicznej (PPP) i innych terapeutów dla nauczycieli i pedagogów oraz egzekwowanie ich przestrzegania.
4. Zwiększenie dostępności specjalistów (turnusy rehabilitacyjne, białe soboty, zapewnienie wsparcia organizacji pozarządowych).

Mimo programów rządowych, na poziomie MOPS-ów i GOPS – ów nie uzyskuje się kompleksowej informacji o możliwościach uzyskania pomocy i wsparcia nie tylko finansowego, ale przede wszystkim rehabilitacyjnego i edukacyjnego (np. wczesna interwencja).

Brakuje specjalistycznych ośrodków skupiających pomoc w jednym miejscu.

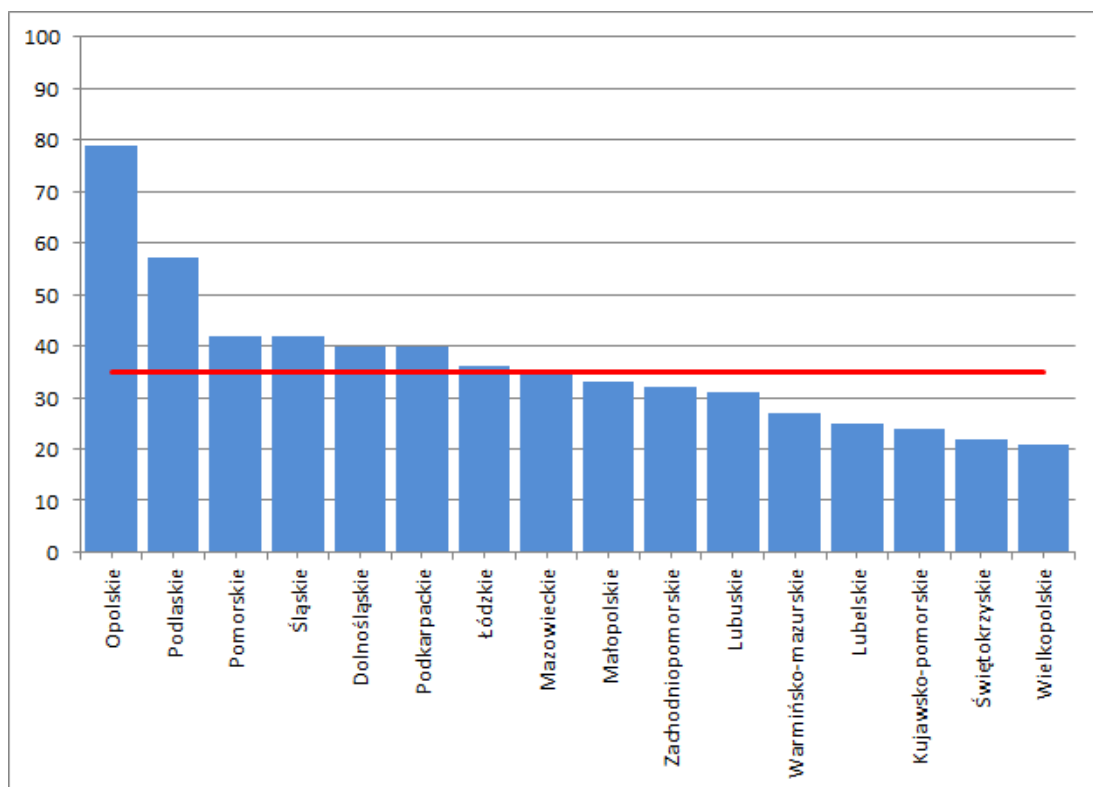
Specjaliści „boją się” dzieci z zaburzeniami, odwołują wydawanie opinii, odpowiednich dokumentów, przeciągają orzekanie blokując tym samym uzyskanie należytej opieki w odpowiednim czasie.

Przedszkola terapeutyczne, specjalistyczne, integracyjne znajdują się w dużych ośrodkach. Osoby z mniejszych miejscowości znowu pozostawione są same sobie.

Problem 2. Dyskryminacja osób z zespołem Downa i ich rodzin

Do opracowania problemu nr 2 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 2 pytania ankietowe¹².

Wyniki: Zjawisko dyskryminacji zgłosiło **34%** (135) z 392 uczestników badania.

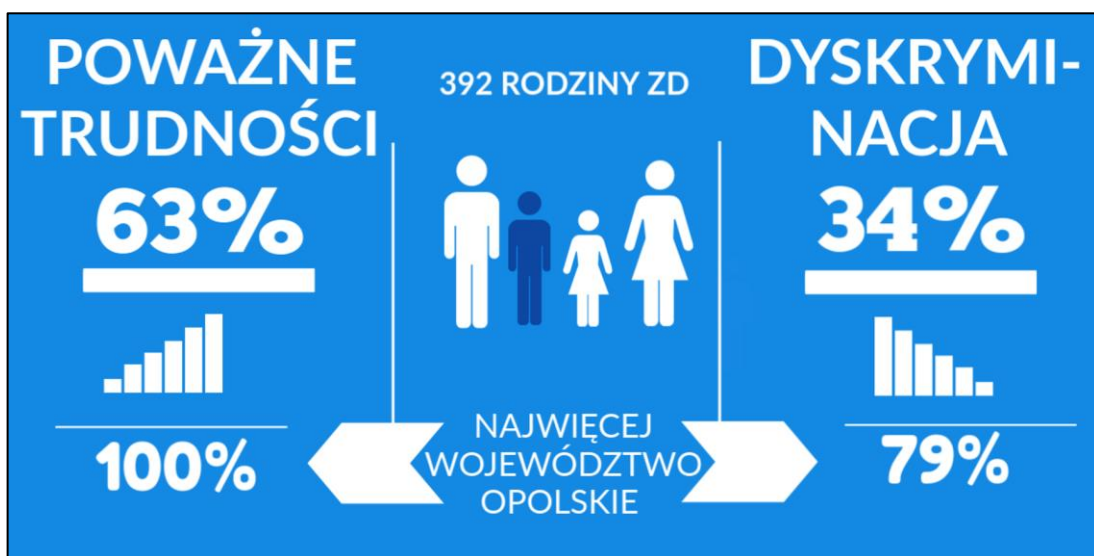


Ryc. 2. Zjawisko dyskryminacji osób z zD w poszczególnych województwach. Czerwona linia wyznacza średnią krajową.

¹² • Czy doświadczyła/doświadczył Pani/Pan dyskryminacji dziecka/podopiecznego z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA

• Jeśli powyżej zaznaczono TAK- jaka to była dyskryminacja? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

Najwyższy odsetek występowania zjawiska dyskryminacji odnotowano w województwie opolskim (79% ankietowanych rodzin). Najniższy odsetek dyskryminacji zgłaszały rodziny z woj. wielkopolskiego.



Ryc. 3. Ikonografia przedstawiająca zgłaszany przez rodziców odsetek zjawiska występowania trudności (opisanych powyżej) i dyskryminacji osób z zD.

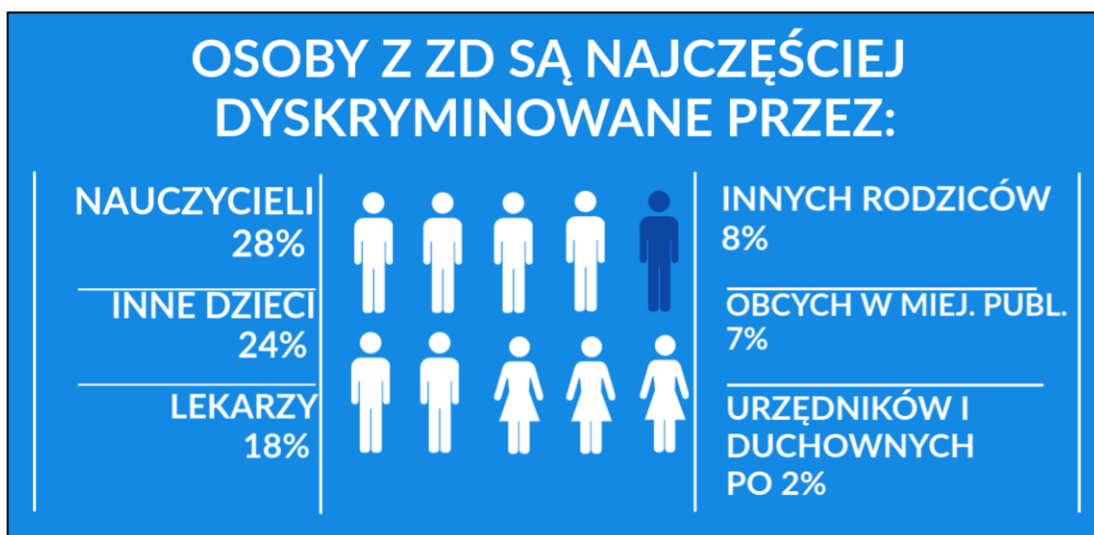
W pytaniu otwartym (z możliwością samodzielnego wpisania własnej wypowiedzi) poproszono rodziców – w przypadku, jeśli spotkali się oni z dyskryminacją ich dzieci – o podanie informacji, jaka to była dyskryminacja. Szczegółowe przykłady dyskryminacji podało 135 respondentów, opisując 137 różnych zdarzeń czy sytuacji, które określali jako dyskryminację.

Rodzice wskazywali na przejawy dyskryminacji ze strony:

- nauczycieli (39 przypadków),
- zdrowych kolegów/ rówieśników ich dzieci (33 przypadki),
- lekarzy (25 przypadków),
- rodziców innych dzieci (11 przypadków),
- osób obcych w miejscach publicznych (9 przypadków),
- księży (3 przypadki),

- urzędników (3 przypadki),
- polityków (2 przypadki),
- fotografa (1 przypadek),
- pracowników firm ubezpieczeniowych (1 przypadek).

W 10 pozostałych przypadkach rodzice wpisywali informacje ogólne, w formie bezosobowej np.: „wyzwiska”, „dyskryminacja odmiennego wyglądu”, „dyskryminacja słowna”, itd. Rodzice nie wskazali jakichkolwiek innych osób, które dyskryminowały ich podopiecznych¹³.

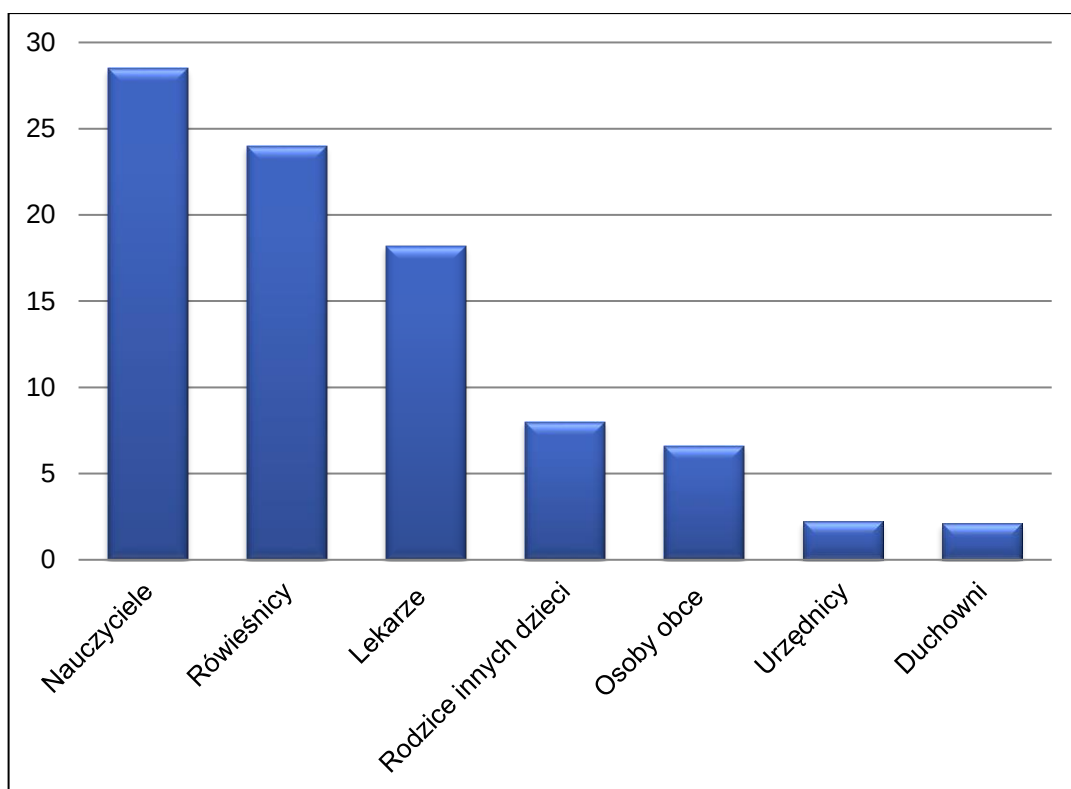


Ryc. 4. Ikono grafika przedstawiająca zgłaszany przez rodziców odsetek dyskryminacji w różnych grupach, z którymi rodziny mają częsty kontakt.

W badanej grupie, która doświadczyła dyskryminacji, najczęściej wskazywano na dyskryminację ze strony nauczycieli, także z placówek specjalnych (28%),

¹³ Rodzice w pytaniu otwartym w żadnym przypadku nie wskazali bezpośrednio na członków rodziny czy sąsiadów, pomimo, iż według wiedzy autorów raportu takie przypadki dyskryminacji istnieją i rodzice mówili na ten temat w wywiadach pogłębionych.

rówieśników – najczęściej w szkole i na placach zabaw (24%) oraz lekarzy (18%).



Ryc. 5. Na wykresie przedstawiono odsetek (%) zgłoszonych przez 135 rodzin przykładów dyskryminacji osób z zD w różnych, najczęściej dyskryminujących tych pacjentów grupach. Pozostałe przejawy dyskryminacji dotyczyły po zsumowaniu 10% zgłoszeń.

W opisie dotyczącym dyskryminacji ze strony nauczycieli rodzice wskazywali najczęściej na szkoły, przedszkola i zajęcia pozalekcyjne. Za przejawy dyskryminacji rodzice uznawali między innymi: odmowę przyjęcia do przedszkola czy szkoły – zarówno specjalnej jak i publicznej, odmowę udziału w wycieczkach, zabawach i zajęciach dodatkowych, „zaniedbywanie dziecka”, rezygnację z motywowania dziecka, odmowę udostępnienia bezpłatnych specjalistycznych podręczników przez szkołę, odmowę uczestnictwa w zajęciach sportowych czy tanecznych (ze względu na słabsze parametry fizyczne czy „psucie wizerunku grupy”) itd. Informacje, jakie podają rodzice na temat dyskryminacji w szkołach i przedszkolach, dotyczą zarówno placówek specjalnych, jak i publicznych, w tym szkół integracyjnych.

Rodzice przedstawiali rozmaite przykłady dyskryminacji ze strony placówek edukacyjnych czy nauczycieli, między innymi:

- „W przedszkolu syn był dyskryminowany przez nauczycielkę i dyrektorkę przedszkola, sprawa skończyła się u rzecznika praw ucznia niepełnosprawnego”.
- „Problemem są trudności ze znalezieniem przedszkola, dyrektorzy odmawiają przyjęcia dziecka z zespołem Downa”.
- „Dyskryminacja dotyczyła zajęć dodatkowych (basen, piłka nożna i inne zajęcia dla dzieci) – odmowa przyjęcia”.
- „W szpitalu pani od zabaw dla dzieci dyskryminowała dziecko. Synek nie mógł grać w gry planszowe z resztą dzieci, choć umiał”.
- „Mieliśmy problem ze znalezieniem najpierw odpowiedniego przedszkola, potem szkoły. Specjaliści z poradni PPP wychodzili z założenia, że dziecko z zD niewiele da się nauczyć i w związku z tym w ogóle nie brali pod uwagę możliwości indywidualnych dziecka”.
- „Obecnie w przedszkolach czy szkołach tzw. integracyjnych przeważają dzieci niepełnosprawne fizycznie, a niewiele jest dzieci z niepełnosprawnością umysłową. Ta tzw. integracja wygląda często tak, że dzieci niepełnosprawne siedzą z opiekunem w kącie na końcu sali i są odizolowane od zajęć w klasie”.
- „W przedszkolu integracyjnym rodzice "zdrowych" dzieci otrzymywali od nauczycieli i musieli podpisywać osobne zgody na to, że ich dzieci będą mogły się uczyć i bawić z dziećmi niepełnosprawnymi”.
- „Panie w przedszkolu odmówiły zapisania dziecka na angielski, nie widziały takiej potrzeby”.
- „Córka jest zaniedbywana w przedszkolu, odsuwana od zdrowych rówieśników”.
- „Przedszkole nie chciało przyjąć dziecka bez zapewnienia przez rodziców opiekuna indywidualnego. Na zajęciach z hipoterapii warunkiem było wynajęcie drugiej, dodatkowej osoby do oprowadzania”.
- „Odmowa przyjęcia do przedszkola, co prawda normalnego, nie integracyjnego. I z tego powodu musimy dojeżdżać do innej miejscowości”.
- „Na Dniu Dziecka synek brał udział w zabawach (choć niektóre przerastały jego możliwości), ale udział brał... Na koniec wszystkie dzieci dostały nagrody, medale (dla wszystkich), gadzety. Jedynie mój synek został pominięty. On to wszystko dobrze rozumiał”.

i przeżył. Stanowczo zareagowałam (tak aby syn nie widział) i usłyszałam oczywiście „Przepraszam” - jednak niesmak pozostał”.

- „Dyskryminacja ze strony pań przedszkolańek nieprzejawiających ochoty na przerabianie podręczników i materiału tam zawartego, celem edukacji przedszkolnej dziecka”.

- „Nie mogła pojechać na wycieczkę klasową, na kolonię, obóz, także organizowane przez Kościół”.

- „Odmowa i brak możliwości udziału w zajęciach grupowych realizowanych w Miejskim Ośrodku Kultury”.

- „Poproszono, aby dziecko nie przychodziło rano do świetlicy w szkole masowej, bo wymaga dodatkowej uwagi.

- „Dziecko w 4 klasie nie otrzymało podręczników, bo w szkole mieli tylko darmowe podręczniki dla dzieci w normie intelektualnej, a ono wymagało podręczników specjalnych - przez rok bez książek”.

- „Nie przyjęto dziecka do sali zabaw w sklepie, w szkole: nie chciano zabrać dziecka na wycieczkę bez indywidualnego opiekuna”.

- „W przedszkolu dyrekcja „poprosiła” nas o zmianę przedszkola, tłumacząc się brakiem specjalistycznej kadry”.

- „Od mojego dziecka wymaga się pełnej samoobsługi, odpowiedzialności za to co mówi, jak się zachowuje, podejmowania niejednokrotnie poważnych decyzji bez wcześniejszego uzgodnienia ze mną - rodzicem. Opiekunowie, nauczyciele i osoby współpracujące z dziećmi z trisomią 21 powinni traktować te dzieci zgodnie z ich możliwościami”.

- „Odmowa przyjęcia do przedszkola integracyjnego - wolą autystów i inne niepełnosprawności”.

- „Odmówiono przyjęcia dziecka na półkolonie ze względu na to, "co powiedzą rodzice zdrowych dzieci". Trudności w przyjęciu dziecka do szkoły innej niż specjalna”.

- „Mam dwóch synów z zD, starszego nie chcieli przyjąć do zerówki integracyjnej, niby było miejsce, ale okazało się, że "on nic nie potrafi", co nie było prawdą. Opinia psychologa i neurologopedy temu przeczyła”.

Najczęściej do przejawów dyskryminacji ze strony kolegów czy w pełni sprawnych rówieśników i ich rodziców dochodzi w szkołach oraz na placach

zabaw – zarówno zlokalizowanych na osiedlach, w parkach, jak i w zorganizowanych miejscach zabaw, np. w galeriach handlowych czy dużych sklepach.

Przykładowo:

- „Nie chciano ode mnie kupić wózka, kiedy dowiedziano się, że jest po dziecku z zD, rodzice bali się kontaktu swoich dzieci z moim dzieckiem z zD”.
- „Zdrowe dziecko, widząc córcię powiedziało, że ją zabije, bo nienawidzi takich chorych dzieci jak ona. Sytuacja kilkukrotna”.
- „Wyśmiewanie wyglądu dziecka przez inne dzieci, nazywanie nienormalną. Dorośli zabierają swoje dzieci z piaskownicy, kiedy moja córka idzie się do nich bawić”.
- „W przedszkolu rodzice stwierdzili, że dziecko zbyt mocno obniża poziom grupy”.
- „Tzw. "cicha" dyskryminacja, np. przez rodziców, którzy zabierają swoje zdrowe dzieci z placu zabaw po tym, jak zobaczą, że przychodzi ze swoim synem”.

W przypadku lekarzy za przejawy dyskryminacji rodzice uznawali między innymi: opryskliwość, lekceważenie, upokarzające i obraźliwe komentarze, nazywanie dziecka z trisomią 21 „Downem”, odmowę kierowania na podstawowe i specjalistyczne badania i konsultacje, „ignorowanie schorzeń”, zbyt częste skierowania na kolejne badania w orzecznictwie ZUS (mające na celu potwierdzenie niepełnosprawności, w sytuacji gdy niepełnosprawność została wcześniej orzeczona), potępienie faktu niedokonania aborcji czy wychowywania niepełnosprawnego dziecka.

Przykłady te zostały przesłane przez rodziców w ramach odpowiedzi na pytania otwarte:

- „Nie ma co badać wzroku, syn i tak profesorem nie zostanie”,
- „Downy tak mają”,
- „Down to Down...”
- „Wszystkie Downy mają wadę serca...”

- „Pewien pan laryngolog nie chciał wydać skierowania na badania słuchu, ponieważ córka jest niepełnosprawna: – Głupia i tak nie będzie się uczyć. To po co ma słyszeć? - Do dzisiaj nie potrafię tego zrozumieć...”

- „Czego Pani chce, to przecież Down...”

- „W gabinecie lekarskim lekarz neurolog stwierdził: - Sama pani widzi, z tego dziecka nic nie będzie. Najlepiej oddać go do hospicjum”.

- „Opryskliwość lekarza podczas badania, po porodzie i pytania: - Czy zabiera ją Pani do domu? - Czy warto?”

- „Podczas porodu lekarz ginekolog poinformowany wcześniej o diagnozie prenatalnej-pielęgniarki i pediatrze przygotowujących się do oceny stanu noworodka przekazuje wiadomość: Down ma się urodzić”.

W przypadku dyskryminacji ze strony **osób duchownych** (2%) rodzice zgłaszali odmowę udzielania sakramentów, niedopuszczanie dzieci do uczestnictwa w lekcjach religii czy odmowę udziału w parafialnych wyjazdach i imprezach integracyjnych. W jednym przypadku konsekwencją dyskryminacji dziecka z zD przez księdza katolickiego była utrata wiary i apostazja u rodzica.

Kolejną grupą dyskryminującą osoby z zD byli **urzędnicy państwowi** – nieco ponad 2%. Rodziny zgłaszały także brak możliwości ubezpieczenia dziecka z trisomią 21 ze względu na odmowę ze strony firm ubezpieczeniowych.

Ze strony osób obcych (7%) dyskryminacja dotyczyła najczęściej obraźliwych komentarzy w miejscach publicznych, takich jak: ulica, park, sklep, plaża, środki komunikacji miejskiej. Rodzice są narażeni na nieprzychylnie, głośno wypowiedane komentarze, przykładowo:

- „Z takim dzieckiem siedzi się w domu”.

- „Jechałam z synkiem autobusem na badania do szpitala i chciałam usiąść. Pewien chłopak lat ok. 25, powiedział, że z tym „potworem” na pewno nie usiądę...”.

- „Zwrócono nam uwagę, że takie dziecko nie powinno być na plaży”.

Komentarz autorów badania:

Zaskoczeniem dla autorów badania był fakt, że stosunkowo często **ankietowani wskazywali na dyskryminację osób z zespołem Downa ze strony dwóch grup, które powinny wykazywać szczególną empatię i poszanowanie godności osoby z trisomią 21: nauczycieli i lekarzy**. Być może tak duża częstość zjawiska dyskryminacji zgłaszana przez rodziców w tych przypadkach wynika z faktu, że to właśnie z tymi dwiema grupami najczęściej stykają się rodzice osób z zD. Również bliższe spojrzenie na podawane przez rodziców przykłady ukazuje, że część uznawanych za dyskryminację zdarzeń, może być kwestią subiektywnych odczuć (np. „ignorowanie schorzeń”, czy „zbyt małe zainteresowanie niepełnosprawnym dzieckiem”).

Wyniki badania wskazują, że w kontaktach ze służbą zdrowia do przejawów dyskryminacji dochodzi zarówno w placówkach podstawowej opieki zdrowotnej, jak i w ośrodkach wysokospecjalistycznych. Rodzice oceniali zachowanie niektórych lekarzy jako nieprofesjonalne, w sytuacjach, gdy ze strony lekarzy, którzy udzielali świadczeń medycznych ich dzieciom z zD, padały dyskryminujące komentarze.

W kilku przypadkach rodzice zgłaszali, że spotkali się ze strony lekarza z odmową świadczenia podstawowych usług, które powinny być oferowane osobom z zD obligatoryjnie, takich jak np. wizyta u okulisty czy laryngologa w sytuacji zaburzeń widzenia czy upośledzenia słuchu. Jak podawali rodzice, **lekarze odmawiający świadczenia usług argumentowali najczęściej, że jakakolwiek interwencja medyczna jest w przypadku osób z zD niecelowa**.

Jak wynika z opinii rodziców, bolesne komentarze ze strony lekarzy sprawiają, że część rodziców z nieufnością podchodzi do pracowników służby zdrowia.

Autorzy raportu pragną podkreślić, że zarówno zawód lekarza jak i nauczyciela to tzw. „zawody misyjne”. Przedstawione zastrzeżenia odnoszące się do części pracowników służby zdrowia, jak i nauczycieli opiekujących się osobami z zD są sporządzone na podstawie indywidualnych opinii respondentów i dotyczą **tylko niektórych przedstawicieli tych grup zawodowych**. Autorzy raportu zwracają uwagę na znakomitą pracę i poświęcenie bardzo wielu lekarzy i nauczycieli działających z pełnym zaangażowaniem na rzecz swoich pacjentów i podopiecznych z zD.

Uwagi komentatorów:

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. *Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L'Arche Polska:*

Lekarz i pedagog - to zawody 'misyjne', ich zasadą jest służba człowiekowi, bez względu na światopogląd. To zawody, po których oczekuje się wsparcia, z nimi najczęściej spotykają się rodziny dzieci z zD. Jako pacjenci, jako rodzice podopiecznych oczekujemy, że 100% będzie pracowało zgodnie ze swoją misją. Sugestie zmian powinny odwoływać się w tym względzie do:

- poprawy edukacji - przygotowania do rozmowy z pacjentem, ćwiczenia kompetencji w tym zakresie w czasie studiów, szkoleń itd.,
- zmiany organizacji pracy lekarzy: potrzebny jest CZAS na rozmowę z pacjentem i jego rodziną, intymne miejsce odpowiednie do przekazywania trudnych informacji o chorobie dziecka,
- dostępności doświadczonego psychologa na oddziale neonatologicznym,
- stworzenia spójnego systemu wsparcia rodziny dziecka z niepełnosprawnością (zD, MP, choroby rzadkie), który zapewni: dostępność zespołu specjalistów - lekarzy, rehabilitacji, wsparcie psychologiczne, kontakt do stowarzyszeń rodzicielskich.

W tej chwili przykładem lekarza czy pedagoga 'z powołaniem' jest osoba, której doświadczenie i cechy osobiste (indywidualna wrażliwość, empatia, wyznawanie określonych wartości, doświadczenie wolontariatu) decydują o ich podejściu do pacjenta czy podopiecznego.

dr n. med. Miłostawa Zowczak-Drabarczyk, *Zakład Biochemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu;* mama dziecka z zD: Uderzająca jest niewystarczająca dostępność placówek umożliwiających szeroko pojętą rehabilitację i edukację dzieci z wyzwaniami rozwojowymi. Szczególnym

problemem wydaje się dostępność przedszkoli i szkół proponujących grupy integracyjne.

Warto zauważyć, że dobrze prowadzona integracja zawsze daje wiele korzyści, co podkreślają pracownicy takich placówek i rodzice zdrowych dzieci do nich uczęszczających. Wiele reakcji odbieranych jako dyskryminujące może wynikać z braku wcześniejszego zetknięcia się z osobami z zD czy innymi zaburzeniami. Z drugiej strony, rodzice dzieci z zaburzeniami, np. zD mogą wykazywać nadmierną wrażliwość na zachowania innych ludzi, jeśli ich dzieci nie funkcjonują na co dzień w środowisku mieszanym. Wspomniane stosunkowo często przypadki dyskryminacji ze strony nauczycieli/pedagogów/psychologów mogą wynikać z wyuczonego podczas studiów i w praktyce sposobu łatwego kategoryzowania podopiecznych. Taki sposób podejścia z pewnością ułatwia pracę dorosłym, ale też prowadzi do pomijania istotnych indywidualnych potrzeb dzieci i utrudnia rozwój zarówno słabszych, jak i bardziej uzdolnionych dzieciaków. By sprawdzić, co dałoby się "wycisnąć" z dziecka, jaki jest jego potencjał, trzeba się nad nim pochylić i dać mu szansę, czyli wytrwale i często niestandardowo pracować. Rozwiązaniem mogłoby być wpajanie studentom i uczestnikom kursów podyplomowych czy konferencji szkoleniowych, że to szkoła/institucja i nauczyciele/pedagodzy/psycholodzy/logopedzi są dla dziecka, że mają szukać rozwiązań i wspierać w tym rodziców a nie odwrotnie! Warto uczyć współpracy z różnymi specjalistami i rodzicami. Ich rolą jest mówienie o wyzwaniach rozwojowych a nie niepełnosprawności od najmłodszych lat, bo wyzwania prowokują do ich pokonywania a niepełnosprawność rodzi poczucie bezsilności. Trzeba pokazywać pozytywne przykłady, że warto próbować. Warto, żeby Kuratorium Oświaty aktywnie uczestniczyło w zmianie mentalności różnych pracowników PPP, szkół i przedszkoli. Myślę, że wiele może zmienić otwarte mówienie o tym, żeby unikać stwarzania sytuacji, w których rodzic zastanawia się, kto tu jest bardziej "niepełnosprawny": dziecko czy specjalista. Warto byłoby dobrych, otwartych na potrzeby dzieci nauczycieli/ pedagogów/ psychologów/ logopedów nagradzać, pokazywać sposoby i efekty ich pracy. Takich ludzi nie brakuje, ale są niewidoczni.

Dr n. zdr. Roksana Malak, Katedra Reumatologii i Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Każde dziecko z zespołem Downa powinno być zbadane nie tylko przez lekarza, ale także przez fizjoterapeutę w zakresie rozwoju psychoruchowego, ponieważ czasem rozwój psychoruchowy wydaje się być oczywisty u dzieci z trisomią 21, a nie jest. Zbadanie dziecka za pomocą nieinwazyjnej metody Prechtla czy Brazeltona (uznanych w świecie metod diagnostycznych rozwoju ruchowego i zachowania dziecka) pozwala na dostrzeżenie indywidualnych różnic w zakresie rozwoju psychoruchowego i zachowania dziecka z zespołem Downa. Na tej podstawie rodzic poznaje swoje dziecko jako indywidualnego człowieka, a nie pacjenta z trisomią 21.

Dr n. med. Jolanta Uchman, lekarz pediatra. Fundacja Laboratorium Marzeń z Poznania: Niezwykle niepokojące są przypadki dyskryminacji ze strony nauczycieli i pracowników służby zdrowia. Mam wrażenie, że w edukacji nie tylko tych grup zawodowych brakuje elementarnych podstaw w jaki sposób należy komunikować się z osobą dotkniętą niepełnosprawnością i jej rodziną.

Konieczne jest zwiększenie świadomości zarówno lekarzy, nauczycieli, ale także uczniów i kolegów, bowiem dyskryminacja, w postaci przezwisk, złośliwych uwag, eliminacji z kręgu liderów, obejmuje często także rodzeństwo dzieci z zespołem Downa.

Należy edukować rodziców dzieci z trisomią 21 o prawach, jakie im przysługują ze strony instytucji i organizacji pozarządowych. Dobrą praktyką są spotkania oraz warsztaty przeprowadzane w klasach, do których uczęszcza rodzeństwo dzieci z zespołem. Zajęcia te powinna prowadzić doświadczona osoba, która przedstawi na czym polega zespół Downa oraz pozytywne aspekty funkcjonowania dziecka (warto zwrócić uwagę na niezwykle pokłady empatii, jakimi cechują się osoby z zespołem Downa, warto opowiedzieć o dodatkowym chromosomie – chromosomie miłości, podać przykłady znanych osób z zespołem Downa, podać przykład Madelaine, która zrealizowała swoje marzenia i została modelką, włączyć środowisko szkolne w obchody Światowego Dnia Zespołu Downa. W trakcie zajęć z psychologiem warto odegrać scenki, dramy, w czasie których dzieci i młodzież będą wcielać się w różne role. Działania takie mogą zapobiec eskalacji zachowań dyskryminacyjnych.

Należy publikować i prezentować badania w postaci tego typu raportów, ale także przykłady dzieci, które zostały otoczone należytą opieką i wpływu tej opieki na ich rozwój, jak również dostrzegać osoby w środowiskach przedszkolnych, szkolnych, jednostkach służby zdrowia, które tego typu opiekę sprawują na najwyższym poziomie. Honorowe wyróżnienia przyznawane przez organizacje pozarządowe, pozytywne opinie rodziców dzieci z zespołem Downa pozwolą na stworzenie bazy danych placówek oświatowych i jednostek służby zdrowia, w której rodzice i dzieci znajdą odpowiednią opiekę.

Konieczne jest dostosowanie opinii z poradni psychologiczno - pedagogicznej do indywidualnych potrzeb i możliwości dziecka, nie na zasadzie „kopiuj – wklej” tylko konkretnych wskazówek skierowanych do konkretnych osób.

Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka, Katedra Nauk Społecznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Jeżeli dyskryminację zgłosiło 34% uczestników, to 66% odpowiedziało odwrotnie. To duża część respondentów - problem ten powinien być też ukazany z tej pozytywnej strony.

Pośrednim dowodem na to, że jednak w tym trudnym problemie jest i małe światełko nadziei w skali poza polskiej, jest doniesienie zawarte w *Przewodniku Katolickim* nr 7 z 18.02.2018 roku na stronie 8 o wygraniu przez chłopca z zespołem Downa konkursu na 'twarz produktu' spośród nadesłanych 140 tysięcy fotografii. Fotografia małego Lucasa została twarzą firmy Gerber na najbliższy czas. Mocno brzmi argument przedstawicieli Gerbera, że wybór dziecka z zespołem Downa może pomóc w społecznej akceptacji osób niepełnosprawnych.

Taki przykład nie jest odosobniony, bo w Irlandii twarzą ekojogurtów jest również dziewczynka z zespołem Downa. **Uważam, że właśnie tego typu akcje mogą wnieść wiele, aby ośwoić społeczeństwo z niepełnosprawnością i zmniejszyć zjawisko dyskryminacji.**

W rodzinie mamy dziecko z zespołem SLO - przykład radosnej, pełnej rodziny pozwolił innej rodzinie w Holandii na podjęcie decyzji o urodzeniu dziecka z zespołem Downa.

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, genetyk kliniczny. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu i Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: Co do dyskryminacji dzieci z zespołem Downa przez nauczycieli, to część zachowań odbieranych jako dyskryminujące może nie wynikać ze złej woli nauczyciela, a raczej z bezradności lub niekiedy nawet z odpowiedzialności (świadomość braku właściwego przygotowania nauczyciela do prowadzenia zajęć integracyjnych; zbyt wielu podopiecznych przypadających na jednego nauczyciela i jego obawa, czy jest w stanie zapewnić dzieciom bezpieczeństwo).

Natomiast nie można znaleźć żadnego usprawiedliwienia dla lekarzy i innych pracowników fachowych służby zdrowia, jeśli są źródłem traumy dla rodziców dzieci z zespołem Downa. Wiem, że taka dyskryminacja rodziców dzieci z zespołem Downa bardzo boli, podobne skargi jak w ankiecie nieraz słyszałam od rodziców moich pacjentów. Podzielam zdanie Komentatorów co do tego, jakie kroki w edukacji lekarzy należy podjąć w tej sprawie oraz uwagi co do dostępności placówek edukacyjnych i wartości integracji.

Także dyskryminacja, chociaż rzadka, ze strony duchownych, jest szczególnie przykra. Trzeba mieć jednak świadomość, że właściwa edukacja nie wyeliminuje sytuacji, w których rodzice dziecka z zespołem Downa są narażeni ze strony otoczenia na traumę, gdyż zawsze, w każdym stanie i zawodzie, może znaleźć się osoba bez wrażliwości, empatii, czy wręcz kultury osobistej. Rodzice dzieci z zespołem Downa, także rodzice dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi muszą mieć autentyczne wewnętrzne przekonanie, że ich dzieci mają 100% wartości i pełnię godności osoby ludzkiej, wtedy nie pozwolą, żeby czyjaś uwaga ich dotknęła.

Bardzo ważną sprawą jest sposób poinformowania, że u dziecka, które właśnie się urodziło, jest podejrzenie zespołu Downa. Jest na ten temat spore piśmiennictwo, a **najlepsze rekomendacje, jakie można znaleźć i o których mówimy naszym studentom, zaczynają się tak: „Pogratuluj rodzicom urodzenia dziecka!”**.

Dla księży proboszczów miałabym sugestię, żeby chłopców z zespołem Downa z rodzin uczęszczających do kościoła zapraszać do grona ministrantów. Na pewno sobie poradzą, w razie trudności usłużny kolega ministrant podpowie, co należy zrobić. Taki widok będzie dla rodziców powodem do dumy i radości, a dla

wiernych wymowną nauką bez słów. Słyszałam, że są w Polsce parafie, gdzie wśród ministrantów są chłopcy z zespołem Downa, ale może mogłoby takich parafii być więcej. Ok. 30 lat temu byłam z kilkorgiem polskich genetyków w Cambridge w Wielkiej Brytanii, na Mszy św. o 8 rano był tylko jeden ministrant – chłopiec z zespołem Downa. Radził sobie świetnie, a my patrzyliśmy jak urzeczeni...

Generalnie sytuacja się poprawia, ludzie jeżdżą po świecie, widzą osoby z różnego typu niepełnosprawnościami uczestniczące w życiu społecznym, są nagrania w Internecie, blogi prowadzone przez osoby niepełnosprawne, są programy telewizyjne pokazujące osoby z chorobami genetycznymi, są wspaniali Ludzie, jak Anna Dymna i wielu innych, którzy z autentyczną miłością i oddaniem działają na rzecz tych, którzy potrzebują wsparcia. W ludziach są pokłady dobra - większe bariery są w instytucjach i w zbyt małych środkach finansowych przeznaczonych na opiekę medyczną oraz na stworzenie miejsc pracy chronionej.

Problem 3. Niska świadomość społeczna na temat zD

Do opracowania problemu nr 3 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 4 pytania ankietowe¹⁴.

Wyniki: W odpowiedziach na pytania otwarte rodzice podawali między innymi następujące informacje:

- „Istnieje całkowity brak wiedzy na temat zD ze strony społeczeństwa”.
- „Istnieje słaby przepływ informacji dotyczący skutecznych metod pomocy”.
- „Istnieje w społeczeństwie przekonanie, że zespół Downa dotyczy tylko starszych rodziców”.
- „Brak wiedzy ogólnej na temat zespołu Downa - uważam, że powinno to być w szkolnych programach nauczania (oczywiście nie tylko o zespole Downa, ale o wszystkich chorobach genetycznych, metabolicznych, upośledzających człowieka fizycznie i umysłowo czy w zakresie funkcjonowania). W szkołach, od najmłodszych lat, powinno się pojawić uczenie tolerancji i zrozumienia dla niepełnosprawności (fizycznej i umysłowej) drugiego człowieka”.
- „Brak akceptacji przez kolegów starszego brata, większość osób nie wie co to zespół Downa”.

¹⁴ • Czy doświadczyła/doświadczył Pani/Pan dyskryminacji dziecka/podopiecznego z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA

• Jeśli powyżej zaznaczono TAK- jaka to była dyskryminacja? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

• Czy podczas dotychczasowych wizyt lekarskich z dzieckiem/podopiecznym mającym zespół Downa spotkali się Państwo z ignorancją lub brakiem wiedzy ze strony personelu medycznego na temat zespołu Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.

• Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

- „Brak dostępu do rzetelnej wiedzy medycznej, np. na temat postępów w dziedzinie genetyki”.
- „Brak instytucji wsparcia informacyjnego, medycznego, doradczego, prawnego”.
- „Ignorancja specjalistów z różnych dziedzin, stereotypy funkcjonujące w społeczeństwie”.
- „Nietolerancja, brak wsparcia po porodzie, źle przekazywane informacje przez personel medyczny”.
- „Ignorancja ze strony lekarzy, urzędników. Brak takiego miejsca w okolicy, gdzie można by uzyskać fachową pomoc w całościowej diagnostyce dzieci z zespołem (lekarze specjaliści, rehabilitanci i inni terapeuci)”.
- „Nigdzie nie mówi się o właściwej profilaktyce o ukierunkowanych badaniach ani o prowadzeniu ciąży z dzieckiem z zD”.
- „W szkołach masowych nie widać osób niepełnosprawnych, nie ma lekcji na ten temat (w ramach wychowania społecznego, etyki, religii) lub programów osławających temat, w związku z tym pogłębia się brak tolerancji, strach, a w języku potocznym umacnia się stwierdzenie "Ty Downie", które jest obraźliwe (nie powinno się stygmatyzować ludzi z trisomią)”.
- „W kampaniach społecznych wykorzystuje się tylko wizerunek "słodkich maluchów", a nie pokazuje się dorosłych osób z zD (dobrze funkcjonujących w społeczeństwie)”.

Osoby ankietowane bardzo często zwracały uwagę na **brak wiedzy niektórych lekarzy rodzinnych na temat zespołu Downa** i postulowały stworzenie wytycznych oraz algorytmów postępowania dla lekarzy pierwszego kontaktu w przypadku opieki nad pacjentem z trisomią 21. Poniższa opinia przedstawiona przez rodzica opisuje jego odczucia i potrzeby w tym zakresie:

Zdaniem rodzica:

„Lekarze rodzinni nie mają o zespole Downa pojęcia. Może przydałaby się procedura dla takich lekarzy, nawet jeśli nie mają wiedzy – po to, żeby mieli ściągawkę, że np. powinni zlecić badanie tarczycy, itp. Obecnie, to ja muszę wiedzieć, jakie badania i specjaliści są potrzebni mojemu dziecku.”

Rodzice podkreślali, że działania informujące są również szczególnie potrzebne w przypadku **rodziców oczekujących na narodziny dziecka obciążonego trisomią 21**. Ankietowani zgłaszali silną potrzebę edukacji rodziców dzieci z zD już od momentu niepomyślnej diagnozy prenatalnej, zarówno w zakresie aspektów medycznych, jak i otrzymywania informacji na temat procesu wychowania osób z zespołem Downa i dostępnych form wsparcia.

Kilkukrotnie rodzice starszych dzieci wyrażali z perspektywy czasu żal z powodu braku dostępu do materiałów edukacyjnych w okresie okołoporodowym. Oceniali oni jako cenne liczne informatory wydawane przez placówki służby zdrowia czy stowarzyszenia, np. „Jak pomóc? – Dziecko z zespołem Downa, pierwsze dni”, „Z myślą o Tobie – informator dla rodziców i opiekunów dzieci z zespołem Downa”¹⁵. Rodzice proponowali w kilku przypadkach, aby rodzice i opiekunowie mogli otrzymywać materiały informacyjne i edukacyjne na życzenie już w przypadku wyniku badania prenatalnego wskazującego na możliwe wystąpienie trisomii 21 oraz na oddziale noworodkowym¹⁶. Podkreślali, że gdyby poradniki czy informatory były dla nich dostępne na początkowych etapach życia dziecka, bez wątpienia pierwszy okres wychowania dziecka z zD byłby dla nich znacznie łatwiejszy.

Kilku rodziców wskazywało także, że brakuje medycznych publikacji na temat zespołu Downa w języku polskim, które ich zdaniem byłyby bardzo cenne, zarówno dla rodziców osób z zD jak i lekarzy, szczególnie specjalistów w zakresie medycyny rodzinnej.

¹⁵ W przypadku wyczerpania nakładów w/w informatorów dla rodziców, dokumenty te można bezpłatnie pobrać ze stron internetowych, np. ze strony Stowarzyszenia „Bardziej Kochani”: <http://www.bardziejkochani.pl/pobierz/>

¹⁶ Należy zwrócić uwagę, że na oddziałach noworodkowych, w kilku województwach, informatory dla rodziców dzieci z trisomią 21 są rozdawane, niestety często ich brakuje.

Zdaniem rodzica:

„Nie mamy wiedzy na temat zD i postępowania z dzieckiem. Idealem byłoby poprowadzenie rodziny przez opiekuna, który powie co robić na danym etapie rozwoju dziecka, na co zwrócić uwagę, czego się spodziewać, jakie robić badania itp. Wielką wartością byłoby móc w jednym miejscu/źródle dowiedzieć się jak najwięcej na temat funkcjonowania osób z zD, możliwości rehabilitacji, co można, a czego nie należy robić, co przysługuje mojemu dziecku, do czego ma prawo, z czego może korzystać itp. Jesteśmy zdani na siebie i przypadek w odkrywaniu ścieżki życiowej naszych dzieci, nie mamy czasu, siły i wiedzy, żeby się samodzielnie przebić przez dostępne informacje – np. internet, i żeby je potem interpretować”.

Kilkunastu rodziców podkreślało pilną potrzebę szkolenia lekarzy w zakresie sposobów przekazywania wyników badań prenatalnych w przypadku podejrzenia wystąpienia zD. Kilkunastu respondentów mocno akcentowało także konieczność zdobywania aktualnej wiedzy o zespole Downa również przez pedagogów oraz uczniów szkół podstawowych i średnich. Poniżej znajduje się cytat z jednej z wypowiedzi rodziców na ten temat:

Zdaniem rodzica:

„Potrzebna jest obowiązkowa edukacja na temat niepełnosprawności w szkole - np. wprowadzenia do kanonu lektur książek typu „Wielkie sprawy w małych głowach”, albo inne formy edukacji. Obecnie rodzeństwo osób niepełnosprawnych często spotyka się z szykanami. Brak empatii i zrozumienia niepełnosprawności wykazują obecnie również osoby, które zawodowo powinny być wsparciem, np. pedagodzy”.

Komentarz autorów badania:

Jednym z wniosków nasuwających się na podstawie analizy wypowiedzi w pytaniach otwartych jest informacja na temat pilnej potrzeby wdrożenia odpowiedniej edukacji na temat zespołu Downa w społeczeństwie.

Kształtowanie prawidłowej postawy wobec pacjenta (podopiecznego) z zD powinno stać się elementem edukacji zawodowej w tzw. „zawodach misyjnych”, tj. lekarzy, pielęgniarek, pedagogów itd. Działania edukacyjne muszą być jak najszybciej skierowane do **nauczycieli, studentów pielęgniarstwa i medycyny, pracowników ochrony zdrowia, w tym lekarzy pierwszego kontaktu, terapeutów, duchownych, urzędników oraz uczniów szkół podstawowych i średnich.**

Należy również rozważyć opracowanie systemu dystrybucji (również drogą elektroniczną) zaktualizowanych pozycji literaturowych nt. zD, także do lekarzy rodzinnych i pierwszego kontaktu. Istnieją także bardzo wartościowe merytorycznie, atrakcyjnie i profesjonalnie wydane pozycje o tematyce społecznej przygotowane przez niektóre stowarzyszenia. Byłyby one bardzo dobrym uzupełnieniem wiedzy i inspiracją dla innych grup zawodowych – nauczycieli, pedagogów, duchownych etc.

Autorzy i konsultanci raportu muszą jednak zaznaczyć, że zainteresowanie rodziców dzieci z zD informatorami czy materiałami edukacyjnymi nie jest regułą. Doświadczenie konsultujących niniejszy raport klinicystów: lekarzy genetyków i neonatologów wskazuje, że w przypadku, gdy materiały informacyjne były oferowane, niektórzy rodzice nie chcieli ich otrzymywać (szczególnie na etapie badań prenatalnych i stawiania rozpoznania).

Jak podkreśla jeden z konsultantów niniejszego raportu, opinia niektórych rodziców o braku publikacji o zD **świadczy o słabym rozpowszechnianiu informacji** na temat bogatej obecnie oferty informatorów i materiałów edukacyjnych dla rodziców dzieci z trisomią 21. Problem ten dotyczył również rodziców mających już starsze czy dorosłe dzieci - być może osoby te przed laty nie miały dostępu do wysokiej jakości bezpłatnych materiałów edukacyjnych, które obecnie można otrzymać (często nieodpłatnie).

Zarówno rodzice, jak i komentatorzy wyników badania podkreślali konieczność kształcenia lekarzy i pracowników ochrony zdrowia w

zakresie nowych odkryć i nowych metod diagnostycznych i terapeutycznych w zD. Być może oprócz sprawnie działających portali dla rodziców funkcję wspomagającą w przekazywaniu tej wiedzy mogłyby realizować dystrybuowane przez placówki naukowo-badawcze i różnorodne organizacje bezpłatne internetowe „newslettery”. Kanałami umożliwiającymi rozpowszechnianie wiedzy mogą być też media społecznościowe lub czasopisma dystrybuowane wśród lekarzy.

W ocenie autorów raportu zasadne byłoby wprowadzenie treści nauczania dotyczących **godności każdej osoby ludzkiej (w tym osoby chorej czy niepełnosprawnej)** w perspektywie personalistycznej do **programów nauczania religii i etyki dla uczniów w różnym wieku. Należy również podjąć próbę umieszczenia co najmniej jednej obowiązkowej lekcji nt. osób z zD w programie nauczania dla szkół podstawowych.** Stosowne wytyczne i materiały dla nauczycieli i katechetów w tym zakresie mogłyby zostać przygotowane przez zespół lekarzy, pedagogów, bioetyków i katechetów.

Uwagi komentatorów:

dr n. med. Katarzyna Dąbek, neonatolog. Klinika Noworodków z Intensywną Opieką Medyczną, Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 1 im. Fryderyka Chopina w Rzeszowie: W programach specjalizacyjnych warto byłoby dodać moduł dotyczący chorób genetycznych podkreślający występowanie chorób somatycznych, zakres diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami z chorobami genetycznymi w tym z zD. Odpowiednie szkolenia w ramach specjalizacji z neonatologii, pediatrii, medycyny rodzinnej, ginekologii i położnictwa mogłyby zaowocować nie tylko pogłębieniem wiedzy na temat schorzeń genetycznych, ale także możliwości diagnostycznych i poszukiwania nowych terapii. Ponadto do programów specjalizacji lekarskich powinny być włączone szkolenia z zakresu komunikacji i przekazywania niepomyślniej diagnozy.

Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka, Katedra Nauk Społecznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Nasuwa się pytanie, jak edukować? Czy lekcje są tą płaszczyzną? Znam już dorosłe osoby z

zespołem Downa wykonujące piękną ceramikę. Ich przykład może czasem lepiej przemówić niż jakakolwiek lekcja. Odwiedziny dzieci zdrowych w ośrodkach, w których ma miejsce terapia nie tylko dzieci z zespołem Downa, ale także z innymi wadami genetycznie uwarunkowanymi, dałoby także, moim zdaniem, oczekiwany efekt.

Brak wiedzy na temat zespołu Downa jest widoczny w społeczeństwie, niezależnie od wykształcenia i wykonywanej profesji, i dotyczy także innych chorób genetycznie uwarunkowanych, których jest rozpoznanych ponad 5 tysięcy jednostek, a przy różnicach fenotypowych i poziomach ciężkości od lekkich postaci do letalnych - ich całościowa liczba jest trudna do zliczenia. Sam zespół Downa stanowi ogromne zróżnicowanie w zakresie stopnia niepełnosprawności.

Dr n. med. Jolanta Uchman, lekarz pediatra. Fundacja Laboratorium Marzeń z Poznania: Niezwykle ważne jest szkolenie lekarzy na temat sposobów komunikacji, przekazywania nieprawidłowych wyników badań, prowadzenia trudnych rozmów - z udziałem doświadczonego psychologa. Zajęcia teoretyczne i praktyczne powinny być elementem kształcenia studentów, ale także specjalizujących się lekarzy.

Lekarze zobowiązani są do zbierania punktów edukacyjnych. Przygotowanie kursów, ćwiczeń i testów (np. w zakresie znajomości algorytmów) obejmujących tę szeroką tematykę i umożliwiających zdobycie punktów, może być szansą na zwiększenie świadomości i zakresu wiedzy w tym temacie.

mgr Paulina Rutka, psycholog, neurologopeda. Maltańskie Centrum Pomocy Niepełnosprawnym Dzieciom i Ich Rodzinom w Krakowie: Ważnym zadaniem dla środowisk ludzi z zD, poza informowaniem o zespole reszty społeczeństwa, jest rozwijanie podmiotowości u osób z trisomią, budowanie tożsamości poprzez realistyczne pokazywanie ich możliwości i trudności, wyjaśnianie przyczyn istniejących ograniczeń.

W ostatnich latach w światowym dyskursie nt. osób z niepełnosprawnościami podkreśla się wagę *self advocacy* – okazji do bycia rzecznikiem swoich praw, wspierając własnym przykładem osoby z podobnymi problemami (tutaj na

gruncie amerykańskim <https://www.ndsccenter.org/who-are-self-advocates>). Szczególnie ważne wydaje się nagłaśnianie polskich dobrych praktyk, indywidualnych *success stories* (np. <https://kobieta.wp.pl/mam-zespol-downa-ale-jestem-kumata-5982323231147137a>) i wspieranie uczestnictwa w życiu społecznym.

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, genetyk kliniczny. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu i Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: Problem znajomości zespołu Downa wśród fachowych pracowników służby zdrowia. Genetyka rozwija się bardzo szybko i wielu lekarzy, którzy ukończyli studia wiele lat temu, nie ma właściwej wiedzy genetycznej. Nie należy zespołu Downa traktować w oderwaniu od chorób rzadkich, gdyż są to podobne problemy dotyczące świadomości społecznej i opieki medycznej. W Planie dla Chorób Rzadkich, który ma zostać przyjęty w 2018 roku, są przewidziane obowiązkowe kursy z zakresu genetyki i chorób rzadkich dla lekarzy w trakcie specjalizacji. Z pewnością kursy obejmą także wiedzę na temat zespołu Downa.

Problem 4. Niska ocena opieki lekarskiej i terapeutycznej

Do opracowania problemu nr 4 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 8 pytań ankietowych¹⁷.

Wyniki: W pytaniach otwartych rodzice podawali między innymi następujące informacje na temat personelu medycznego i terapeutycznego oraz oferowanej ich dzieciom opieki:

¹⁷ • *Czy doświadczyła/doświadczył Pani/Pan dyskryminacji dziecka/podopiecznego z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.*

• *Jeśli powyżej zaznaczono TAK- jaka to była dyskryminacja? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.*

• *Czy podczas dotychczasowych wizyt lekarskich z dzieckiem/podopiecznym mającym zespół Downa spotkali się Państwo z ignorancją lub brakiem wiedzy ze strony personelu medycznego na temat zespołu Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.*

• *Jak oceni Pani/Pan poziom otrzymywanej dotychczas opieki rehabilitacyjnej przez dziecko/podopiecznego z zespołem Downa, w skali szkolnej, od 1-6, gdzie: 1- Ocena negatywna, 2- Ocena mierna, 3- Ocena dostateczna, 4- Ocena dobra, 5- Ocena bardzo dobra, 6- Ocena celująca*

• *Jak oceni Pani/Pan poziom otrzymywanej dotychczas opieki lekarskiej przez dziecko/podopiecznego z zespołem Downa, w skali szkolnej, od 1-6, gdzie: 1- Ocena negatywna, 2- Ocena mierna, 3- Ocena dostateczna, 4- Ocena dobra, 5- Ocena bardzo dobra, 6- Ocena celująca*

• *Czy podczas dotychczasowych wizyt lekarskich z dzieckiem/podopiecznym mającym zespół Downa spotkali się Państwo z niewystarczającą ilością czasu poświęcanego Państwu rodzinie przez lekarza?*

• *Jak Państwo określiliby przeważający model opieki lekarskiej, który jest oferowany w stosunku do Państwa jako opiekunów osoby z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: A-Lekarz decyduje co jest dobre dla pacjenta, rodzina ma bardzo ograniczony wpływ na te decyzje, B-Lekarz szczegółowo przedstawia możliwości terapeutyczne, ale to rodzina decyduje o leczeniu, C-Model partnerski – decyzje terapeutyczne podejmowane są wspólnie, w uzgodnieniu pomiędzy lekarzem a rodziną pacjenta z zespołem Downa.*

• *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.*

- „Lekarze boją się leczyć nasze dzieci lub ignorują ich problemy”.
- „Najbardziej brakuje skoordynowanej opieki lekarskiej i terapeutycznej”.
- „Nietolerancja, brak wsparcia po porodzie, źle przekazywane informacje przez personel medyczny”.
- „Całkowity brak pomocy po urodzeniu dziecka tzw. algorytmu postępowania”.
- „Brak pomocy od lekarzy pierwszego kontaktu by uzyskać jakkolwiek pomoc lub wsparcie”.
- „Zbyt częste wizyty na komisji lekarskiej w celu uzyskania świadczenia - co 2-3 lata i są to spotkania bardzo stresujące”.
- „Największy problem mamy z lekarzami, którzy często mają wiedzę ogólną i brak zainteresowania szkoleniami. Nasza fundacja organizowała szkolenia dla personelu medycznego i terapeutów i na kilka spotkań zgłosiła się chyba z tego co pamiętam 1 lekarka. Szkolenia były w Toruniu, Gdańsku i Bydgoszczy”.
- „Lekarze często boją się mojego synka. Lekarze pediatrzy nie mają pojęcia, że dla dzieci z zD istnieją osobne siatki centylowe”.
- „Niewiedza i brak kompetencji lekarzy (z reguły mówią, że tak ma być lub te dzieci tak mają), brak świadomości i wrażliwości ludzi otaczających nas. Przykładowo - wpis w kartotece w poradni wad postawy mojej córeczki: diagnoza- DOWN”.
- „Informacje o Konferencji w Poznaniu przez znajomą lekarkę przekazałam do Izby Lekarskiej, oraz naszym lekarzom, do których chodzimy. Zainteresowanie znikome. Z tego co nam wiadomo nikt się na Konferencji nie pojawił. Jak tu móc się potem odnieść do czegokolwiek?”.
- „Lekarz ma niewiele do powiedzenia na kontrolnej wizycie (genetyk, endokrynolog). Jeśli rodzic pyta albo sygnalizuje jakieś zagadnienie (dodatkowe badanie czy suplementację) słyszy: w internecie się państwo naczycali?”.
- „Szukam możliwości skonsultowania syna wyników z innymi endokrynologami. Nasza pani po wizycie zaprasza nas na kontrolę za 9 miesięcy zostawiając nas z niezbyt korzystnymi wynikami twierdząc, że „te dzieci tak mają”. Inny lekarz endokrynolog polecony przez innych rodziców podczas rozmowy, gdy z mojej strony padają pytania i wątpliwości, pyta wprost: czego Pani właściwie ode mnie oczekuje? Że wyleczę Pani dziecko?”.

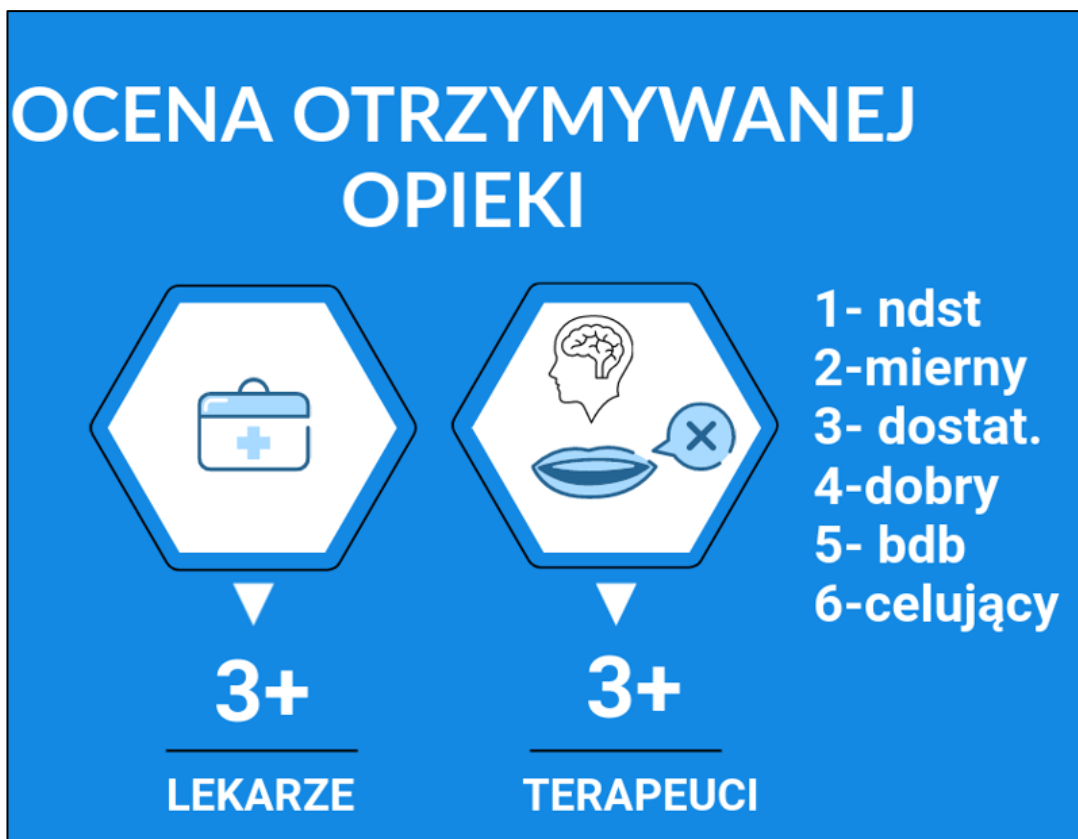
- „Lekarze nie mają pojęcia jak fundamentalną sprawą jest dieta i prawidłowa flora bakteryjna. Gdy rodzic informuje, że dziecko jest na diecie, pada pytanie „a po co? Czy ma stwierdzone alergie? Jest taka potrzeba? Zły metabolizm kojarzy lekarzom się tylko z trawieniem i tyciem, a nie z całościowymi zaburzeniami na poziomie komórkowym. Właściwie nie można się odezwać ani zdradzić z żadną wiedzą, bo można zaryzykować wyrzucenie z gabinetu”.

- „Lekarz dziwi się, jeśli prosimy o dodatkowe badania, bo nie ma ich w portfelu przychodni, czyli nie ma możliwości zrobienia tych badań na NFZ. Rodzic robi je na własny koszt i jeszcze słyszy po powrocie do lekarza: „a po co Państwo to robili?” i co najgorsze... lekarza nawet nie interesują te wyniki”.

- „Muszę prosić się o rehabilitacje ruchową i sugerować zabiegi by wspomóc dziecko dostając po 5 spotkań rozstrzelonych w czasie by potem od nowa stanąć w kolejce do kontroli i prosić od nowa, podczas gdy ze zdrową córką dostaję 10 spotkań w szybkim terminie uporządkowanych i systematycznych. Chciałabym wierzyć, że to przypadek.”

Ankietowanych poproszono także o ocenę (w sześciostopniowej, szkolnej skali¹⁸) jakości otrzymywanej dotychczas opieki lekarskiej i terapeutycznej. Jednakowo, na ‘plus dostatecznie’ oceniano jakość opieki oferowanej zarówno przez terapeutów, jak i lekarzy: obie grupy uzyskały średnią ocenę 3,4 na możliwych 6 punktów.

¹⁸ Na potrzeby badania wykorzystano dawną skalę ocen, ponieważ część rodziców nie potrafiła się odnieść do skali aktualnej, gdzie 2 to ocena dopuszczająca. Tymczasem zgodnie z nazewnictwem, z którym zetknęła się w swoich latach szkolnych większość rodziców, ocena 2 to ocena mierna. Z tą nazwą nikt z ankietowanych nie zgłaszał problemów i tą nazwę przyjęto na potrzeby niniejszego badania. Dla uproszczenia zastosowano też synonim ocena niedostateczna = ocena negatywna.

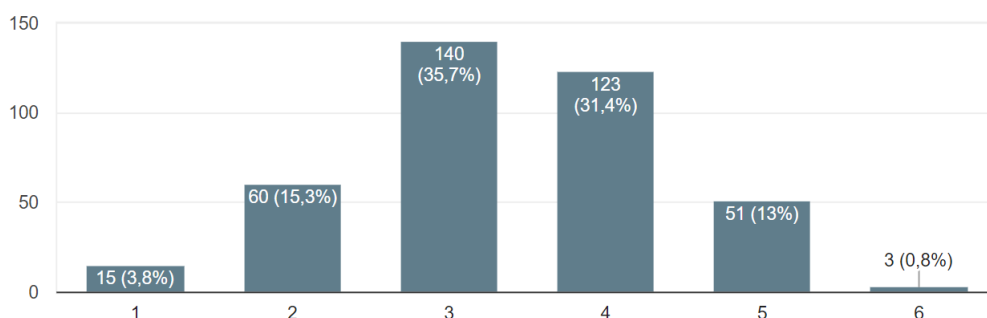


Ryc. 6. Ikonografia: ocena otrzymywanej opieki lekarskiej i terapeutycznej.

W ramach przeprowadzonego badania rodzice wskazywali na stosunkowo częste negatywne nastawienie niektórych przedstawicieli środowiska medycznego do zdobywania we własnym zakresie wiedzy na temat interwencji farmakologicznej, nowych metod diagnostyki i opieki nad osobami z zespołem Downa. Zdaniem rodziców „zdarza się, że podstawowe badania, które powinny zostać wykonane na oddziałach noworodkowych, są pomijane”¹⁹.

¹⁹ Rodzice wskazują na badania takie jak: poziom hormonów we krwi, badanie kariotypu, USG jamy brzusznej, tarczycy, ECHO serca – zgłaszają, że badania te muszą wykonywać prywatnie, po wypisie dziecka do domu.

Jak oceni Pani/Pan poziom otrzymywanej dotychczas opieki lekarskiej przez dziecko/podopiecznego z zespołem Downa, w skali szkolnej, od 1-6, gdzie: 1- Ocena negatywna, 2- Ocena mierna, 3- Ocena dostateczna, 4- Ocena dobra, 5- Ocena bardzo dobra, 6- Ocena celująca



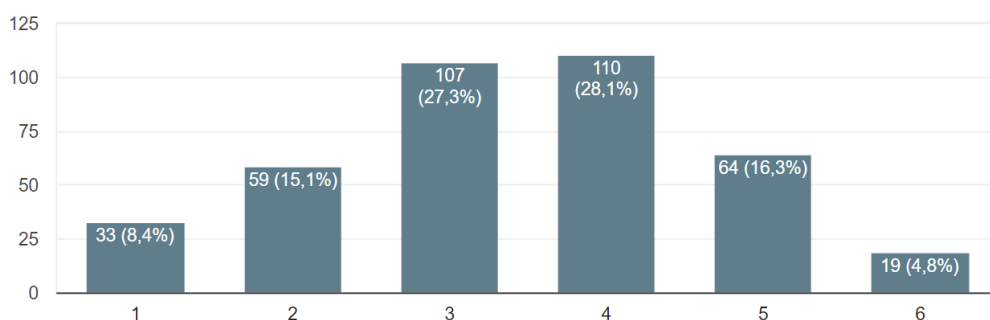
Ryc. 7. Rozkład ocen przyznanych przez ankietowanych – opieka lekarska. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Poniżej jeden z komentarzy rodziców przesłanych w ramach pytania otwartego dotyczący problemów, z którymi muszą się mierzyć:

Zdaniem rodzica:

„Przede wszystkim problemem jest brak kompleksowości w diagnozach i badaniach po urodzeniu się dziecka z zespołem Downa. Każde dziecko z zD powinno być, moim zdaniem, zaraz po urodzeniu diagnozowane w kierunku zarówno wad serca, jak i układu pokarmowego, tarczycy itp. Tymczasem niejednokrotnie nawet badanie określające kariotyp rodzic musi wykonywać prywatnie, bo po urodzeniu się dziecka jest ono wypisywane do domu z podejrzeniem zespołu Downa”.

Jak oceni Pani/Pan poziom otrzymywanej dotychczas opieki rehabilitacyjnej przez dziecko/podopiecznego z zespołem Downa, w skali szkolnej, od 1-6, gdzie: 1- Ocena negatywna, 2- Ocena mierna, 3- Ocena dostateczna, 4- Ocena dobra, 5- Ocena bardzo dobra, 6- Ocena celująca



Ryc. 8. Rozkład ocen przyznanych przez ankietowanych – opieka lekarska. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

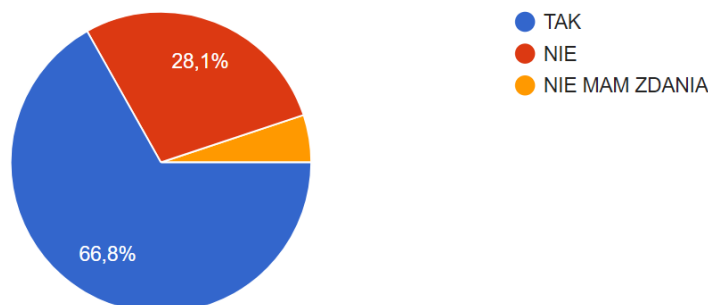
Jak podkreśla jeden z konsultantów niniejszego raportu – „**nie można jednak mówić o wymaganiach w tym zakresie w sytuacji, gdy nie zostały tu opracowane standardy postępowania klinicznego**”. Należy więc dążyć do jak najszybszego opracowania takich standardów.

Rodziny kilkunastokrotnie zgłaszały także niechęć lekarzy i terapeutów w stosunku do licznych inicjatyw, podejmowanych przez rodziców w celu poprawy standardów opieki. W kilku przypadkach zgłaszano także krytyczną postawę lekarzy i terapeutów wobec dążenia rodziców do samodzielnego pogłębiania wiedzy na temat nowych metod diagnostycznych i terapeutycznych. Wielu rodziców miało także poczucie krzywdy związanej ze wspomnianą powyżej dyskryminacją ze strony niektórych przedstawicieli środowiska medycznego.

Często też zarzucano niektórym przedstawicielom zawodów medycznych brak wiedzy bądź ignorancję. Przypadki spotkania się z brakiem wiedzy na temat

trisomii 21 ze strony personelu medycznego²⁰ zgłosiło 262 z 392 ankietowanych. W kilkunastu przypadkach dodano informację, że brak wiedzy dotyczył zarówno lekarzy, jak również pielęgniarek czy terapeutów.

Czy podczas dotychczasowych wizyt lekarskich z dzieckiem/podopiecznym mającym zespół Downa spotkali się Państwo z ignorancją lub brakiem wiedzy ze strony personelu medycznego na temat zespołu Downa?



Ryc. 9. 67% respondentów uważa, że spotkało się z ignorancją lub brakiem wiedzy na temat zespołu Downa ze strony personelu medycznego. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

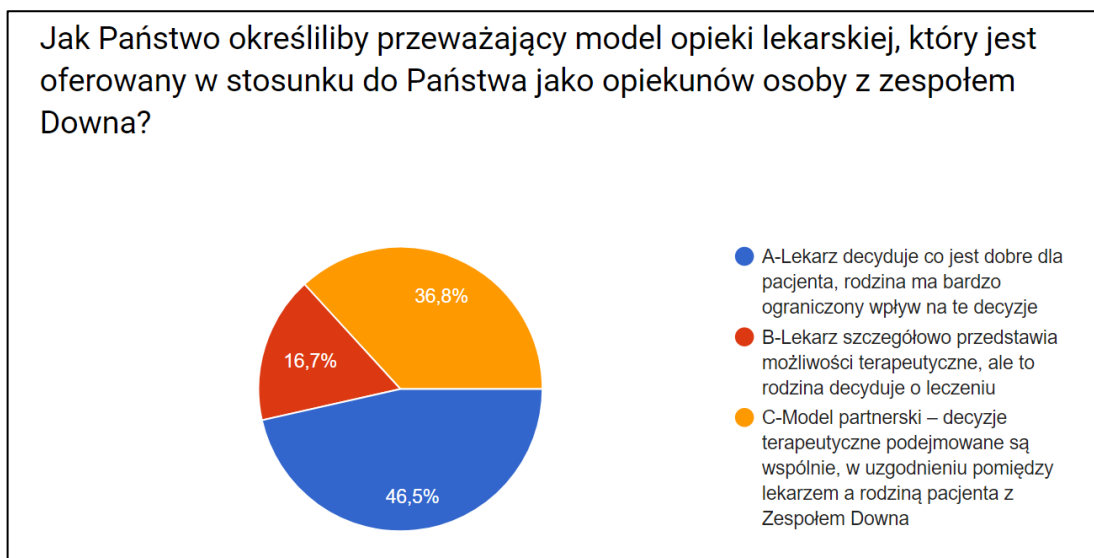
W badaniach rodzice kilkakrotnie zgłaszali sytuację przekazywania przez personel medyczny „wyrazów współczucia w związku z urodzeniem się dziecka z ZD”. Być może to niefortunne sformułowanie miało odnosić się do trudnej życiowej sytuacji, w której rodzice się znaleźli w momencie przyjścia na świat dziecka z trisomią 21.

Kilkunastu respondentów zwróciło także uwagę na konieczność częstego stawiania się na komisjach lekarskich Zakładu Ubezpieczeń Społecznych, orzekających w sprawie niepełnosprawności dziecka. Rodzice ci podawali, że muszą stawiać się z dzieckiem na takich komisjach co rok, dwa lub co trzy lata. Rodzice w kilku przypadkach zgłaszali dodatkowy problem w komunikacji

²⁰ Brak wiedzy czy ignorancja były oceniane subiektywnie przez ankietowanych.

lekarz-pacjent, gdzie lekarze orzecznicy „pozwalali sobie na niestosowne komentarze”, którymi próbowali usprawiedliwić konieczność ponownego stawienia się na komisji, np.: - „Trzeba sprawdzić, czy wam zespół Downa nie przeszedł”. **Jak oceniają rodzice, system orzecznictwa pod tym względem jest skonstruowany nieprawidłowo.** Postulują, że należy rozważyć sens częstego stawiania na komisjach orzekających, „na których rodzice za każdym razem muszą przekonywać lekarzy o wadze genetycznej dziecka i jej konsekwencjach oraz udowadniać, że niepełnosprawność dziecka nie zanikła”.

W ankiecie zadano także pytanie o przeważający model opieki lekarskiej oferowany ankietowanym rodzinom. Na to pytanie zdecydowało się odpowiedzieć 383 respondentów²¹ z 392 uczestników badania.



Ryc. 10. Wyniki badania dotyczącego modeli opieki lekarskiej nad osobami z zD w Polsce. Wykres został sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

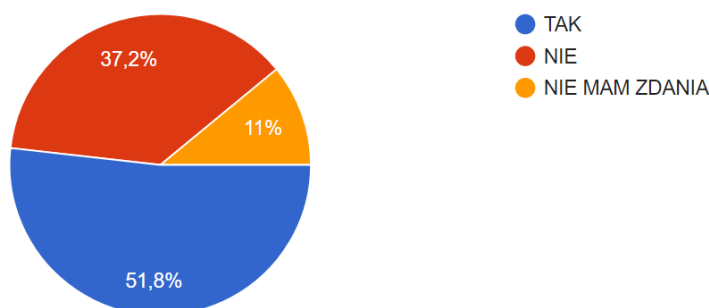
Najczęściej (46,5%) deklarowano, że przeważającym modelem opieki nad dzieckiem z zD jest model określony jako „paternalistyczny” - A, nieco mniej częsty był model „partnerski”, oznaczony literą C (36,8%). Wykres pokazuje

²¹ Pytanie to jest także narzędziem do rozważań kwestii bioetycznych, gdzie literatura odnosi się do właśnie takich modeli opieki lekarskiej. W 9. przypadkach rodzice nie potrafili jednak wskazać dominującego modelu opieki.

wyraźnie, że żaden z modeli opieki nie jest jednak modelem wyraźnie dominującym w naszym kraju, co jest związane z różnym poziomem nauczania zasad etyki lekarskiej studentów medycyny w Polsce.

W rozmowach podczas przygotowywania ankiety rodzice podkreślali, że zazwyczaj **lekarze poświęcają im i ich niepełnosprawnym dzieciom bardzo dużo czasu** i wielu rodziców osób zD nigdy nie spotkało się z niewystarczającą ilością poświęcanego im przez lekarza czasu. Autorzy badania postanowili sprawdzić, jaki faktycznie jest odsetek respondentów, którzy dotychczas nie spotkali się powszechnym w naszym kraju zjawiskiem zbyt krótkiego czasu poświęcanego przez lekarzy pacjentom.

Czy podczas dotychczasowych wizyt lekarskich z dzieckiem/podopiecznym mającym zespół Downa spotkali się Państwo z niewystarczającą ilością czasu poświęcanego Państwa rodzinie przez lekarza?



Ryc. 11. Wykres przedstawiający wyniki badania subiektywnego doświadczenia zjawiska niewystarczającej ilości czasu, który poświęcił ich podopiecznym lekarz. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Jak widać na powyższym wykresie, 37% respondentów (146/392 badanych osób) nie spotkało się ze zjawiskiem niewystarczającej ilości czasu poświęcanego im i ich dzieciom przez lekarza.

Komentarz autorów badania:

Zarówno osoby ankietowane, jak i zaproszeni do współtworzenia raportu komentatorzy podkreślali braki wiedzy na temat zespołu Downa wśród części lekarzy pierwszego kontaktu oraz niektórych terapeutów czy specjalistów z szeroko rozumianej branży ochrony zdrowia.

W ocenie autorów i konsultantów, w skali ogólnopolskiej potrzebna jest intensywna edukacja lekarzy i terapeutów w zakresie nowej wiedzy dotyczącej opieki nad pacjentem z zespołem Downa.

Jednym z kanałów dystrybucji tej wiedzy są cieszące się dużym zainteresowaniem ogólnopolskie konferencje, gdzie mogą spotykać się i wymieniać doświadczeniami czołowi polscy eksperci, lekarze, terapeuci, pracownicy ochrony zdrowia i rodzice, zainteresowani podnoszeniem ogólnopolskich standardów opieki i wypracowywaniem oraz aktualizacją nowych wytycznych przez lekarzy.

Równie niezbędne wydaje się stworzenie grup roboczych, organizowanych przez towarzystwa lekarskie, w celu opracowania standardów zindywidualizowanego, racjonalnego leczenia, wsparcia terapeutycznego i opieki nad pacjentami z trisomią 21. Należy jednak pamiętać, że **każdy pacjent z zD powinien być prowadzony w sposób indywidualny – pacjenci bowiem różnią się w zakresie swoich potrzeb, rozwoju fizycznego, intelektualnego i stanu klinicznego.**

Jedną z najpilniejszych potrzeb jest także stworzenie standardów i edukacja lekarzy w zakresie postępowania i możliwości leczenia - w szerokim tego słowa znaczeniu - osób z trisomią 21, w tym leczenia farmakologicznego i żywienia. Jest to szczególnie ważne, ponieważ suplementacja, która jest nieprawidłowo dobrana może zaszkodzić pacjentowi: prowadzenie jej należy powierzyć odpowiednio wyszkolonym lekarzom, którzy powinni się w tym zakresie intensywnie doksztalać. W ocenie autorów raportu, na podstawie otrzymywanych od rodziców informacji, można stwierdzić, że istnieje pilna potrzeba, aby środowisko lekarskie na bieżąco wzbogacało swoją wiedzę i wspierało rodziców w interwencji farmakologicznej w zespole Downa.

Bez wątplenia potrzebne jest także szkolenie z właściwych form komunikacji pracowników służby zdrowia - rodzic dziecka z trisomią, w

zakresie umiejętności okazywania empatii rodzicom dziecka z zD oraz sposobów właściwego przekazywania niepomyślnej diagnozy – np. zgodnie z wytycznymi protokołu SPIKES²². Tego typu szkolenia byłyby bardzo korzystne dla osób, które mają bezpośredni kontakt z rodzicami dzieci z wadami genetycznymi podczas diagnostyki prenatalnej, na bloku porodowym czy oddziałach noworodkowych.

Przeprowadzone badanie uwidoczniało, że aż 37% respondentów nie spotkało się ze zjawiskiem niewystarczającej ilości czasu poświęcanego im i ich dzieciom przez lekarza. **Jest to w ocenie autorów bardzo pozytywna informacja, która pokazuje, że wielu lekarzy stara się poświęcić swoim pacjentom z trisomią 21 i ich rodzicom odpowiednią ilość czasu potrzebną na konsultację lekarską, jak i na szczegółowe omówienie problemów zdrowotnych pacjenta, pomimo niesprzyjających uwarunkowań administracyjnych w tej kwestii.**

Uwagi komentatorów:

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L'Arche Polska: W chorobach przewlekłych, w chorobach rzadkich, w chorobach uwarunkowanych genetycznie bez możliwości leczenia przyczynowego niezbędna jest współpraca między lekarzem a pacjentem. Podejmowanie decyzji w procesie diagnostycznym czy terapeutycznym oparte jest w tych przypadkach na partnerstwie i współodpowiedzialności obu stron.

Bez wątpienia w nowoczesnym systemie szkolenia personelu medycznego na każdym poziomie musi znaleźć się kurs/kursy na temat wiedzy dotyczącej chorób rzadkich oraz komunikacji między pacjentem/jego rodzicami czy opiekunami a personelem medycznym. Mało kto z medyków ma wrodzone zdolności komunikacji z pacjentem (jego rodziną) z chorobą, która jest nieuleczalna. Jeszcze trudniejsze jest przekazywanie choremu/jego rodzinie informacji o niepomyślnym rokowaniu. Sposób przekazywania informacji

²² Jarosz M. *Przekazywanie niepomyślnych informacji w praktyce klinicznej*. Onkol. Prak. Klin. 2013; 9, 6: 225–229.

wymaga od osoby jej udzielającej wiedzy medycznej i psychologicznej, kompetencji (jednym słowem profesjonalizmu), ale także kultury osobistej i przede wszystkim empatii. Przekazywanie niepomyślnych informacji pacjentowi powinno charakteryzować się takimi cechami, jak: szczerłość, szacunek do pacjenta, wzajemne zaufanie, subtelność, a także takt, roztropność i cierpliwość. Osoba przekazująca pacjentowi lub jego rodzicom informację o niepomyślnym rozpoznaniu musi posiadać odpowiednią wiedzę na temat choroby, powinna znać przebieg naturalny choroby i mieć, w miarę możliwości, doświadczenie nabyte z innymi pacjentami z takimi samymi problemami zdrowotnymi. Wielu lekarzy nie posiada nowoczesnej wiedzy dotyczącej trisomii chromosomu 21 i to tworzy stereotypy i wiele niewłaściwych sytuacji, o których mówią rodzice dzieci z trisomią 21 w prezentowanych wynikach ankietowych.

Uważam, że w ośrodkach medycznych, które specjalizują się w diagnozowaniu oraz terapii osób z zespołem Downa, komunikacja między rodzicami a personelem medycznym jest dobra, właściwa. Jednak nie można powiedzieć, że tak samo jest w ośrodkach POZ czy oddziałach szpitalnych, w których pacjent z genetycznie uwarunkowaną chorobą jest rzadkością. Rozwiązaniem tej sytuacji jest edukacja.

dr n. med. Miłosława Zowczak-Drabarczyk, Zakład Biochemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; mama dziecka z zD: Sposób przekazania trudnej informacji w okresie prenatalnym i pourodzeniowym, np. dotyczącej podejrzenia/diagnozy zD może wynikać nie tylko z braku umiejętności komunikacyjnych i kultury osobistej, ale również z braku wiedzy, jakie są możliwości sprostania wyzwaniom, które niesie ze sobą taka diagnoza. Terapeuci i lekarze mogą się czasem zachowywać niestosownie wobec rodziców czy dziecka, jeśli nie mają konkretnej wiedzy o tym, co dalej. **Z tego również może wynikać postawa proaborcyjna: jeśli nie umiem doradzić pacjentowi, jakie są możliwości radzenia sobie z wyzwaniami związanymi z wadą genetyczną dziecka, to łatwiej radzić, by pozbyć się problemu.** Akcje informacyjne w różnych obszarach: terapeutycznym, medycznym, społecznym mogłyby stopniowo przyczyniać się do zmiany mentalności. Przeszkolony personel, gotowe książki, poradniki, ulotki obligatoryjnie wręczane rodzicom dziecka z podejrzeniem/diagnozą prenatalną i po urodzeniu. Warto, by takie

materiały informacyjne czy krótkie filmy edukacyjne nie tylko opowiadały o pozytywnym stosunku emocjonalnym do takiego dziecka, ale też dawały konkretne wskazówki, w jakich obszarach można szukać pomocy i wsparcia, z adresami, telefonami, stronami etc. Przyznaję, że **jako rodzice syna z trisomią 21 wewnątrznie źle odbieraliśmy ogólne porady, np. "trzeba zaakceptować", "trzeba kochać". Potrzebowaliśmy wskazówek, jak możemy wesprzeć jego rozwój, jak poradzić sobie z konkretnymi problemami. Bierna akceptacja rodzi marazm, poczucie bezsilności. Wspólne zmaganie się z wyzwaniami, sprawdzanie, ile uda się osiągnąć, daje nadzieję i często dużo radości, satysfakcji. Dbając o dziecko, dbamy również o drugiego zdrowego syna i o naszą przyszłość.**

W dobie szerszego dostępu do informacji niezbędną jest otwartość i pokora ze strony różnych specjalistów wobec pacjenta, również z trisomią 21. Umiejętność przyznania: *"nie wiem, ale sprawdzę"* przyczynia się nie tylko do rozwoju kompetencji specjalisty, ale też do większej wiarygodności specjalisty w oczach rodziców, otwiera możliwości współpracy. Tego również należałoby uczyć już podczas studiów, a potem kursów podyplomowych.

Dr n. zdr. Roksana Malak, Katedra Reumatologii i Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Wszyscy specjaliści zobligowani są zbadać i opisać wyniki oceny dziecka z zespołem Downa i na tej podstawie dostosować działanie terapeutyczne. Uwzględnić należy z jednej strony problemy jakie mogą towarzyszyć osobom z trisomią 21, jak i indywidualne cechy dzieci z zespołem Downa.

Lek. Agnieszka Jalowska, neonatolog. Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu: Przekazywanie informacji o wynikach testów diagnostycznych powinno odbywać się zatem **w odpowiednich warunkach, we właściwym czasie, w atmosferze wzajemnego zaufania i szacunku, w sposób uczciwy**

względem pacjenta²³. Należy zwrócić uwagę na unikanie sytuacji, w których pacjentka dowiaduje się o diagnozie przy omawianiu jej stanu z resztą personelu. Niezbędne jest poświęcenie czasu na możliwość przyswojenia przez rodzinę informacji, zadawanie pytań, które w sytuacji stresowej mogą się powtarzać.

Kluczowe jest niedyrektywne przekazywanie informacji, obiektywne przedstawienie rodzicom rokowania oraz opcji dalszego postępowania. Często reakcje emocjonalne odbiorców mogą utrudniać rozmowę po przekazaniu diagnozy, dlatego optymalne byłoby także zaproponowanie kolejnej wizyty, np. następnego dnia, na której powtórzone zostaną opcje dalszego postępowania.

dr n. med. Katarzyna Dąbek, neonatolog. *Klinika Noworodków z Intensywną Opieką Medyczną, Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 1 im. Fryderyka Chopina w Rzeszowie*: Przekazywanie niepomyślnej diagnozy pacjentowi należy do jednych z najtrudniejszych zadań w pracy lekarza. Jest to spowodowane przede wszystkim tym, że w trakcie edukacji medycznej jesteśmy uczeni jak rozpoznać chorobę i jak ją wyleczyć (zwalczyć), nie mówi się nam jednak o możliwość „poniesienia klęski” w walce z chorobą i konieczności zaakceptowania takiej sytuacji. Lekarz ma za zadanie wyleczyć, dlatego niejednokrotnie nie umie sobie poradzić z sytuacją choroby nieuleczalnej jaką są niektóre wady wrodzone, w tym zespoły uwarunkowane genetycznie. Nie umie pojąć tej sytuacji w inny sposób niż osobista porażka, klęska.

Kiedy sami nie potrafimy sobie z taką sytuacją poradzić, nie umiemy też niepomyślnej diagnozy przekazać rodzicom. Stąd mogą wynikać nieumiejętne dobieranie słów czy nietaktowne zachowania, co jednak nie tłumaczy zachowania naszego środowiska. Kiedy jako lekarze, pamiętać będziemy o poszanowaniu godności osoby naszego pacjenta i jego rodziców, będziemy umieli przekazać niepomyślną diagnozę prenatalną czy po urodzeniu się dziecka.

²³ Grabczak Z., *Problematyka etyczna patologii ciąży*, Towarzystwo Naukowe KUL, Lublin 2005.

Dużym problemem na oddziałach noworodkowych, który zauważam są kilkusobowe sale pacjentek oraz brak odpowiedniego miejsca na oddziale, w którym można było by przekazać w sposób taktowny informację o podejrzeniu choroby u dziecka, dać rodzicom możliwość zadawania pytań, udzielić na nie odpowiedzi.

W większości polskich szpitali brakuje też fachowej opieki psychologicznej na oddziałach położniczych, patologii ciąży oraz oddziałach intensywnej terapii noworodka. Może warto byłoby się zastanowić jak zapewnić taką opiekę w rzeczywistości, a nie fikcyjnie (na papierze taki psycholog jest zatrudniony w wyżej wymienionych oddziałach).

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, genetyk kliniczny. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu i Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: Na co dzień opiekę nad pacjentem z zespołem Downa sprawuje lekarz rodzinny. Jednak **ideałem byłoby, żeby w każdym województwie był ośrodek, w którym pacjent z zespołem Downa spotkałby wszystkich potrzebnych mu specjalistów, którzy znają dobrze specyfikę zespołu Downa. Ośrodki takie są na świecie. Pacjent z zespołem Downa znajdzie w jednym miejscu kardiologa, neurologa, endokrynologa, laryngologa, audiologa, genetyka, psychologa, dietetyka, może mieć tego samego dnia wizytę kolejno u każdego z tych specjalistów (w razie potrzeby). Otrzymuje zalecenia i wraca z nimi pod opiekę lekarza rodzinnego.** Wizyta mogłaby być np. raz na rok, a u osób dorosłych nawet rzadziej. Ponieważ taki ośrodek miałby być czynny tylko 1-2 razy w miesiącu, w praktyce byłyby to raczej wyznaczone dni w wielospecjalistycznej przychodni, która miałaby odrębny kontrakt na te właśnie świadczenia medyczne, a specjaliści byliby przygotowani do przyjmowania pacjentów z zespołem Downa. **Wymaga to dostrzeżenia problemu przez NFZ i odpowiedniego finansowania ze środków publicznych.** W Planie dla Chorób Rzadkich przewidziane jest tworzenie i finansowanie centrów eksperckich dla chorych na poszczególne choroby rzadkie, można zacząć od centrów eksperckich dla osób z zespołem Downa i nie powinno być przeszkodą, że formalnie zespół Downa nie spełnia kryterium uznania za chorobę rzadką (zgodnie z definicją choroby rzadkie to choroby występujące z częstością 1/2000 urodzeń lub rzadziej).

W 2016-2017 roku Ministerstwo Zdrowia opracowywało Mapę Potrzeb Zdrowotnych w 30 grupach chorób, jedną z nich były wady wrodzone²⁴. Wiele czasu poświęcono analizie opieki medycznej nad dziećmi z zespołem Downa. Wyniki są w opracowaniu i zostaną opublikowane. Wydaje się, że ryczałt, jaki otrzymuje lekarz rodzinny na pacjenta, powinien być zwiększony w przypadku pacjenta z zespołem Downa czy chorobą rzadką, gdyż z analizy jasno wynika, że taki pacjent częściej jest na wizycie u lekarza rodzinnego w porównaniu z pacjentem bez choroby genetycznej i wymaga większej liczby badań.

Argumenty dla poprawy dostępu do właściwej opieki medycznej dla dzieci z zespołem Downa mogą nadejść z rozpoczętego w 2017 roku 5-letniego projektu UE o nazwie EUROLINKCAT w ramach Horizon 2020 (www.eurolinkcat.eu). Celem Projektu jest badanie stanu zdrowia i osiągnięć edukacyjnych dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi w ciągu pierwszych 10 lat ich życia oraz integracja rodzin dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi, pracowników służby zdrowia i naukowców poprzez stworzenie platformy elektronicznej "ConnectEpeople". Projekt dotyczy czterech grup dzieci, jedną z nich są dzieci z zespołem Downa. Projekt m.in. porównuje opiekę medyczną nad dziećmi z zespołem Downa oraz przeżywalność i stan zdrowia dzieci z zespołem Downa w poszczególnych krajach UE, bada czy występują ew. nierówności społeczno-ekonomiczne i zdrowotne, ma poszerzyć wiedzę na temat osiągnięć edukacyjnych i potrzeb dzieci z zespołem Downa w krajach UE, a wyniki Projektu mają być wykorzystane w polityce zdrowotnej krajów UE. Dzięki udziałowi Polski (partnerem w Projekcie jest UM w Poznaniu, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej), będzie można porównać sytuację dzieci z zespołem Downa w Polsce i w innych krajach UE.

Co do badania kariotypu u dzieci z podejrzeniem zespołu Downa, to w każdym województwie jest jednostka służby zdrowia, która ma kontrakt z NFZ na poradnię genetyczną i badania genetyczne. Noworodki z podejrzeniem zespołu Downa, jeśli nie wykonano u nich badania kariotypu podczas pobytu w oddziale, powinny być przyjmowane w poradni genetycznej z ominięciem kolejki oczekujących, żeby jak najszybciej dziecko zostało skonsultowane przez lekarza

²⁴ <http://www.mpz.mz.gov.pl/mapy-dla-30-grup-chorob/>

genetyka, który skieruje je od razu na badania genetyczne (kariotyp). Ponadto Konsultant Krajowy i całe środowisko genetyków klinicznych czyni od lat starania o zwiększenie finansowania badań genetycznych, w tym zwiększenie limitów badań refundowanych i wydaje się, że obecnie starania te roszą powodzenie.

Problem 5. Bardzo niska ocena wsparcia psychologicznego i duchowego

Do opracowania problemu nr 5 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 5 pytań ankietowych²⁵.

Wyniki: W trakcie przygotowywania badania ankietowego jednym z problemów zgłaszanych przez rodziców osób z trisomią 21 był brak odpowiedniej opieki psychologicznej i/lub duchowej oferowanej rodzinom dziecka z zD zarówno na etapie prenatalnym, okołourodzeniowym jak i w trakcie wychowywania już starszego dziecka. Rodzice zwracali uwagę, że taka opieka jest dla wielu z nich bardzo ważna i potrzebna.

Aby zbadać, jak w rzeczywistości wygląda ocena oferowanej rodzinom opieki psychologicznej i duchowej oraz jej dostępność, poproszono ankietowanych o odniesienie się do tego problemu. Ankietowani mieli ocenić (w sześciostopniowej, szkolnej skali) jakość otrzymywanego dotychczas wsparcia duchowego i psychologicznego. W przypadku wsparcia duchowego nie określano formy wsparcia, nie odnoszono się także do rodzaju duchowości – nie wiadomo więc, w jakim zakresie opieka taka była udzielana przez duchownych, np.

²⁵ • *Jak ocenia Pani/Pan poziom otrzymywanej dotychczas opieki psychologicznej przez Państwa rodzinę w skali 1-6. Możliwe odpowiedzi: Nie korzystaliśmy, 1- Ocena negatywna, 2- Ocena mierna, 3- Ocena dostateczna, 4- Ocena dobra, 5- Ocena bardzo dobra, 6- Ocena celująca.*

• *Czy Państwa rodzina odczuwa potrzebę otrzymywania wsparcia duchowego, w związku z wychowywaniem dziecka z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.*

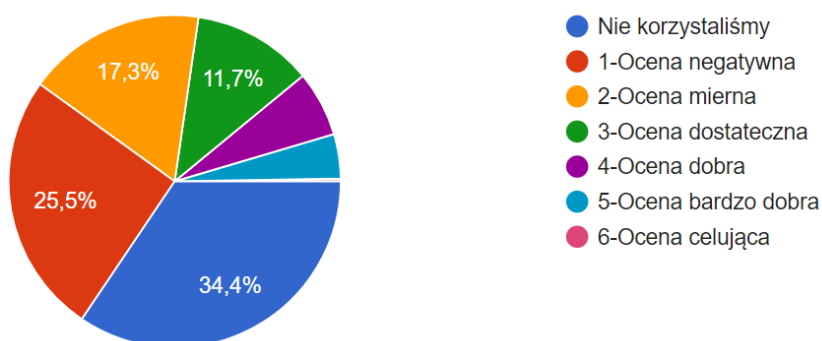
• *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.*

• *Czy doświadczyła/doświadczył Pani/Pan dyskryminacji dziecka/podopiecznego z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.*

• *Jeśli powyżej zaznaczono TAK- jaka to była dyskryminacja? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.*

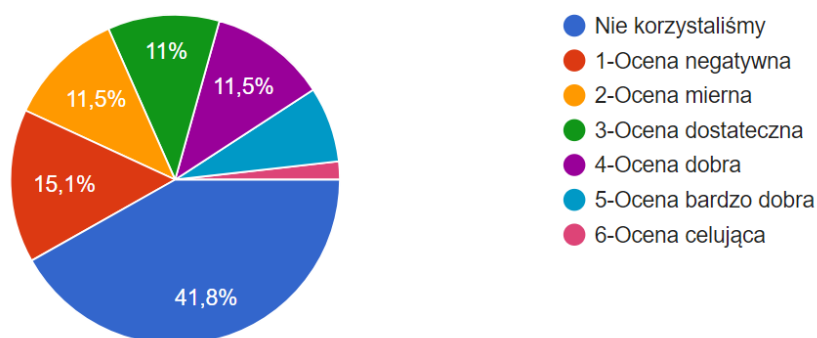
katolickich, protestanckich, prawosławnych czy przedstawicieli innych wyznań czy systemów duchowości.

Jak ocenia Pani/Pan poziom otrzymywanej dotychczas opieki psychologicznej przez Państwa rodzinę w skali 1-6



Ryc. 12. Wykres przedstawiający wyniki subiektywnej oceny otrzymywanej dotychczas opieki psychologicznej.

Jak oceniliby Państwo poziom opieki duchowej otrzymywanej dotychczas przez Państwa rodzinę?



Ryc. 13. Wykres przedstawiający wyniki subiektywnej oceny otrzymywanej dotychczas opieki duchowej.

Do szczegółowej analizy wyników wykorzystano wyłącznie oceny rodzin, które z takiej opieki skorzystały (opieka psychologiczna: 65,6%, opieka duchowa: 58,2% wszystkich rodzin). Policzono średnią ocenę otrzymywanego dotychczas wsparcia.



Ryc. 14. Ikonografia: ocena otrzymywanej opieki psychologicznej i duchowej.

Oferowaną dotychczas opiekę psychologiczną, jak i wsparcie duchowe ankietowani respondenci (392 osoby) ocenili niżej niż opiekę lekarską i terapeutyczną. Otrzymane **wsparcie psychologiczne średnio oceniono na 2,2, a duchowe na 2,9** – gdzie maksymalnie można było uzyskać 6 punktów.

Ankietowanym zadano także pytanie, czy obecnie odczuwają oni potrzebę wsparcia duchowego w związku z wychowywaniem dziecka z zespołem Downa.



Ryc. 15. Wykres przedstawiający odsetek respondentów, którzy deklarują potrzebę otrzymania wsparcia duchowego dla rodziny w związku z wychowywaniem osoby z zespołem Downa. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Przedstawione powyżej wyniki wskazują, że 40% (158/392) rodzin wychowujących osobę z zD potrzebuje na obecnym etapie wsparcia duchowego. Takie wsparcie powinno być w pełni profesjonalne i rzeczywiście odpowiadać na często bardzo specyficzne potrzeby tych rodzin.

Respondenci zwracali uwagę na bariery w dostępie do sakramentów Kościoła Katolickiego dla osób niepełnosprawnych w różnych diecezjach²⁶, a także na

²⁶ Bariery architektoniczne w kościołach, nieregularne nabożeństwa dla osób niepełnosprawnych, częste zmiany lokalizacji nabożeństw dla tych osób, brak wyszkolonych spowiedników i kierowników duchowych rozumiejących specyficzne potrzeby osób niepełnosprawnych intelektualnie i ich rodzin.

powszechny brak dostępu do wykwalifikowanych duszpasterzy i spowiedników osób z zD, gdzie odpowiednie przeszkolenie jest szczególnie ważne w przypadku spowiedników osób z zD²⁷.

Wielu rodziców zgłaszało, że dostęp do opieki psychologicznej dla rodzin z zD jest w Polsce bardzo utrudniony. Stosunkowo często (kilkunastokrotnie) rodzice zwracali uwagę, że **obecność psychologa przy odbieraniu niepomyślnego wyniku diagnozy prenatalnej powinna przysługiwać automatycznie.** Niestety, w rzeczywistości w takich sytuacjach wsparcie i opieka psychologa – jak informują rodzice - są oferowane niezwykle rzadko.

W przesyłanych komentarzach rodzice kilkakrotnie opisywali swoje oczekiwania dotyczące specyfiki sytuacji, w której się znaleźli np.:

²⁷Szczególnych kwalifikacji w zakresie pedagogiki specjalnej wymaga praca z osobami z głębszą niepełnosprawnością. Większość osób z zD mówi prostymi lub bardziej złożonymi zdaniami. Zdarzają się jednak przypadki, gdy osoba z zD jest bardziej niepełnosprawna intelektualnie i nie porozumiewa się werbalnie, lecz np. za pomocą piktogramów. Takie właśnie przypadki stanowią szczególne wyzwanie duszpasterskie.

Zdaniem rodzica:

„Pomoc psychologiczna dla rodziców dziecka z zD musi uwzględniać wykreślenie ze słownika wszystkiego co może powodować poczucie winy u rodzica. Chodzi mi o stwierdzenia: 'powinna Pani ćwiczyć z synem 150 razy dziennie', 'dlaczego nie przysła Pani rok temu?', 'Dziecko powinno już...' itp.

Rodzice dzieci niepełnosprawnych nie są w stanie sprostać temu, żeby na wszystkim się znać, wszystkiego dopilnować, w sytuacji, gdy wszystkiego muszą się dowiadywać sami... Nauczyciele czy lekarze rzadko biorą na siebie część odpowiedzialności, wolą w całości przerzucić ją na rodziców.

Konieczne jest uświadamianie rodzicom, że muszą dbać o siebie, o związek, o inne dzieci. Pewnych rzeczy nie są w stanie zrobić, nawet przy milionie godzin rehabilitacji”.

Komentarz autorów badania:

Obecna, bardzo niska ocena oferowanego rodzinom z zD wsparcia psychologicznego oraz opieki duchowej jest bardzo niepokojąca. Wydaje się, że **stworzenie systemu szkoleń w zakresie opieki nad rodzinami z zD w kontekście ich szczególnych potrzeb – zarówno dla terapeutów jak i osób duchownych**, jest konieczne i bardzo pilne.

Jest to bardzo ważne ze względu na specyfikę pracy zarówno z osobami z zD (np. nie mówiącymi) czy samymi rodzicami. **Być może braki kadrowe w tym zakresie mogłyby zostać częściowo skompensowane przez wysokiej klasy wsparcie psychologiczne i towarzyszenie duchowe** ze strony duchownych, jak i przygotowywanych specjalnie do tej roli osób świeckich. Taka opieka oferowana rodzinom z zD jest niezwykle potrzebna.

Jak okaże się w dalszej części raportu, **brak lub niska jakość opieki psychologicznej i ewentualnie duchowej oferowanej w okresie prenatalnym i okołoporodowym powoduje dalsze negatywne konsekwencje: wpływa w późniejszych etapach na pojawienie się postaw proaborcyjnych u rodziców, mniejszą akceptację dziecka i gorszą z nim relację w późniejszym czasie**²⁸.

Uwagi komentatorów:

Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka, Katedra Nauk Społecznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Zwrócenie uwagi na pomoc psychologiczną jest niezwykle cenne w aspekcie dużej grupy osób i rodzin, które nie korzystały z niej: moim zdaniem to tak istotne wsparcie, że zadziwia tak duży procent rodzin, które takiej opieki nie otrzymały.

Dr n. med. Jolanta Uchman, lekarz pediatra. Fundacja Laboratorium Marzeń z Poznania: Należałoby położyć nacisk na stworzenie wielospecjalistycznych grup wsparcia, w których udział będą brali nie tylko specjaliści, lekarze, psychologowie, ale również rodzice dzieci z zespołem Downa, księża, pedagodzy, przeszkoleni wolontariusze, organizacje pozarządowe, organizowanie wspólnych form spędzania czasu z uwzględnieniem potrzeb rodzeństwa.

Niezbędne jest zwrócenie uwagi na konieczność „odciążenia” rodzin dzieci z zespołem Downa (zaangażowanie dziadków, terapeutów, którzy zapewnią opiekę nad dzieckiem w czasie np. wspólnego wyjścia rodziców do kina), uświadomienie rodzicom potrzeb innych dzieci i trudności, z którymi się spotykają, konieczności wspólnego spędzania czasu także przez rodziców bez dzieci, organizowanie wyjazdów rodzinnych, połączonych np. z turnusem rehabilitacyjnym

²⁸ Sytuacja taka ma miejsce wyłącznie w przypadku braku lub bardzo niskiej jakości opieki psychologicznej/duchowej.

Rodzice nowonarodzonego dziecka a często dziecka jeszcze nie narodzonego mogliby otrzymać wsparcie na wielu płaszczyznach, w zależności od tego czego w danym momencie będą potrzebowali. Wsparcie to może odbywać się różnymi kanałami także np. w postaci rozmowy telefonicznej, wspólnej kawy z osobą, która już przez to przeszła.

Wsparcie duchowieństwa w tym zakresie musi cechować się olbrzymią delikatnością i wyczuciem. Warto byłoby zapoznać osoby duchowne z istotą wady i możliwościami wsparcia oraz dalszego rozwoju.

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L'Arche Polska:

W programach kształcenia studentów medycyny, kierunków wydziałów nauk o zdrowiu, nie są ujęte zajęcia dydaktyczne dotyczące komunikacji interpersonalnej z pacjentami z chorobami rzadkimi uwarunkowanymi genetycznie i ich rodzinami. Choroby uwarunkowane genetycznie są nieuleczalne, zostają z pacjentem i jego rodziną na całe jego życie, znacząco wpływając na jakość życia nie tylko pacjenta, ale i jego całej rodziny. Problem nie kończy się po wyjściu ze szpitala, po opuszczeniu gabinetu lekarskiego. Długofalowym rozwiązaniem tej sytuacji jest wprowadzenie obligatoryjnych czy zalecanych zajęć dydaktycznych z komunikacji z pacjentem i jego rodziną wraz z przedstawieniem merytorycznej wiedzy o chorobach rzadkich.

Cały czas w Służbie Zdrowia brakuje środków na opiekę psychologiczną, zarówno w okresie prenatalnym, jak i po urodzeniu dziecka. Dotyczy to zarówno pacjentów, ich rodziców, jak i personelu medycznego. **W celu poprawienia w/w sytuacji potrzebne byłoby wprowadzenie obligatoryjnej konsultacji/opieki psychologicznej po otrzymaniu nieprawidłowego wyniku badania prenatalnego oraz po postawieniu podejrzenia/rozpoznania trisomii 21 u noworodka.** Za tymi decyzjami powinny pójść odpowiednie środki finansowe.

dr n. med. Miłostawa Zowczak-Drabarczyk, Zakład Biochemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; mama dziecka z zD: Ponownie podkreślam

potrzebę położenia nacisku na informacje dotyczące aktualnych możliwości radzenia sobie z wyzwaniami, które niesie dane zaburzenia/wada.

Dr n. zdr. Roksana Malak, Katedra Reumatologii i Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Na każdym oddziale neonatologicznym powinien być zatrudniony na pełen etat psycholog, który powinien mieć obowiązek podejść i porozmawiać z rodzicami dzieci z zespołem Downa! (to opinia neonatologów i pielęgniarek pracujących na oddziale neonatologicznym oraz moja). Rodzic powinien mieć informacje, iż w szpitalu są duchowni, np. księża, z których porady, rozmów można skorzystać.

Dr hab. med. Małgorzata Krajnik, prof. UMK, Katedra i Zakład Opieki Paliatywnej, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Collegium Medicum w Bydgoszczy; Polskie Towarzystwo Opieki Duchowej w Medycynie: Zgodnie z zasadami całościowej opieki nad chorym, promowanej zwłaszcza w ostatnich latach we współczesnej medycynie, opieka duchowa zaczyna się od tego, w jaki sposób profesjonaliści medyczni „są” z osobami, którym mają pomóc. Tak zwana „obecność terapeutyczna” to skupienie się na „tu i teraz”, słuchanie i usłyszenie tego, co chcesz mi przekazać, pokazanie, że jesteś kimś niepowtarzalnym, jedynym.

Przytoczone wcześniej wypowiedzi lekarzy i ich postawy, oceniane w obecnym badaniu przez rodziców jako dyskryminujące, nie tylko sprawiają, że życie osób z zD i ich opiekunów jest trudniejsze, ale mogą także zaburzyć poszukiwanie sensu w tym, co się stało, poczucie bezpieczeństwa, a nawet przekonanie o własnej (i dziecka) godności - czyli stać się przyczyną cierpienia duchowego. **Należy uczyć lekarzy i innych klinicystów tego, że ich relacja z pacjentem i jego rodziną jest ogromnie ważna i że ma znaczenie terapeutyczne, także w wymiarze duchowym.** Lekarze i pielęgniarki powinni w sposób szczególny dbać o wzmacnianie poczucia godności osoby, której mają pomóc i jej bliskich, okazywać szacunek dla ich wolności decyzyjnej (przy jednoczesnym szanowaniu własnej autonomii).

Raport wykazuje również deficyt w zakresie tego ostatniego aspektu – prawie połowa badanych określiła relacje z lekarzami w zakresie podejmowania decyzji

medycznych jako „paternalistyczne”, a jedynie 1/3 jako partnerskie. W modelu opieki całościowej nad chorym, zaleca się także, aby lekarz czy pielęgniarka pytali o potrzeby duchowe jako element całościowej oceny potrzeb swoich pacjentów i ich bliskich i zadbali (zwłaszcza w warunkach hospitalizacji) o spełnienie potrzeb religijnych (o ile takie są).

Oprócz opisanej wyżej podstawowej opieki duchowej, mówimy również o specjalistycznej opiece duchowej (w tym duszpasterskiej). Również i na tym poziomie świadczeń obecne badanie wykazało wiele deficytów. Należałoby zadbać o wiedzę i wypracowanie potrzebnych umiejętności, ale i wrażliwości osób duchownych, z którymi osoby z zD i ich rodziny spotykają się w różnych miejscach (np. w parafii). Bardziej specjalistyczna edukacja powinna być wymagana w przypadku kapelanów szpitalnych, którzy powinni być uczeni nie tylko niezbędnych aspektów medycznych czy etycznych, ale doskonalić się np. w komunikacji z chorym i jego bliskimi, czy też w udzielaniu profesjonalnej pomocy w przypadku bólu duchowego. Raport ukazujący, że około 40% rodzin odczuwa potrzebę otrzymywania wsparcia duchowego w związku z wychowywaniem osoby z zD, **bardzo wyraźnie przemawia za koniecznością kształcenia specjalistów opieki duchowej w medycynie, którymi mogą być kapelani lub inne osoby (np. konsekrowane czy osoby świeckie)**. Należałoby także wspierać inicjatywy i rozwiązania w ramach Kościoła, które przyczyniają się do rozwoju życia duchowego osób z zD i ich bliskich. Przykładem może być międzynarodowy ruch „Wiara i Światło” zrzeszający osoby z niepełnosprawnością intelektualną, ich rodziny i przyjaciół. Wiele wspólnot powstało także na terenie Polski. Dzięki tego typu działaniom opieka duchowa dla osób z zD i ich rodzin może owocować ich wzrastaniem w radości, braterstwie i miłości do siebie, innych i do Boga.

Problem 6. Utrudniony dostęp do kompleksowej/holistycznej opieki nad osobami z zD

Do opracowania problemu nr 6 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 2 pytania ankietowe²⁹.

Wyniki: Już od momentu rozpoczęcia badań rodzice zgłaszali problem dostępu do skoordynowanej, kompleksowej opieki, którą zajmowałyby się zespoły współpracujących ze sobą specjalistów. W odpowiedziach do pytania otwartego rodzice zamieszczali swoje indywidualne opinie na ten temat, między innymi:

- „Istnieje brak kompleksowej opieki zdrowotnej i wiedzy na temat postępowania z dzieckiem, np. lekarza, który by prowadził dziecko od A do Z”.
- „Potrzebna jest kompleksowa opieka medyczna dla osób z chorobami genetycznymi czy zespołem Downa. Nie może być tak, że lekarz danej specjalizacji leczy dziecko czy dorosłego np. z zD tylko w przypisanym danej specjalizacji zakresie, ale jakby w oderwaniu od głównego "sprawcy" czyli trisomii 21”.
- „Jeśli chodzi o opiekę medyczną, to jest ona fatalna: rodzic bardzo często dostaje sprzeczne informacje w zależności od lekarza, lekarz rodzinny (pediatra) nie zna specyfiki dziecka z zD i profilaktycznie daje antybiotyki przy każdej infekcji”.
- „Problemem jest brak całościowego podejścia do zD. Wielu lekarzy nie ma pojęcia o zD i często różne przypadłości zrzucają na zD – mówiąc: - To u nich normalne”.
- „Lekarze nie proponują kompleksowej pomocy dla dziecka. O wszystkim musimy dowiadywać się na własną rękę i sami decydować o zakresie rehabilitacji i innych zajęć”.

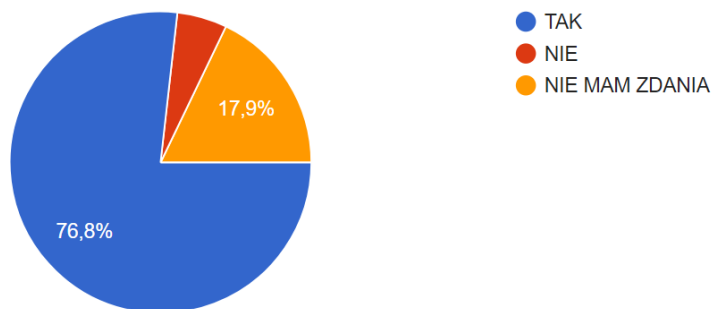
²⁹ • Czy w Państwa ocenie system holistyczny – tj. całościowy – obejmujący jak najbardziej skoordynowane, wszelkie potrzebne aspekty opieki diagnostycznej, medycznej i psychologicznej/duchowej (jeśli jest taka potrzeba dla dobra Pacjenta/Rodziny) byłby dla Państwa dobrym rozwiązaniem?

• Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

- „Problemem jest brak lekarzy, którzy specjalizują się konkretnie w zespole Downa i mogliby spojrzeć całościowo na dziecko”.

Są to indywidualne wypowiedzi, które pokazują opinie i odczucia poszczególnych rodziców, jednak spontanicznie przekazanych uwag w podobnym tonie było ponad 20. Kilkoro rodziców w komentarzu do pytania otwartego podkreślało, że poważnym problemem jest dla nich brak dostępu do skoordynowanego modelu opieki o charakterze całościowym, w którym wsparcie medyczne, psychologiczne, terapeutyczne, a nawet duchowe rozpoczynałoby się w momencie otrzymania niepomyślnego wyniku badań prenatalnych lub na oddziale noworodkowym. W ramach pytania zamkniętego swoją opinię na ten temat wyraziło 392 rodziców dzieci z trisomią 21.

Czy w Państwa ocenie system holistyczny – tj. całościowy – obejmujący jak najbardziej skoordynowane, wszelkie potrzebne aspekty opieki diagnostycznej, medycznej i psychologicznej/duchowej (jeśli jest taka potrzeba dla dobra Pacjenta/Rodziny) byłby dla Państwa dobrym rozwiązaniem?



Ryc. 13. Wykres przedstawiający odsetek respondentów, którzy deklarują potrzebę dostępu do jak najszerszej opieki holistycznej. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

301 z zapytanych respondentów (76,8%) zaznaczyło, że uważa, że skoordynowany, holistyczny system opieki nad pacjentami z zD byłby dobrym rozwiązaniem.

Zdaniem rodzica:

„Dobrze, jakby było więcej takich miejsc jak przychodnia na Agatowej w Warszawie wraz z hospicjum perinatalnym, prowadzona przez małżeństwo Dangelów - u nich jest podejście holistyczne, w scenariuszu pro-life dają ogromne wsparcie (psycholog, kapelan, hospicjum domowe, opieka medyczna, dietetyczna etc.). Jest to system innowacyjny na skalę światową...”

Jak podkreślali w swoich wypowiedziach rodzice, w celu zdobycia informacji na temat możliwości terapeutycznych i diagnostycznych, a także form wsparcia przed- i pourodzeniowego, rodzice korzystają głównie ze stron internetowych i forów wymiany informacji prowadzonych przez innych rodziców, najczęściej zrzeszonych w stowarzyszeniach i w nieformalnych grupach na portalach społecznościowych. Kilku rodziców zwróciło także uwagę na poprawę w ostatnim czasie sytuacji rodzin z zD w zakresie dostępu do specjalistów.

Zdaniem rodzica:

„Chciałabym zwrócić uwagę na ustawę za życiem (por. Ustawa z dnia 4 listopada 2016 r. o wsparciu kobiet w ciąży i rodzin „Za życiem”). Odkąd weszła w życie udało nam się przyspieszyć kilka wizyt lekarskich o przynajmniej 10 miesięcy.”

Zdaniem rodzica:

„Jestem bardzo zdzwiona rozmawiając z innymi rodzicami w Polsce jak bardzo jesteśmy podzieleni i nierówno traktowani przez system wsparcia, który powinien nas jednoczyć, np.:

-w niektórych miastach bardzo łatwo dostać dofinansowanie do wózka czy turnusów, w innych miastach jest to nieosiągalne.

-różnice w przyznawaniu ilości godzin do wczesnego wspomagania.

-różnice w długości ważności orzeczenia o niepełnosprawności i przyznawania różnych przywilejów...”

Komentarz autorów badania:

W ocenie autorów raportu należy rozważyć opracowanie systemu współpracy wielośrodkowej, oferującej nie tylko opiekę medyczną, ale także obejmującej towarzyszenie rodzinom oraz wsparcie duchowe. Aby odpowiedzieć na potrzebę rodziców dotyczącą instytucji świadczących holistyczną opiekę nad osobami z zD, należy rozważyć stworzenie nowych, kompleksowych centrów opieki nad osobami z trisomią 21, wdrażających nowe, pozytywnie zweryfikowane metody terapii, oparte na doświadczeniu najlepszych polskich specjalistów. Należy czerpać wzorce z najlepszych placówek działających w modelu holistycznym – rozwiązania te są już wypracowane w Polsce i na świecie. Należy jednak wcześniej opracować system finansowania takich instytucji.

Dodatkowo, zarówno rodzice, jak i personel medyczny **powinni mieć możliwość uzyskania wykwalifikowanego wsparcia w momencie pojawienia się problemów czy dylematów natury etycznej**. Tego typu wsparcie może zaoferować w przyszłości Poradnia Bioetyczna. Instytucja ta mogłaby odpowiadać również za koordynację szkoleń dla osób zajmujących się

niesieniem wsparcia duchowego czy psychologicznego dla rodzin z zD w całej Polsce.

Uwagi komentatorów:

Lek. Agnieszka Jalowska, neonatolog. Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu: Istnieje wielka potrzeba stworzenia systemu "KOMPLEKSOWEJ PIERWSZEJ POMOCY"- tzn. takiego miejsca i zespołu, do którego będą kierowani rodzice po rozpoznaniu u płodu lub dziecka zespołu Downa, a tam już przez koordynatora będzie wytyczana ścieżka wczesnej interwencji rehabilitacyjnej, dalszych konsultacji, opieki medycznej, możliwości wsparcia socjalnego, psychologicznego i innych potrzebnych/niezbędnych konsultacji specjalistycznych.

dr n. med. Katarzyna Dąbek, neonatolog. Klinika Noworodków z Intensywną Opieką Medyczną, Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 1 im. Fryderyka Chopina w Rzeszowie: Rodzinom, którym rodzi się dziecko zespołem Downa, ustawa „za życiem” nie daje uprawnień do przyspieszenia wizyty w poradni genetycznej i wykonania badań kariotypu dziecka (prawie wszyscy pacjenci poradni genetycznej to pacjenci z chorobami rzadkimi uwarunkowanymi genetycznie), który jest konieczny dla zespołu orzekającego o niepełnosprawności, żeby orzekł niepełnosprawność dziecka. Oczekiwanie na wizytę w poradni genetycznej wynosi około 6-12 miesięcy, co znacznie opóźnia rehabilitację i Wczesne Wspomaganie Rozwoju. Moim zdaniem badanie kariotypu to jest kluczowa sprawa dla orzeczenia o zespole Downa.

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L’Arche Polska:

Większość oddziałów noworodkowych w Polsce bardzo dobrze określa zalecenia dalszego postępowania po otrzymaniu rozpoznania lub podejrzenia zespołu Downa u dziecka.

Brakuje jednak holistycznej opieki na pacjentem i jego rodziną. Kompleksowy program wsparcia powinien obejmować nie tylko działania merytoryczne, ale wsparcie formalne, administracyjne, adresowe, psychologiczne, które ułatwiłoby rodzicom dzieci z zespołem Downa czy innymi rzadkimi chorobami genetycznymi przyjęcie trudnej diagnozy; zaaklimatyzowanie się do nowej rzeczywistości - opieki nad dzieckiem z zespołem Downa; wsparcie w dostępie do przychodni specjalistycznych, projektów naukowo-badawczych i diagnostyczno-terapeutycznych, fundacji, stowarzyszeń rodzicielskich, konferencji, praw i przywilejów. Najtrudniejsza sytuacja występuje w małych miastach i miasteczkach.

dr n. med. Miłostawa Zowczak-Drabarczyk, Zakład Biochemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; mama dziecka z zD: Rzeczywiście, kompleksowa opieka nad osobą z trisomią 21 najczęściej nie istnieje, co gorsza wielu specjalistów twierdzi, że nie jest potrzebna. Warto przeorganizować różne kierunki studiów, w tym medyczne tak, by uczyć wieloaspektowego podejścia do osoby z wieloma zaburzeniami/wyzwaniami. Warto promować taki styl myślenia. Dietetyk nie musi znać się na leczeniu farmakologicznym, ale musi wiedzieć, że takie jest dostępne w danym schorzeniu, lekarz nie musi znać się na diecie, np. w trisomii 21, ale musi wiedzieć, że dieta jest jednym z elementów całościowego podejścia do takiego pacjenta, terapeuci różnych dziedzin i nauczyciele nie muszą znać się na diecie, ale muszą wiedzieć, że jest istotna i nie mogą oferować pacjentom słodczy. W taki sposób każdy ze specjalistów zaangażowanych w opiekę nad osobą z zD będzie pozytywnie wspierał rozwój pacjenta i działania rodziców.

Takie podejście mogłoby wesprzeć stworzenie materiałów informacyjnych/kursów ukazujących potrzebę i skuteczność wieloaspektowego podejścia do pacjenta obciążonego wieloma zaburzeniami oraz powstanie wielospecjalistycznych zespołów opieki nad osobami z zD.

Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka, Katedra Nauk Społecznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Opracowanie algorytmu opieki wielospecjalistycznej, z konkretnymi

wytycznymi co do tego, w jakiej formie i kiedy powinna być uruchamiana, jest cennym wskazaniem i moim zdaniem koniecznością.

Dr n. zdr. Roksana Malak, *Katedra Reumatologii i Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu*: Ostatnio na oddziale noworodkowym pojawiło się 4 nowonarodzonych dzieci z zespołem Downa. Uważam, że to dużo jak na jeden dzień. Rodzice dzieci są bardziej świadomi. To piękne. Dzieci coraz częściej nie prezentują "standardowych" objawów i radzą sobie świetnie ze wszystkim problemami od jelit po serce. Jedzą z piersi już jako noworodki. Z zespołem neonatologów i innych lekarzy, pielęgniarek, fizjoterapeutów i często logopedów, ludzi podłączających nowoczesny sprzęt można zdziałać cuda.

Problem 7. Postawy proaborcyjne wśród lekarzy, społeczeństwa i rodziców dzieci z zD

Do opracowania problemu nr 7 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 8 pytań ankietowych³⁰.

Wyniki: Rodzice w indywidualnych wypowiedziach, w pytaniach otwartych odnosili się także do kwestii presji dotyczącej aborcji w kontekście badań prenatalnych, na przykład:

³⁰ • *Proszę ocenić: Aborcja płodu z zespołem Downa jest dopuszczalna.* Możliwe odpowiedzi według skali Likerta: ZDECYDOWANIE SIĘ ZGADZAM, RACZEJ SIĘ ZGADZAM, NIE MAM ZDANIA, RACZEJ SIĘ NIE ZGADZAM, ZDECYDOWANIE SIĘ NIE ZGADZAM.

• *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny?* Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

• *Czy doświadczyła/doświadczył Pani/Pan dyskryminacji dziecka/podopiecznego z zespołem Downa?* Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.

• *Jeśli powyżej zaznaczono TAK- jaka to była dyskryminacja?* Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

• *Dziecko z zespołem Downa pozwala rozwinąć pełniej moje człowieczeństwo.* Możliwe odpowiedzi według skali Likerta: ZDECYDOWANIE SIĘ ZGADZAM, RACZEJ SIĘ ZGADZAM, NIE MAM ZDANIA, RACZEJ SIĘ NIE ZGADZAM, ZDECYDOWANIE SIĘ NIE ZGADZAM.

• *Proszę określić poziom Pani/Pana poczucia szczęścia i życiowej satysfakcji w skali od 1-10, gdy 1 – to ocena najniższa a 10- ocena maksymalna.*

• *Proszę określić poziom Pani/Pana życiowego zmęczenia w skali od 1-10, gdy 1 – to całkowity brak zmęczenia a 10- zmęczenie maksymalne.*

• *Czy uważa się Pani/Pan za osobę wierzącą?* Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.

- „Przy diagnozie prenatalnej poza skierowaniem na badania genetyczne nie mówi się o innym scenariuszu poza aborcją. Jeżeli ktoś wybiera opcję pro-life, człowiek zostaje z tym sam. Lekarze nie dają rzetelnych informacji, że "da się dobrze" żyć z dzieckiem z zD - straszą, zamiast informować”.

- „O wadzie genetycznej syna poinformował nas... komputer. Podczas USG w 11-12 tygodniu panowała nieprawdopodobnie głucha cisza, a po badaniu pani doktor wszystkie dane wklepała w komputer i odwróciła ekran - gdzie statystycznie wyliczono prawdopodobieństwo wystąpienia zespołu Downa przy dużej ilości markerów. Po doczytaniu wyników Pani Doktor patrzyła na naszą reakcję i poinformowała o możliwości terminacji ciąży – dodając, że ma taki obowiązek. To był prawdziwy szok.”

- „Podczas wizyty w połowie ciąży tak ważnej, gdyż diagnozuje się wady serca, czekając na jakiegokolwiek słowa rzeczowe o stanie zdrowia mojego dziecka - usłyszałam od pani doktor ginekolog prowadzącej badanie USG: powinna się Pani spodziewać się samych złych wiadomości, ale skoro chciała Pani urodzić TO dziecko...! - wyglądało na to, że marnuję jej cenny czas na oglądanie chorego dziecka które zupełnie nie powinno się urodzić”.

W ramach przeprowadzonego badania rodzice informowali także o ich doświadczeniach związanych z bagatelizowaniem informacji o istnieniu prawdopodobieństwa pojawienia się wady genetycznej. Zgłaszali ponadto przypadki zatajania (w ich opinii) takiej informacji przez niektórych lekarzy o światopoglądzie *pro-life*, obawiających się możliwości podjęcia przez rodziców decyzji o aborcji dziecka z zD z powodu wykrycia wady genetycznej w badaniach prenatalnych. Niektórzy rodzice sygnalizowali niepokojące ich proaborcyjne postawy czy zachowania (w tym bezpośrednie sugestie aborcji) ze strony osób postronnych. Takie zdarzenia zgłaszano również w przypadku pracowników służby zdrowia. Poniżej przytoczono kilka wypowiedzi rodziców, podających przykłady dyskryminujących wypowiedzi i postaw, z którymi mieli do czynienia:

- „Podczas spaceru, gdzie szłam wtedy jeszcze z około 3-letnią córką za rękę, pewna kobieta nas zatrzymała i wprost zapytała bez ogródek "czy to Down?". Kiedy wyjaśniłam, że to moja córka z zespołem Downa, a nie żaden Down, beczelnie zapytała, dlaczego nie usunęłam ciąży...”.

- „Pytanie lekarza orzecznika na komisji lekarskiej: - Po co pani takie dziecko urodziła? Skoro wiedziała Pani w ciąży, że będzie Down...”.

- „Przypadkowo spotkany mężczyzna zapytał, czy ja sobie ogóle zdaję sprawę, jak sobie życie zmarnowałam, rodząc takie dziecko...”

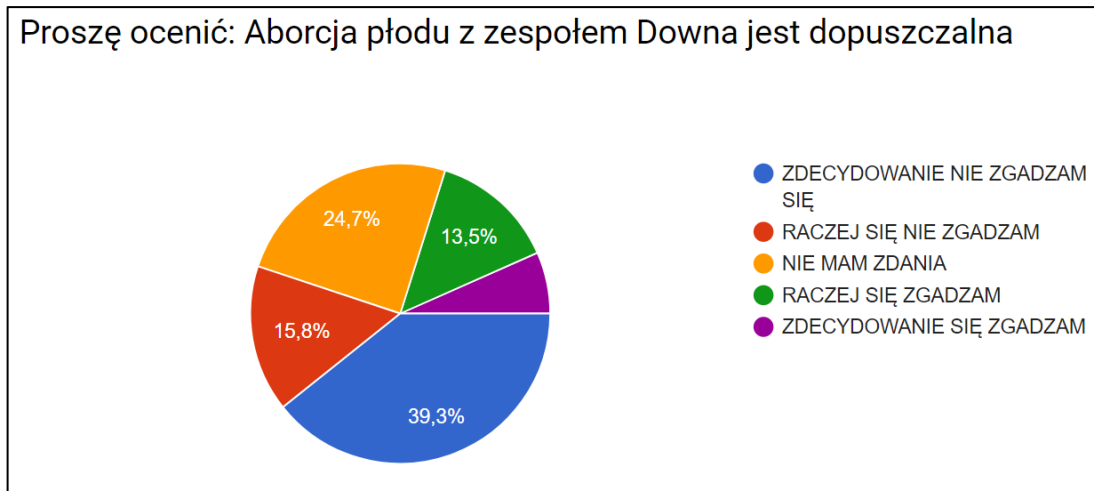
- „Brak wsparcia psychologicznego po otrzymaniu wiadomości o trisomii 21 i namawianie do aborcji. Do tego brak szczegółowych informacji dotyczących rehabilitacji i specjalistycznej opieki lekarskiej, zwłaszcza w okresie po urodzeniu dziecka...”

W ramach przeprowadzonego badania ankietowego sprawdzono postawy proaborcyjne wśród rodziców dzieci z zD za pomocą tzw. skali Likerta³¹, dzięki której uzyskać można odpowiedź dotyczącą stopnia akceptacji dopuszczalności przeprowadzania aborcji dzieci w stadium płodowym, obciążonych zespołem Downa³².

W tym przypadku proszono o zaznaczenie swojej opinii w zakresie: ‘zdecydowanie się nie zgadzam, raczej się nie zgadzam, nie mam zdania, raczej się zgadzam, zdecydowanie się zgadzam’.

³¹ Jest to pięciostopniowa skala, którą w badaniach społecznych wykorzystuje się podczas tworzenia ankiet, dzięki której uzyskać można odpowiedź dotyczącą stopnia akceptacji danego poglądu.

³² Należy zwrócić uwagę, że opinie na temat statusu osobowego w stadium prenatalnym są bardzo podzielone w społeczeństwie. Nie wszyscy mają świadomość, że aborcja wykonywana na dziecku w stadium płodowym dotyczy uśmiercenia istoty ludzkiej.



Ryc. 14. Wyniki badania opinii na temat dopuszczalności aborcji płodów zD, wśród rodziców dzieci z tą wadą genetyczną. Oceny dokonywano wg skali Likerta. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

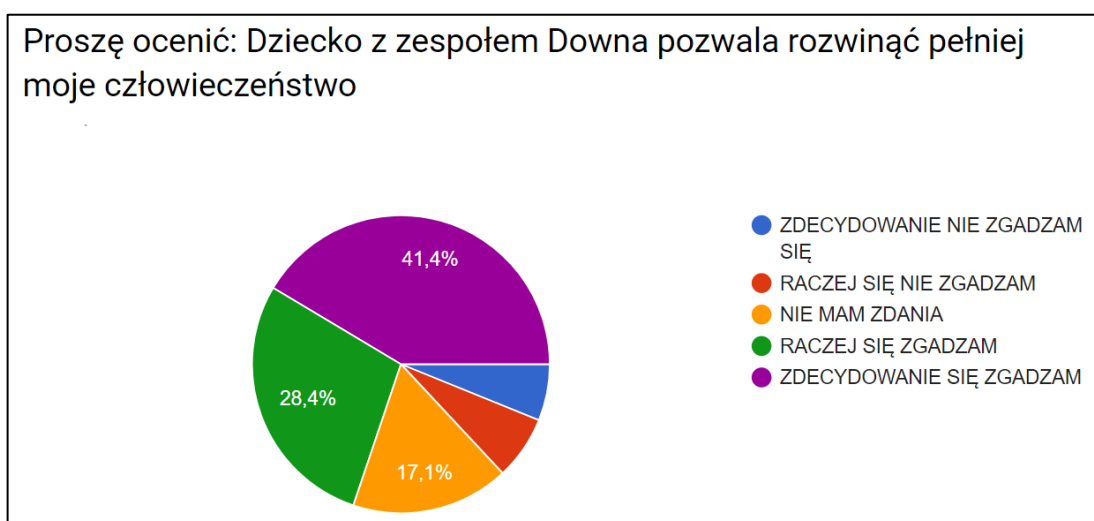
Na podstawie otrzymanych wyników można określić, że **20% ankietowanych rodziców osób z zD zgadza się z dopuszczalnością aborcji dzieci z tą wadą genetyczną** (w tym przypadku odpowiedzi udzieliły 392 osoby. Aborcję dopuszczało 79 respondentów: „zdecydowanie się zgadzało” z tym stwierdzeniem 26 osób, a „raczej się zgadzało” 53 respondentów).

Analizując szczegółowo wyniki badania ankietowego, nie stwierdzono zależności nastawienia proaborcyjnego u rodziców osób z zD od miejsca zamieszkania, stopnia religijności, stanu cywilnego, wieku, płci czy trudności życiowych, z którymi zmagają się rodziny. W badaniu wyłoniła się jednak wąska grupa rodziców, którzy wydają się sprzyjać postawom proaborcyjnym, prawdopodobnie na skutek nieprzepracowanej odpowiednio traumy związanej z niespodziewanym pojawieniem się dziecka z trisomią 21 w rodzinie. Była to szczególna grupa, gdzie wspólnym mianownikiem był brak zgody ze stwierdzeniem: *„Dziecko z zespołem Downa pozwala rozwinąć pełniej moje człowieczeństwo”*.

Na etapie przygotowywania badania kilkoro rodziców zwracało uwagę, że obecność osoby z zD w rodzinie pozwala „pełniej rozwinąć człowieczeństwo, a także potencjał rodziców, rodzeństwa, bliskich i przyjaciół”. Rodzice ci uważali,

że obecność członka rodziny z zespołem Downa ubogaca ich wewnętrznymi, a wychowywanie go, pomimo związanego z tym obciążenia, wiąże się często z wysokim poczuciem spełnienia.

W badaniu ankietowym poproszono więc o ocenę w/w stwierdzenia (również w tym przypadku użyto skali Likerta), aby sprawdzić, czy powyżej przytoczone opinie podzielane są przez innych rodziców dzieci z trisomią 21. Otrzymano następujące wyniki:



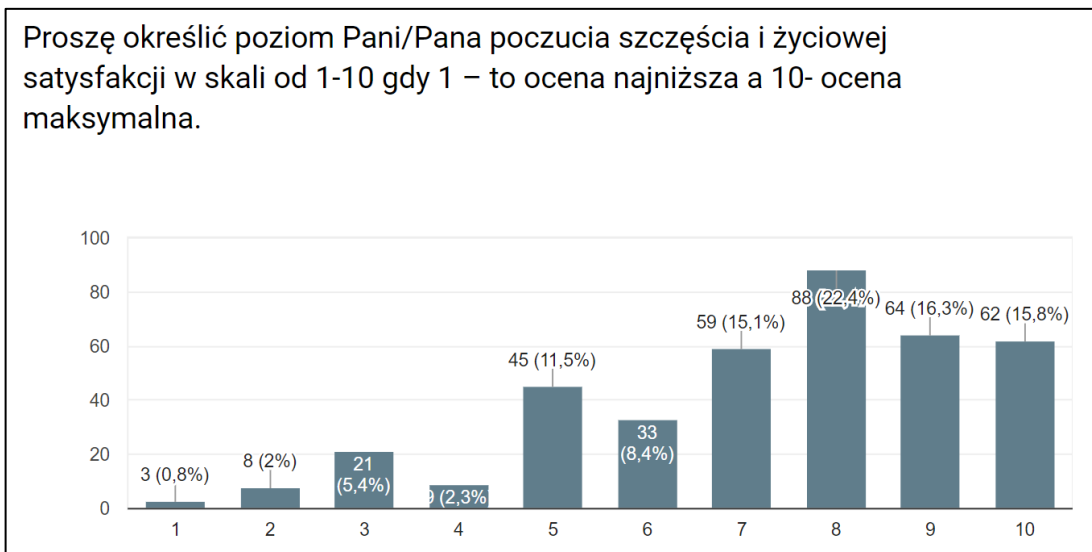
Ryc. 15. Wyniki badania opinii na temat poczucia pełniejszego rozwoju człowieczeństwa w związku z wychowywaniem dziecka z zD – jest to pytanie o nachyleniu bioetycznym. Oceny dokonywano wg skali Likerta. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

W badanej grupie – w tym przypadku odpowiedzi zdecydowało się udzielić 391 osób – ze stwierdzeniem, że dziecko z zD pozwala pełniej rozwinąć człowieczeństwo, „zdecydowanie nie zgodziły się” 24 osoby (6,1%). Odpowiedzi „raczej się nie zgadzam” udzieliło 27 ankietowanych (6,9%).

Zwrócono uwagę, że istniało 19 przypadków, w których ankietowani zarówno zadeklarowali, że nie zgadzają się ze stwierdzeniem, że dziecko z zD rozwija ich człowieczeństwo i jednocześnie wydawali się sprzyjać postawom proaborcyjnym. Bliższe spojrzenie na tę grupę pokazało, że dla dużego odsetka tych osób (89,5% - 17/19) **urodzenie dziecka z zD było zaskoczeniem**

związanym z brakiem badań prenatalnych lub nierozwiązaną wątpliwością diagnostyczną. Ponadto, osoby te **nie otrzymały właściwego wsparcia psychologicznego ani duchowego** (nie było takiego wsparcia lub otrzymały wsparcie, które oceniły negatywnie – średnia ocena 1,5/6pkt, wsparcie duchowe – 1,7/6, gdzie 1 to ocena minimalna, co odpowiada ocenie negatywnej, niedostatecznej). Należy podkreślić, że taka sytuacja nie miała miejsca w przypadku opieki lekarskiej i terapeutycznej w tej grupie, gdzie oferowaną pomoc lekarską oceniono średnio na 3,0, a terapeutyczną na 3,4 pkt.

W ramach badania proszono także rodziców o określenie poziomu odczuwanego szczęścia i życiowej satysfakcji w skali od 1 do 10, gdzie 10 to szczęście maksymalne – odpowiadające wartości 100%. Odpowiedzi na to pytanie udzieliło 392 respondentów. W całej badanej grupie rodziców osób z zD **poczucie szczęścia i satysfakcji życiowej było stosunkowo wysokie i wynosiło 7,3/10.**



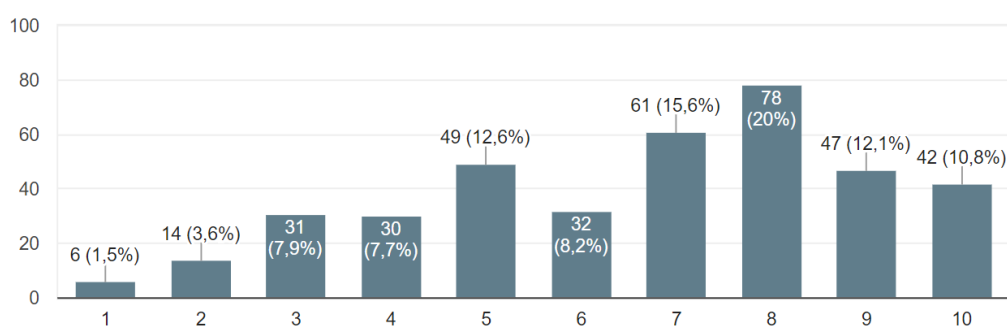
Ryc. 16. Wyniki badania opinii na temat poczucia szczęścia i satysfakcji życiowej. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Przeanalizowano także poczucie szczęścia w grupie rodziców, którzy deklarują postawę akceptującą aborcję w sytuacji, gdy dziecko jest obciążone trisomią 21, jednocześnie niezgadających się ze stwierdzeniem, że opieka nad dzieckiem z zD pozwala pełniej rozwinąć ich człowieczeństwo. Okazało się, że ich poczucie szczęścia jest niższe od średniej i wynosi zaledwie 4,5/10. Być może jest to

związane z brakiem opieki psychologicznej po niespodziewanych narodzinach ich niepełnosprawnego dziecka.

W ramach badania proszono rodziców o określenie poziomu odczuwanego przez nich zmęczenia życiowego w skali od 1 do 10, gdzie 10 to zmęczenie maksymalne. Odpowiedzi na to pytanie zdecydowało się udzielić 390 respondentów.

Proszę określić poziom Pani/Pana życiowego zmęczenia w skali od 1-10 gdy 1 – to całkowity brak zmęczenia a 10- zmęczenie maksymalne.

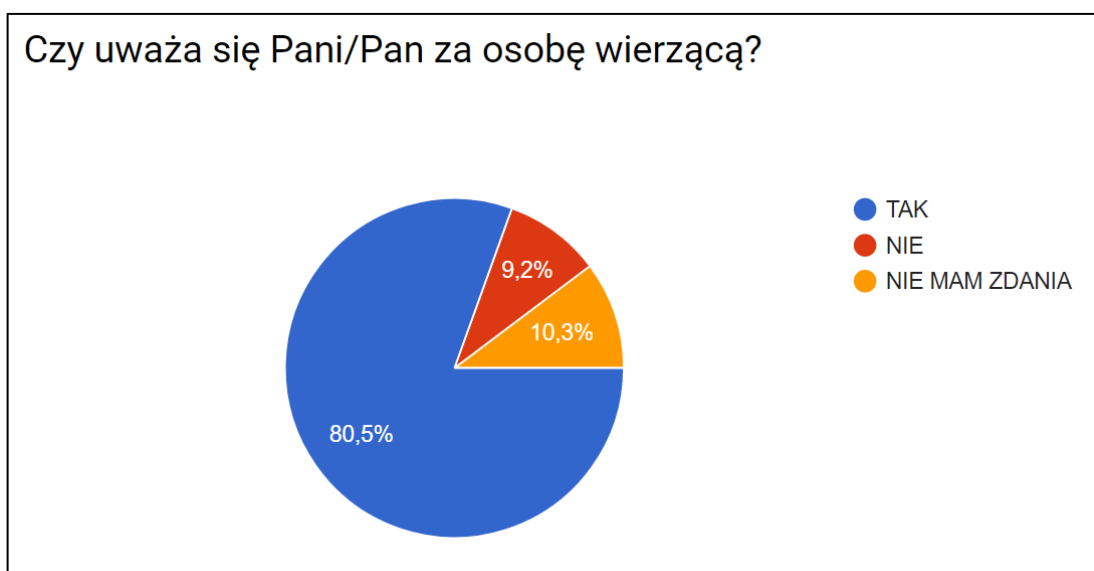


Ryc. 17. Wyniki badania opinii na temat poczucia zmęczenia. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Należy zauważyć, że uczestnicy badania mocno odczuwają życiowe zmęczenie, średnio jest to 6,6/10. Pomimo wielu specyficznych trosk i problemów oraz zgłaszanego często przemęczenia, ankietowani mają wysokie poczucie szczęścia i satysfakcji życiowej (średnio 7,3/10) i w zdecydowanej większości uważają, że dziecko z zespołem Downa pozwala w pełni rozwinąć ich człowieczeństwo.

Zbadano także subiektywne poczucie zmęczenia u rodziców wyżej opisywanych, którzy mają niższe poczucie szczęścia i satysfakcji życiowej związanej z urodzeniem dziecka z zD. Są oni nie tylko mniej szczęśliwi niż przeciętny rodzic dziecka z trisomią 21, ale także są nieco bardziej zmęczeni (średnio 7,9/10 wobec 6,6/10).

W ramach badania postaw jednostek, które nie wykluczają aborcji dzieci z trisomią 21, sprawdzono również odsetek osób kierujących się postawami proaborcyjnymi w grupie respondentów deklarujących się jako osoby wierzące.



Ryc. 18. Wyniki badania opinii w zakresie duchowości respondentów. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Jak pokazuje powyższy wykres, 80% badanych rodziców (w tym przypadku odpowiedzi zdecydowało się udzielić 390 respondentów) uznaje się za osoby wierzące. Jako osoby niewierzące deklaruje się 9,2% (36 osób).

W grupie deklarującej się jako osoby wierzące, z poglądami akceptującymi przerwanie ciąży z powodu zdiagnozowania zaburzenia uwarunkowanego genetycznie u dziecka (w tym trisomii chromosomu 21) wydaje się utożsamiać 14,5% ankietowanych. Natomiast postawę nieakceptującą przerwania ciąży w stosunku do płodów obciążonych aberracją chromosomową, w tym trisomią chromosomu 21, deklaruje 63% wierzących rodziców z ankietowanej grupy. **Aż 22,5% rodziców deklarujących się jako osoby wierzące nie ma zdania w kwestii dopuszczalności aborcji w przypadku dzieci obciążonych zD.**

Interesującym wynikiem jest nieco wyższy poziom życiowej satysfakcji i poczucia szczęścia w grupie wierzących rodziców o poglądach pro-life 7,8/10 w

stosunku do średniej, która wynosi 7,3/10 i odczucie nieco mniejszego zmęczenia życiowego – 6,3/10 w porównaniu do średniej 6,6/10.

Różnica w odczuwaniu szczęścia i życiowej satysfakcji między grupami najbardziej skrajnymi w poglądach w kwestii aborcji jest wyraźniejsza – można powiedzieć, że **rodzice dzieci z zD, deklarujący się jako osoby wierzące i wykazujące postawę *pro-life*, odczuwają o 33% większe poczucie szczęścia (7,8/10) niż wzmiankowana wcześniej grupa osób (4,5/10), która nie otrzymała właściwego wsparcia związanego z niespodziewanym urodzeniem się dziecka z zD i która w konsekwencji wydaje się sprzyjać postawom proaborcyjnym, czy mieć nieco trudniejsze relacje z własnymi dziećmi.**

W grupie tej znajdują się także osoby, które nie potrafią zadeklarować, czy są one wierzące czy też nie. Zauważono, że mają one subiektywne poczucie najmniejszego szczęścia (4/10) i są najbardziej zmęczone – jest to średnio prawie 9 na 10-ciestopniowej skali, a więc wykazują prawie maksymalne zmęczenie. Być może jest to grupa, która wymagałaby szczególnego wsparcia psychologicznego czy duchowego.

Komentarz autorów badania:

Problem kwestii aborcji dzieci z zD był poruszany przez rodziców w pytaniach otwartych wielokrotnie. Autorzy badania podkreślają, że zacytowane powyżej opinie rodziców odzwierciedlają ich indywidualne doświadczenia, które są bardzo różnorodne.

Wyniki badania pokazują, że zazwyczaj dziecko z zespołem Downa postrzegane jest w swojej rodzinie bardzo pozytywnie – rodzice podkreślali w swoich wypowiedziach wielokrotnie, że opieka nad niepełnosprawnym dzieckiem – choć jest zadaniem bardzo trudnym – przynosi im wiele satysfakcji i ubogaca ich wewnątrznie. Wśród niektórych rodziców pojawiały się jednak jednostki, które deklarowały akceptację aborcji w przypadku dzieci z zD.

Na podstawie otrzymanych wyników określono, że 20% ankietowanych rodziców osób z zD zgadzało się z dopuszczalnością aborcji dzieci z zD. Komentatorzy badania podkreślali, że zaskoczył ich tak wysoki odsetek rodziców dzieci z trisomią 21, którzy wydają się akceptować aborcję osób z tą wadą

genetyczną. Jest to jednak postawa znacznie rzadsza, niż ma to miejsce w społeczeństwie polskim^{33,34,35}, gdzie odsetek osób, które nie wykluczają aborcji z powodu wady genetycznej jest znacznie wyższy niż w badanej grupie rodziców dzieci z zD.

Respondenci informowali także o swoich doświadczeniach związanych z bagatelizowaniem informacji o możliwości pojawienia się wady genetycznej przez niektórych lekarzy o światopoglądzie *pro-life*, obawiających się możliwości dokonania aborcji nienarodzonego dziecka. Autorzy raportu pragną podkreślić, że tego typu działanie ze strony lekarzy nie miałoby żadnego uzasadnienia klinicznego czy moralnego, ponieważ lekarz nie powinien przekazywać informacji w sposób dyrektywny, narzucając swój światopogląd pacjentom. **Stosowna opinia dotycząca tego problemu, przygotowana przez zespół bioetyków, znajduje się w komentarzu etycznym do niniejszego raportu³⁶.**

Bliższe spojrzenie na grupę rodziców, którzy zdają się akceptować aborcję osób obciążonych trisomią 21, jednocześnie niezgadających się ze stwierdzeniem, że dziecko z zD rozwija ich człowieczeństwo pokazuje, że osoby te **nie otrzymały właściwego wsparcia psychologicznego ani duchowego w okresie prenatalnym czy okołoporodowym**. Być może nieprzepracowany odpowiednio uraz psychiczny związany z niespodziewanym pojawieniem się dziecka z zespołem Downa wpływa u niektórych osób zarówno na wykształcenie postawy niewykluczającej aborcji, jak i na mniejszą akceptację ich niepełnosprawnego dziecka. **Wynik ten pokazuje, jak ważne i pomocne w**

³³ W badaniu społecznych postaw proaborcyjnych przeprowadzonym przez CBOS na reprezentatywnej próbie Polaków, również za pomocą skali Likerta, myśleniu proaborcyjnemu w przypadku poważnej wady sprzyjało 61% badanych. Aborcję z powodu możliwego upośledzenia dopuszczało 54% respondentów CBOS raport z badań 71/2016 – „Dopuszczalność aborcji w różnych sytuacjach”.

³⁴ Na stronie Wirtualnej Polski <https://kobieta.wp.pl/> można znaleźć sondę wśród internautów, gdzie na pytanie „Aborcja z powodu wady płodu – jesteś za czy przeciw? „Jestem za” odpowiada 70%, „Jestem przeciw”: 20% i „nie mam zdania” – 10% z 16167 ankietowanych internautów, stan na 23.01.2018.

³⁵ Należy jednak zaznaczyć, że dane te mogą być tylko szacunkowym odniesieniem i wyników tych nie można bezpośrednio ze sobą porównywać.

³⁶ Komentarz ten może zostać przesłany na żądanie – w tym celu należy kontaktować się z Poradnią Bioetyczną, dane kontaktowe znajdują się na ostatniej stronie tego raportu.

zmniejszaniu traumy związanej z urodzeniem dziecka z niepełnosprawnością **jest skuteczne wsparcie prenatalne i okołoporodowe**. Takie wsparcie może również wpłynąć pozytywnie na zmniejszanie odsetka rodziców wydających się kierować myśleniem proaborcyjnym w stosunku do dzieci z zD w stadium płodowym.

Wysoka jakość i dostępność wsparcia psychologicznego i/lub duchowego są więc sprawą kluczową w przypadku urodzenia się każdego dziecka z wadą genetyczną, szczególnie gdy rodzice nie byli na to wcześniej przygotowani.

Bez wątplenia badania nad znaczeniem odpowiedniego psychologicznego i duchowego wsparcia okołoporodowego dla rodziców dzieci z trisomią 21 powinny być w następnych latach kontynuowane i poszerzane. Powyższe wyniki wskazują jednak, że **na kształtowanie postaw *pro-life* u rodziców osób z zD można wpływać pozytywnie poprzez zaoferowanie im w okresie prenatalnym i okołoporodowym wysokiej klasy wsparcia psychologicznego i duchowego – w zależności od ich preferencji. Wsparcie to może także wpływać pozytywnie na późniejsze relacje z niepełnosprawnym dzieckiem, a także pośrednio na odczuwany poziom szczęścia i satysfakcji życiowej oraz na redukcję odczuwanego poziomu życiowego zmęczenia.**

Uwagi komentatorów:

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L'Arche Polska:

Czy to, że 20% rodziców, którzy mają dzieci z T21, myśli proaborcyjnie, nie jest zastanawiające??? Dla mnie to bardzo duży procent wśród rodziców, którzy przecież wychowują dzieci z T21. Oznacza to (moja ocena ogólna, większościowa), że rodzice ci nie mają odpowiedniego wsparcia nie tylko psychologicznego, ale i formalnego, instytucjonalnego, duchowego, również ze strony Kościoła. Sytuacja w Polsce znacznie się poprawiła na przestrzeni ostatnich 20 lat, ale jest jeszcze wiele do zrobienia. Dzieci i osoby dorosłe z zespołem Downa niestety nie są w pełni akceptowane w naszym społeczeństwie.

Odnosnie pomocy duchowej – potrzebne są dodatkowe badania. Wyniki badania wskazują, że NIE MA ŻADNEJ POMOCY DUCHOWEJ, a jeżeli jest, to według mojej oceny jest splotem.

Problem 8. Badania prenatalne – częsty brak świadomości, że urodzi się dziecko z zD, błędy/trudności diagnostyczne i interpretacyjne wyników badań prenatalnych, brak wsparcia w przypadku niepomyślnej diagnozy

Do opracowania problemu nr 8 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 3 pytania ankietowe³⁷.

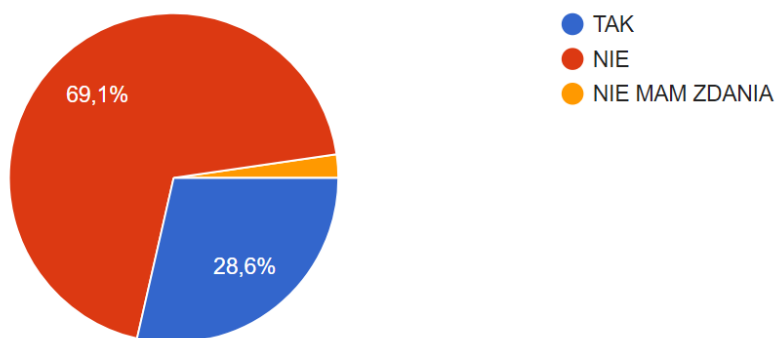
Wyniki: Aż 69% z 392 ankietowanych rodzin podczas ciąży nie miało świadomości, że urodzi się dziecko z zD, przez co urodzenie dziecka było dla ich rodzin całkowitym zaskoczeniem i szokiem.

³⁷ • Czy dowiedzieli się Państwo w czasie ciąży, że istnieje możliwość urodzenia się dziecka z zespołem Downa? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.

• Czy zdarzyła się pomyłka w badaniach prenatalnych? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE BYŁO TAKICH BADAŃ.

• Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

Czy dowiedzieli się Państwo w czasie ciąży, że istnieje możliwość urodzenia się dziecka z zespołem Downa?



Ryc. 19. Wyniki badania dotyczącego świadomości w czasie ciąży dotyczącej możliwości urodzenia się dziecka z zD. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

W tych przypadkach nie było więc możliwości przygotowania planu porodu i odpowiedniej opieki postnatalnej oraz udzielenia potrzebnego wsparcia psychologicznego i/lub duchowego, a także przygotowania rodziców na narodziny niepełnosprawnego dziecka.

Zdaniem rodzica:

„Istnieje przekonanie w społeczeństwie, że zespół Downa dotyczy tylko starszych matek. W trakcie całej ciąży lekarze zbywali prośbę o badania genetyczne, tłumacząc, że nie ma ryzyka, tym samym nie dając rodzicom możliwości przygotowania się na narodziny chorego dziecka.”

Jak ocenili w pytaniu otwartym w ankiecie oraz wywiadach pogłębionych respondenci, głównych przyczyn takiego stanu rzeczy może być kilka:

- brak szerokiego dostępu do badań prenatalnych,
- refundacja badań tylko w przypadku wieku matki 35+³⁸,
- trudności interpretacyjne wyników i (stosunkowo rzadkie) techniczne błędy diagnostyczne,
- niedokładność metod przesiewowych,
- odstępowanie przez lekarzy prowadzących ciążę od pogłębiania diagnostyki w obawie przed niepomyślnym wynikiem, po niepokojących lub wątpliwych wynikach testów przesiewowych,
- zniechęcanie przez lekarzy matek do wykonywania badań prenatalnych, uznawanych przez nich za niecelowe,
- opinia niektórych lekarzy prowadzących ciążę, że u kobiet poniżej 35. roku życia nie rodzą się dzieci z zD,
- obawa niektórych lekarzy przed koniecznością przekazania niepomyślnego wyniku rodzicom,
- obawa części lekarzy, że w przypadku wykrycia wady zD w badaniach prenatalnych rodzice dokonają aborcji eugenicznej.

³⁸ W rzeczywistości badania prenatalne są refundowane także w innych wskazaniach niż wiek 35+. Są one refundowane w następujących przypadkach:

- wiek powyżej 35 lat;
- wystąpienie zaburzeń genetycznych u płodu lub dziecka w poprzedniej ciąży;
- wystąpienie zaburzeń genetycznych u ciężarnej lub u ojca dziecka;
- stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą genetyczną;
- nieprawidłowy wynik badania USG lub badań biochemicznych w czasie ciąży, wskazujących na zwiększone ryzyko wady genetycznej.

Zdaniem rodzica:

„Problemem jest brak dostępu do bezpłatnych badań prenatalnych dla kobiet przed 35. rokiem życia. Fałszywa opinia lekarzy przekazywana pacjentkom: - jest pani młoda i zdrowa więc nie trzeba robić badań prenatalnych...

A po porodzie szok...

Brak umiejętności lekarzy przekazywania kobiecie po porodzie informacji o tym, że dziecko ma podejrzenie zD, brak psychologa przy przekazywaniu takiej informacji, kobieta zostaje sama w szoku. Nie wszystkie szpitale wykonują noworodkowi badania kariotypu w celu potwierdzenia zD, wiele matek jest zostawianych samych sobie, muszą na własną rękę wykonać takie badania, przeważnie prywatnie, gdyż terminy wizyt u genetyka wynoszą około roku oczekiwania.”

37% rodzin, w których u matek w ciąży z dzieckiem z trisomią 21 wykonywano przesiewowe badania prenatalne³⁹, zgłaszało rozbieżność pomiędzy wynikami badań a rzeczywistym rozpoznaniem po urodzeniu⁴⁰.

Z relacji rodziców wynika, że w ich opinii istnieją 3 grupy lekarzy, wśród których szczególnie często występują rozbieżności wyników badań prenatalnych z diagnozą dziecka po urodzeniu. Są to:

³⁹ Nieinwazyjne badania prenatalne (test podwójny, test potrójny i zintegrowany, test np. NIFTY, USG, USG „genetyczne” i 4D) mogą być w dalszych etapach poszerzane o badania inwazyjne (np. aminopunkcję, biopsję trofoblastu, etc.).

⁴⁰ Rodzice w kilku przypadkach zgłaszali, że wyniki badań prenatalnych uznawano za prawidłowe, tymczasem rodziło się dziecko z trisomią 21. Autorzy badania nie posiadają wiedzy na temat pozostałych przypadków, gdzie pojawiły się rozbieżności.

- Lekarze, którzy w ocenie rodziców boją się przekazania złych wieści rodzicom i wypierają konieczność dalszej diagnostyki,
- Lekarze o nastawieniu proaborcyjnym, którzy – jak twierdzą rodzice – „często zgłaszają nieistniejące powikłania w celu wywarcia jeszcze silniejszej presji w kierunku dokonania aborcji (np. wytrzewienie jelit, rozszczep kręgosłupa, brak części mózgu etc.)”⁴¹. Jest to sytuacja najrzadsza i dotyczy zdaniem rodziców kilku, tych samych lekarzy.
- Lekarze o nieprawidłowej i nieprofesjonalnej postawie *pro-life*, którzy w obawie przed ewentualną aborcją narzucają rodzicom swój światopogląd poprzez nieinformowanie ich o możliwości urodzenia się dziecka z zD.

Zdaniem rodzica:

„Problemem jest brak wsparcia psychologicznego po otrzymaniu wiadomości o trisomii 21 oraz namawianie do aborcji. Brak szczegółowych informacji dotyczących rehabilitacji i specjalistycznej opieki lekarskiej zwłaszcza w okresie po urodzeniu dziecka.

Samotność - po wyjściu ze szpitala trzeba na własną rękę szukać informacji, lekarzy, stowarzyszeń, grup wsparcia - szczególnie w przypadku osób, które dowiedziały się o zespole albo podczas porodu, albo tydzień przed porodem, tak jak ostatnio było w naszym przypadku.”

⁴¹ Należy zaznaczyć, że badanie USG jest badaniem subiektywnym, wiele także zależy od doświadczeni lekarza, ustawienia dziecka – w takich przypadkach ‘niezamierzone’ pomyłki diagnostyczne są możliwe.

Komentarz autorów badania:

Należy podkreślić, że narzucanie swojego światopoglądu przez lekarza rodzicom w dwóch ostatnich przypadkach jest nieprofesjonalne, a **informacja powinna przez lekarza być przekazywana w sposób niedyrektywny**⁴².

Diagnostyka prenatalna może być wysoce korzystna zarówno dla dziecka jak i dla przyszłych rodziców. Badania prenatalne są z etycznego punktu widzenia neutralne i dają one wiedzę na temat stanu klinicznego dziecka. Są one bardzo cenne klinicznie, ponieważ w przypadku zaistnienia i wykrycia wady może zostać przygotowany odpowiedni plan porodu i opieki pourodzeniowej. Rodzice mogą przygotować się na urodzenie się dziecka chorego. Także coraz częściej zdarza się, że podejmowane są próby leczenia niektórych stanów patologicznych u dziecka jeszcze w łonie matki: kończą się one w wielu przypadkach sukcesem. Dzięki takiemu podejściu płód staje się pacjentem. Można wdrożyć szybkie działania lecznicze, co pomaga ocalić zdrowie, a nawet życie wielu dzieci. Tak więc lekarze otrzymują wtedy bardzo cenny i potrzebny czas na przygotowanie i zaplanowanie dalszych działań.

Także w przypadku zaistnienia trisomii 21 rodzice z badania prenatalnego mogą wynieść korzyść: mogą się do trudnego początku rodzicielstwa wcześniej przygotować i otrzymać już na etapie prenatalnym odpowiednie wsparcie. Niestety, rodzice zgłaszali, że w niektórych ośrodkach nie mieli okazji otrzymać wsparcia ani pomocy w okresie prenatalnym.

Zwrócono uwagę, że w 37% przypadków, gdzie matki poddano badaniom prenatalnym, zgłaszano rozbieżność pomiędzy wynikami badań a rzeczywistym rozpoznaniem po urodzeniu. **Badania przesiewowe nigdy nie określają pewności co do urodzenia dziecka z trisomią 21, jedynie określają ryzyko statystyczne.** Najprawdopodobniej przedstawiane rozbieżności przez ankietowanych rodziców wynikają z niezrozumienia zasad przesiewowych badań prenatalnych lub ich nieprawidłowej interpretacji przez osoby je

⁴² Krytyka takiej postawy i związana z tym argumentacja, zostały zawarte w komentarzu etycznym do niniejszego raportu.

przekazujące, najczęściej lekarzy ginekologów – położników. Dla przykładu: ryzyko urodzenia dziecka z trisomią 21 u kobiety 35-letniej wynosi – 1:300, po wykonaniu testu przesiewowego to ryzyko zostało określone jako 1:800. Teoretycznie zostało zmniejszone w stosunku do ryzyka związanego z wiekiem, jednak określa, że w jednej sytuacji na 800 urodzi się dziecko z trisomią 21.

Jedynie wykonanie analizy kariotypu u płodu po pobraniu płynu owodniowego drogą amniopunkcji (inwazyjne badanie prenatalne), jest w stanie określić w 100%, czy trisomia chromosomu 21 u dziecka występuje, czy nie.

Uwagi komentatorów:

Lek. Agnieszka Jalowska, neonatolog. Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu: Istnieje absolutna potrzeba kierowania rodzin po rozpoznaniu prenatalnym u płodu trisomii 21 do kompetentnych specjalistów zajmujących się takimi osobami. Z moich doświadczeń wynika, że część rodziców podejmuje decyzje prenatalne o dalszych losach dziecka bez jakiegokolwiek wiedzy na temat funkcjonowania dzieci z zD. Kompetentni specjaliści powinni przede wszystkim przekazać rodzicom wiedzę na temat wady dziecka, a nie sugerować im rozwiązania lub podejmować za rodziców decyzję.

Dr n. med. Jolanta Uchman, lekarz pediatra. Fundacja Laboratorium Marzeń z Poznania: Ideałem byłoby, gdyby rodzic po otrzymaniu nieprawidłowego wyniku badania prenatalnego mógł spotkać się z zespołem specjalistów, duchownych, rodziców oraz osób prowadzących grupy wsparcia, cechujących się olbrzymią wiedzą i doświadczeniem w zakresie opieki nad osobami z zespołem Downa, które mogłyby przedstawić możliwości rehabilitacji i pozytywne jej efekty, przykłady dzieci i osób dorosłych. Warto byłoby też, aby rodzice spotkali się z rodziną wychowującą dziecko z zespołem Downa i ich dzieckiem.

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L'Arche Polska:

Program Badań Prenatalnych w Polsce jest dobrze zorganizowany pod warunkiem, że w grupie specjalistów zaangażowanych w działanie Programu są oprócz lekarzy ginekologów – położników, lekarze innych specjalności, na przykład lekarze genetycy kliniczni. Jak wynika z w/w komentarzy, w Programie Badań Prenatalnych powinien być także zatrudniony psycholog. Ponadto Program Badań Prenatalnych powinien być rozciągnięty na wszystkie kobiety ciężarne, nie tylko te, które ukończyły 35. rok życia lub u których wykazano pewne nieprawidłowości w badaniach USG lub w wywiadzie rodzinnym.

Drugą sprawą wymagającą komentarza jest przekazywanie nieprawidłowych wyników badań prenatalnych. W takich sytuacjach powinien być określony schemat postępowania gwarantujący niedyrektywność udzielania porad oraz merytoryczne kompetencje osoby konsultującej odnośnie przebiegu klinicznego chorób rzadkich. Dla przykładu: jaka jest obecnie długość i jakość życia osób z zespołem Downa, możliwości wsparcia, leczenia? - jeżeli osoba udzielająca konsultacji ma wiedzę sprzed 20 lat, to matce / rodzicom przekazywany jest nieprawdziwy, niepełny obraz osoby z zespołem Downa. Rozwiązaniem tej sytuacji mogłyby być obowiązkowe szkolenia osób pracujących w Programach Badań Prenatalnych.

Dr n. zdr. Roksana Malak, Katedra Reumatologii i Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Rodzic może otrzymać w szpitalu na oddziale neonatologicznym informację, że w przypadku trudności w zakresie wychowywania Dziecka z zespołem Downa istnieją domy pomocy społecznej (np. w Poznaniu DPS Sióstr Serafitek) czy Rodzinne Domy Dziecka, które mogą pomóc w wychowaniu dziecka z zespołem Downa.

Problem 9. Diagnostyka genu *MTHFR* u członków rodzin osób z zD i brak konsensusu w kwestii interpretacji wyników i wytycznych dla pacjentów

Do opracowania problemu nr 9 wykorzystano odpowiedź przesłaną na 1 pytanie ankietowe⁴³.

Wyniki: Uczestniczki badania zgłaszały problemy, wątpliwości i niekiedy nieprawidłowości związane z diagnostyką zmian w genie *MTHFR*. Respondentki zgłaszały ten problem, ponieważ analizę zmian w tym genie wykonuje się w Polsce u wielu matek dzieci z zD w ramach badań naukowych prowadzonych przez lekarzy⁴⁴ lub na indywidualne zlecenie pacjentek, w laboratoriach komercyjnych.

Respondentki zwracały uwagę, że wśród opiekujących się nimi lekarzy istnieją całkowicie sprzeczne opinie dotyczące wartości predykcyjnej tego testu genetycznego.

Niepokój pacjentek, u których wykonano takie badanie, budzi rozbieżność w nazewnictwie, a także w zakresie otrzymywanych informacji dotyczących konsekwencji zmian w układzie homozygotycznym w *MTHFR* oraz rozbieżność w otrzymywanych wytycznych z różnych ośrodków diagnostycznych, w przypadku wykrycia tych samych zmian genetycznych.

⁴³ • *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny?* Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

⁴⁴ Osoby, które otrzymały wyniki obecności zmian w *MTHFR*, zgłaszały zazwyczaj, że otrzymały wynik badania przeprowadzonego przez lekarza bez konsultacji genetycznej. Jest to jest niezgodne z Kodeksem Etyki Lekarskiej, który taką konsultację zaleca jako obowiązkową. Stąd należy pochylić się również i nad tym aspektem w przypadku genetycznych badań naukowych u człowieka, prowadzonych przez lekarzy.

Komentarz autorów badania:

Kwestia wskazań do wykonania badania, interpretacji wyników czy proponowanych pacjentkom wytycznych wymaga jak najpilniejszego ujednolicenia.

Uwagi komentatorów:

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L'Arche Polska:

W Polsce obserwuje się duże niepokojące emocje związane z pewnym zakresem badań genetycznych, ich interpretacją i znaczeniem dla określenia sposobu postępowania i leczenia dzieci z zaburzeniem rozwoju.

Wykonywanie badań molekularnych określających polimorfizmy w genie *MTHFR* jest w Polsce oparte głównie na rynku prywatnych laboratoriów i na wnioskach samych pacjentów. Z reguły wykonywane badania genu *MTHFR* nie są zlecane przez specjalistów.

Niepokojące jest to, że pacjenci, w tym matki / rodzice dzieci z trisomią 21, czerpią informacje o znaczeniu polimorfizmów genu *MTHFR* z Internetu, informacje, które są nieprawidłowo interpretowane.

W niedługim czasie opublikowane będzie stanowisko ekspertów PTGCz i PTGiP w sprawie zlecenia i interpretacji wyników badań wariantów genetycznych w genie *MTHFR*. Stąd szerszy komentarz do tego rozdziału jest zbędny.

Inną sprawą jest wykonywanie w ramach projektów naukowych badań molekularnych określających warianty w genie *MTHFR*, jak i w innych genach w różnych grupach pacjentów czy w populacji osób zdrowych.

Problem 10. Amatorska suplementacja kontra celowana interwencja farmakologiczna u osób z zespołem Downa

Do opracowania problemu nr 10 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 2 pytania ankietowe⁴⁵.

Wyniki: Analiza komentarzy przesyłanych przez rodziców w pytaniu otwartym pokazuje, że jednym z najpoważniejszych współczesnych wyzwań dla polskich klinicystów jest **celowana interwencja farmakologiczna u osób z zD**. W swoich uwagach i komentarzach na temat suplementacji rodzice zgłaszali informacje o trudnościach w dostępie do lekarzy prowadzących suplementację, a także o braku standardów postępowania w celowanej interwencji farmakologicznej u osób z trisomią 21 i braku ogólnie dostępnych publikacji na ten temat. Wyrażali zaniepokojenie chaosem informacyjnym oraz brakiem wiedzy lekarzy prowadzących na temat suplementacji i związanej z nią diagnostyki:

- „Obecnie jest ‘wolna amerykanka’ jeśli chodzi o suplementy. Nie ma na ten temat opracowań, a polskich w ogóle. To powinno to się znaleźć np. w nowostworzonej procedurze dla lekarzy rodzinnych”.
- „Obserwuję brak wiedzy lekarzy na temat suplementów oraz brak wiedzy, jak odczytywać wyniki diagnostyczne dotyczące dobierania suplementacji”.
- „Przychodzimy do lekarza z konkretnym zagadnieniem/pytaniem (suplementy), a bardzo często nie otrzymujemy odpowiedzi. Informacje otrzymujemy od rodziców dzieci, które są starsze od naszego syna. Dodatkowo korzystamy z internetu”.
- „Stosuję suplementy (EGCG, kurkuma) we własnym zakresie”.

⁴⁵ • Czy stosuje Pan/Pani suplementy diety u dziecka/podopiecznego z zespołem Downa w celu poprawy jego stanu klinicznego? Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.

• Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny? Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

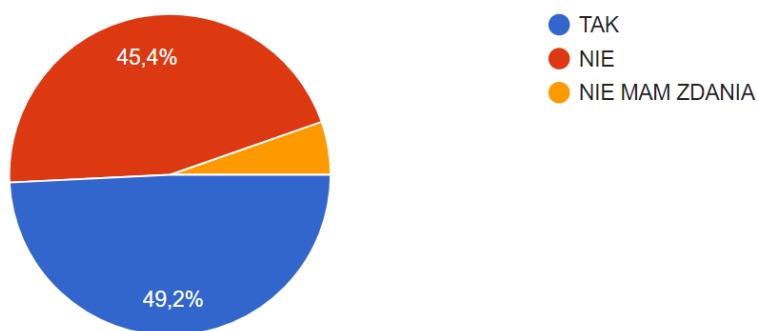
- „Jedynym problemem na chwilę obecną dla mnie jest to, że zewsząd dochodzą informacje na temat badań nad wspomaganiem suplementacją, a w Polsce za bardzo nic się nie dzieje. Jak takie suplementy mogę zdobyć? O ile rehabilitację mogę prywatnie załatwić, tak wiedzy o genetyce na poziomie, który pomógłby mi wspomóc moje dziecko suplementacją, nie zdobędę”.
- „Problemem jest brak wsparcia lekarzy w suplementacji”.
- „Problemem dla mnie jest brak odpowiednich lekarzy zajmujących się suplementacją, niewiedza lekarzy na temat suplementacji i wsparcia w ten sposób rozwoju dziecka oraz brak informacji na ten temat”.
- „Lekarze nie są zainteresowani pogłębieniem wiedzy, jeśli chodzi o ewentualną suplementację dzieci z ZD, nie ma lekarza prowadzącego”.

Powyższe wypowiedzi to tylko kilka przykładów z kilkudziesięciu komentarzy na ten temat, z których wszystkie były utrzymane w podobnym tonie.

Liczne komentarze wskazują na brak dostępu do wiedzy na temat wzbudzającej wielkie nadzieje wśród rodziców suplementacji⁴⁶ oraz na brak dostępu do nielicznych (zaledwie kilku w Polsce) lekarzy prowadzących poradnictwo w tym zakresie. Mimo tego **suplementację w celu poprawy stanu klinicznego dziecka deklaruje 49% ankietowanych.**

⁴⁶ Temat ten jest bardzo popularny, poruszany bardzo często na licznych forach i stronach internetowych przez rodziców dzieci z trisomią 21.

Czy stosuje Pan/Pani suplementy diety u dziecka/podopiecznego z zespołem Downa w celu poprawy jego stanu klinicznego?



Ryc. 20. Wyniki badania dotyczącego stosowania suplementacji u dzieci z zD. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Komentarz autorów badania:

Bardzo poważnym wyzwaniem dla systemu ochrony zdrowia w Polsce jest obecnie **celowana interwencja farmakologiczna u osób z zD**. Interwencja taka, głównie suplementami dobieranymi indywidualnie, ma na celu wpływ na wielorakie zaburzenia biochemiczne, będące konsekwencją obecności dodatkowego chromosomu 21. Jednak osiągnięcie równowagi w tym zakresie wymaga olbrzymiej wiedzy i roztropności, ponieważ **każda niewłaściwie poprowadzona suplementacja może być szkodliwa**. Stąd ważne jest, aby interwencja farmakologiczna u osób z zD była prowadzona pod kontrolą doświadczonych w tym zakresie lekarzy, dzięki czemu będzie mogła wspierać rozwój osoby z zD w sposób optymalny i pozytywnie wpływać na ich funkcjonowanie. Jak informują w pytaniu otwartym oraz wywiadach pogłębionych rodzice, w większości przypadków tego typu **suplementacja jest prowadzona przez rodziców 'na własną rękę'**. Jest to w Polsce zjawisko **bardzo częste i ze względu na dużą skalę, bardzo niepokojące**.

Ankietowani wielokrotnie zwracali uwagę, że w kwestii wspomagania farmakologicznego „walczą o przetrwanie”, a brak wytycznych w zakresie

suplementacji oraz niedostępność klinicystów, którzy rozumieją problem i zlecają wsparcie farmakologiczne, powoduje samodzielne szukanie informacji i zaleceń w internecie. Polscy rodzice dzieci z trisomią 21 stosują więc powszechnie amatorską suplementację, dobieraną samodzielnie lub metodą wspólnego namysłu z zaprzyjaźnionymi rodzicami innych dzieci z zD. Pozostaje zadać pytanie, czy tak dobierane wsparcie farmakologiczne można nazwać optymalnym?

Istnieje więc potrzeba, aby środowisko lekarskie w Polsce jak najszybciej wypracowało standardy postępowania w kwestii suplementacji osób z zD.

Jak zgłaszają ankietowani rodzice, istnieje olbrzymia potrzeba, aby środowisko lekarzy wciąż wzbogacało swoją wiedzę i wspierało rodziców w interwencji farmakologicznej w przypadku osób z zD.

Kolejnym problemem są wysokie koszty wsparcia farmakologicznego dzieci z trisomią 21. Koszt optymalnej suplementacji – prowadzonej pod kontrolą klinicysty – jest zależny od wieku osoby z zD i rośnie wraz z wiekiem. **Średni miesięczny koszt interwencji farmakologicznej tego typu, który muszą ponosić rodzice i pokrywać ją ze środków własnych, to 600-1200 zł.**

Bez wątpienia problem celowanego wsparcia farmakologicznego u dzieci z trisomią 21 wymaga dalszych badań naukowych i klinicznych, także na terenie Polski. Badania nad suplementacją osób z zD są prowadzone przez wiele ośrodków naukowo-badawczych na świecie, co daje nadzieję na opracowanie w przyszłości kolejnych, nowych algorytmów postępowania w przypadku dzieci z trisomią 21 w celu efektywniejszego wsparcia farmakologicznego ich rozwoju fizycznego i intelektualnego.

Naprzeciw tym oczekiwaniom wyszła Katedra Chemii i Biochemii Klinicznej Wydziału Lekarskiego II Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu. 2 grudnia 2017 roku zorganizowano po raz pierwszy - przeznaczoną dla licznych specjalistów oraz dla rodziców i opiekunów osób z zD - Konferencję Edukacyjno-Szkoleniową: "Wielodyscyplinarne wsparcie rozwoju osób z zespołem Downa. Celowana interwencja farmakologiczna". Następnie, już 3-4 marca 2018 roku odbyła się III Pomorska Konferencja na Rzecz Osób z Zespołem

Downa w Gdańsku zorganizowana przez Fundację „Ja Też” i Gdański Uniwersytet Medyczny.

Na obu konferencjach zaprezentowano aktualną wiedzę dotyczącą wielu aspektów medycznych, również skuteczności i bezpieczeństwa interwencji farmakologicznej. Podkreślano potrzebę wieloaspektowego wsparcia rozwoju osób z trisomią 21, również dietetycznego, edukacyjnego, rehabilitacyjnego, społecznego, itd. Przypuszcza się, że w tym złożonym zaburzeniu najwięcej można osiągnąć, działając wielokierunkowo.

Uwagi komentatorów:

Dr n. zdr. Roksana Malak, Katedra Reumatologii i Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Dietetyk i lekarz (we współpracy z rodzicami) powinni stworzyć zespół pełniący rolę konsultantów zlecających odpowiednie badania, które pomogąby określić, jakie suplementy u dzieci z zespołem Downa powinny być stosowane.

Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka, Katedra Nauk Społecznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Wsparcie wielospecjalistyczne ma wykładnię naukową, lecz w przypadku suplementacji pozostaje bardzo wiele do zrobienia i ten temat powinien mocno wybrzmieć w tym raporcie. Popieram sugestie o powołaniu zespołu, a nawet o konieczności finansowania badań w tym temacie jako grantów badawczych.

Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel, genetyk kliniczny, pediatra, neonatolog. Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu; Fundacja L'Arche Polska: Jestem przekonany co do znaczenia odpowiedniego żywienia i określonej suplementacji czy celowanej farmakoterapii u osób z T21. Jednak brak jest standardów w tej sprawie. Pomimo wielu obiecujących wyników badań naukowych co do znaczenia suplementacji konkretnymi związkami farmakologicznymi i produktami spożywczymi, brak jest jednoznacznych i przekonujących dowodów naukowych. **Jako zespół konsultujący sugerujemy powołanie gremium naukowo-klinicznego, które przedstawi stanowisko w**

tej sprawie. Nie należy komentować wyników tej części ankiety po linii wypowiadających się rodziców.

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, genetyk kliniczny. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu i Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych: W świetle rozwijającej się szybko epigenomiki, zastosowanie interwencji farmakologicznej i wybranych suplementów diety u osób z zespołem Downa może mieć uzasadnienie. Jest ogromne zainteresowanie tym rodziców: frekwencja na niezwykle udanej konferencji dotyczącej celowanej interwencji farmakologicznej w zespole Downa zorganizowanej na UM w Poznaniu (Prof. dr hab. n. med. Maria Iskra i dr n. med. Miłosława Zowczak-Drabarczyk) 2.12.2017 przeszła wszelkie oczekiwania. Zagadnienie to wymaga jednak podjęcia jak najszybciej badań, najlepiej w ramach międzynarodowego projektu naukowego.

Problem 11. Brak aktualnych modeli żywienia dla osób z zD

Do opracowania problemu nr 11 wykorzystano odpowiedź przesłaną na 1 pytanie ankietowe⁴⁷.

Wyniki: W uwagach do ankiety rodzice kilkunastokrotnie zgłaszali problemy z brakiem wytycznych od lekarzy pierwszego kontaktu odnośnie prawidłowego żywienia dzieci z zD.

Komentarz autorów badania:

Jak podkreślają zarówno rodzice, jak i specjaliści, zalecenia żywieniowe dla osób z zD w Polsce to „prawdziwa biała plama”.

Tymczasem prawidłowe żywienie w przypadku osób z zespołem Downa jest sprawą kluczową. Prawidłowe żywienie nie tylko oddziałuje korzystnie w profilaktyce chorób serca, choroby Alzheimera czy zaburzeniach działania układu immunologicznego, ale także pozwala na zapewnienie dobrostanu pacjenta z zespołem Downa. U osób z trisomią 21 kwestie prawidłowego żywienia obejmują również szczególne problemy, podobne w swoim obrazie klinicznym do powikłań w przypadku stłuszczenia wątroby, otyłości i dysbiozy (zaburzenia mikroflory jelit). Tego typu problemom może zapobiegać właściwa dieta.

Ze względu na bardzo pilną potrzebę opracowania schematów żywienia, które w prosty sposób mogą wpłynąć na poprawę zdrowia i rozwoju osób z zD w Polsce, dietetycy i biochemicy powinni w niedługim czasie podjąć się stworzenia uaktualnionych schematów żywienia dla osób z zespołem Downa i rozpocząć w tym zakresie szkolenie rodziców. Jest to w ocenie autorów raportu bardzo pilna konieczność.

⁴⁷ • *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny?* Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

Na prośbę prof. Ewy Stachowskiej zainteresowani rodzice mogli w ostatnich miesiącach przesyłać informacje o problemach żywieniowych swoich dzieci. Obecnie przygotowywane są na tej podstawie wytyczne w zakresie żywienia osób z zD uwzględniające specyficzne uwarunkowania metaboliczne związane z trisomią 21.

Ze względu na bardzo pilną potrzebę opracowania schematów żywienia, które w prosty sposób mogą wpłynąć na poprawę zdrowia i rozwoju osób z zD w Polsce, specjaliści dietetycy i biochemicy pod kierownictwem prof. Ewy Stachowskiej podjęli się stworzenia w niedługim czasie uaktualnionych schematów żywienia osób z zespołem Downa.

Uwagi komentatorów:

Prof. dr hab. n. med. Ewa Stachowska, Zakład Biochemii i Żywienia Człowieka, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie: Myślę, że stworzenie systemowego wsparcia terapii żywieniowej osób z ZD jest możliwe i nie musi wymagać wprowadzenia kosztochłonnych procedur.

Głównymi problemami, którym trzeba sprostać są:

A) zwiększona częstotliwość nadwagi i otyłości wśród osób z zD

B) niedożywienie (białkowe)

C) niedobory pokarmowe (witamina A , D, B9), włókna roślinnego. Możliwe zmiany flory jelitowej.

Wydaje się, że można opracować dostęp do specjalistycznej wiedzy dietetycznej przy Uniwersytetach Medycznych, na których jest realizowane nauczanie studentów dietetyki. W oparciu o te miejsca można byłoby stworzyć Centra Pomocy Żywieniowej (CPŻ) dla osób zD. Na początku centra mogłyby pracować w systemie wolontaryjnym, z czasem powinny być przekształcone w ośrodki zapewniające zatrudnienie dla dietetyka dedykowanego do pomocy osobom z ZD.

Badania, które powinny być przeprowadzone to:

A) dzieci: analiza parametrów antropometrycznych, ocena stanu odżywienia i ocena dotychczasowego sposobu żywienia (za pomocą analizy dzienniczków żywieniowych). Potrzebny sprzęt: waga, centymetr lekarski, cyrkiel antropometryczny (fałdomierz) i siatki centylowe oraz specjalistyczne wydawnictwa umożliwiające analizę sposobu żywienia (album wielkości porcji).

B) osoby dorosłe: analiza parametrów antropometrycznych, ocena stanu odżywienia i ocena dotychczasowego sposobu żywienia (za pomocą analizy dzienniczków żywieniowych). Potrzebny sprzęt: waga, centymetr lekarski, analizator składu ciała lub cyrkiel antropometryczny (fałdomierz) specjalistyczne wydawnictwa umożliwiające analizę sposobu żywienia (album wielkości porcji), ankiety umożliwiające ocenę sposobu żywienia: FFQ i aktywności fizycznej (IPAQ).

Od początku zespoły powinny pracować, wykorzystując ten sam sprzęt i międzynarodowe wystandaryzowane ankiety w celu stworzenia przejrzystych i jednoznacznych raportów możliwych do opublikowania w czasopismach naukowych.

Ogromnym wsparciem dla rodziców mogłaby być edukacja żywieniowa realizowana za pomocą mediów elektronicznych. Media elektroniczne dają możliwość bezpłatnego dostępu rodzica i/lub osoby z zD do specjalistycznej wiedzy.

Proponowane działania:

1. nagranie cyklu spotkań edukacyjnych udostępnionych na kanale YouTube - byłoby to pierwszym krokiem do realnego wsparcia dla zainteresowanych.
2. dyżury specjalistów na Facebooku - kolejna możliwość spotkania z ekspertem i zadania pytań.
2. cykl webinarów (interaktywnych wykładów prowadzonych przez internet) dotyczących zasad poprawnego żywienia.

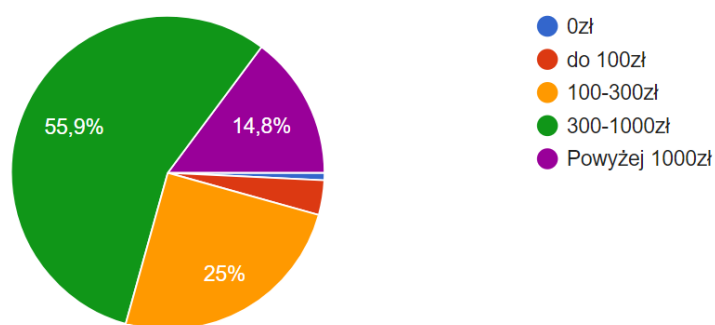
Co do standardów żywienia osób z zD, ich brak powinien stanowić dla nas wyzwanie. Myślę, że po 2 – 3 latach analizy wyników, które spływałyby z CPŻ, jesteśmy w stanie wytyczyć strategię żywienia dla naszego kraju.

Problem 12. Wysokie wydatki ponoszone przez rodziny osób z zespołem Downa

Do opracowania problemu nr 12 wykorzystano odpowiedź przesłaną na 1 pytanie ankietowe⁴⁸.

Wyniki: Rodziny osób z trisomią 21 **prawie zawsze są zmuszone do pokrywania we własnym zakresie wydatków na diagnostykę, leczenie i rehabilitację** podopiecznego (99,2% wszystkich ankietowanych rodzin).

Proszę określić jaką średnio kwotę miesięcznie musi Pani/Pan przeznaczać na diagnostykę, leczenie i rehabilitację podopiecznego z zespołem Downa.



Ryc. 21. Wyniki badania dotyczącego wydatków ponoszonych przez rodziny dzieci z zD w Polsce. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Na powyższe pytanie odpowiedziało 392 respondentów. Najczęściej wydatki te mieszczą się w przedziale 300-1000 zł/mies. (55,9% ankietowanych), rzadziej jest to mniejsza kwota (100-300 zł/mies., 25% odpowiedzi, do 100 zł/mies. - 3,6%) oraz więcej – ponad 1000 zł (14,8%).

⁴⁸ • Proszę określić jaką średnio kwotę miesięcznie musi Pani/Pan przeznaczać na diagnostykę, leczenie i rehabilitację podopiecznego z zespołem Downa. Możliwe odpowiedzi: 0 zł, do 100 zł, 100-300 zł, 300-1000 zł, powyżej 1000 zł.

Zdaniem rodzica:

„Po okresie wczesnej interwencji (do końca „zerówki”) większość terapii jest płatna. Dla przykładu: celowane leki/suplementy i prywatna terapia: integracja sensoryczna (1tydz.) i neurologopedia (1tydz.) oraz złożony masaż twarzy (2tydz.), to razem ok 1,5-2 tys. zł/mies. Pomijam okulary, badania dodatkowe i wizyty u lekarzy specjalistów, optometrystów, itd. turnusy rehabilitacyjne, forbrain i inne terapie - za większość płaciliśmy sami. Pomijam konferencje i moje kursy opłacane z funduszy prywatnych. My sobie radzimy i nie mamy na co narzekać, ale większość rodziców nie jest w stanie tego udźwignąć finansowo...”

Uwagi komentatorów:

Dr n. zdr. Roksana Malak, Katedra Reumatologii i Rehabilitacji Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Państwo powinno wspierać w tym zakresie rodziny i dzieci z zespołem Downa.

mgr Paulina Rutka, psycholog, neurologopeda. Maltańskie Centrum Pomocy Niepełnosprawnym Dzieciom i Ich Rodzinom w Krakowie: Ceny prywatnych usług rehabilitacyjnych i diagnostyki są bardzo zróżnicowane i często stanowią duże obciążenie dla budżetu rodziny z dzieckiem z zD. Choć w momencie rozpoczęcia przez dziecko kolejnego etapu edukacyjnego, jakim jest szkoła podstawowa, kończy się możliwość korzystania z wczesnej interwencji/wczesnego wspomagania rozwoju, pozostają inne sposoby uzyskania wsparcia. Każda placówka edukacyjna, bez względu na rodzaj (szkoła masowa, integracyjna, specjalna, ośrodek rehabilitacyjno-wychowawczy) ma obowiązek zapewnić dziecku wsparcie wynikające bezpośrednio z zapisów zawartych w orzeczeniu o potrzebie kształcenia specjalnego. Jego postanowienia obligują dyrektora do dostosowania programu nauczania i zorganizowania

wskazanych zajęć specjalistycznych oraz rewalidacyjnych czy socjoterapeutycznych⁴⁹. Do 18 roku życia możliwy jest również dostęp do terapii neuro/logopedycznej, rehabilitacji, opieki psychologicznej i in. w poradniach dziecięcych działających w ramach NFZ. Do 18. roku życia możliwy jest również dostęp do terapii neuro/logopedycznej, rehabilitacji, opieki psychologicznej i in. w poradniach dziecięcych działających w ramach NFZ.

Dr n. med. Jolanta Uchman, lekarz pediatra. Fundacja Laboratorium Marzeń z Poznania: Już na pierwszym etapie opieki nad dzieckiem z zespołem Downa konieczne jest przedstawienie rodzicom możliwości wsparcia ze strony instytucji do tego przeznaczonych, organizacji pozarządowych, możliwości odliczeń czy uzyskania dofinansowania np. do turnusów rehabilitacyjnych.

⁴⁹ Podstawa prawna: art. 1 ustawy z dn. 14 grudnia 2016 Prawo oświatowe (Dz.U. 2017 poz. 59).

Problem 13. Problemy w zakresie edukacji osób z zD

Do opracowania problemu nr 13 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 2 pytania ankietowe⁵⁰.

Wyniki: Analiza odpowiedzi rodziców pokazała, że duży niepokój wśród opiekunów nastoletnich osób z zespołem Downa wywołuje kwestia edukacji oraz przygotowania zawodowego, które pozwoli ich dzieciom jak najbardziej sprawnie wkroczyć w przyszłe, dorosłe życie.

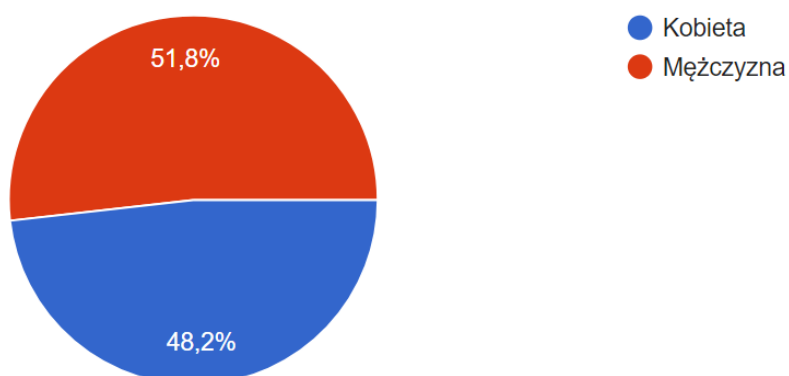
Rodzice wyrażali nadzieję, że dzięki wykorzystaniu predyspozycji ich dzieci, a także rozwijaniu ich talentów i zainteresowań, możliwe będzie dla nich wejście w przyszłe życie zawodowe, pomimo ograniczeń związanych z niepełnosprawnością.

Kilkunastokrotnie zgłaszano problemy z dostępem do wyspecjalizowanych placówek oświatowych, szczególnie przedszkoli. Równie często zgłaszano problem odmowy uczestniczenia dzieci z trisomią 21 w zajęciach pozalekcyjnych, np. odbywających się w domach kultury. Odmowa wiązała się głównie z obawami nauczycieli czy opiekunów, którzy nie mieli doświadczenia w pracy z dziećmi z niepełnosprawnością intelektualną. W kilku przypadkach rodzice zgłaszali stygmatyzację dzieci z powodu odmiennego wyglądu i „psucie wizerunku grupy” sportowej czy tanecznej. Dotyczyło to zarówno chłopców jak i dziewczynek (jak przedstawiono na poniższym wykresie, wśród podopiecznych osób ankietowanych przeważają chłopcy i mężczyźni stanowiący 51,8% podopiecznych).

⁵⁰ • *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny?* Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

- *Płeć dziecka/podopiecznego z zespołem Downa.* Możliwe odpowiedzi: kobieta, mężczyzna.
- *Proszę o podanie roku urodzenia dziecka z zespołem Downa.*

Płeć dziecka/podopiecznego z zespołem Downa



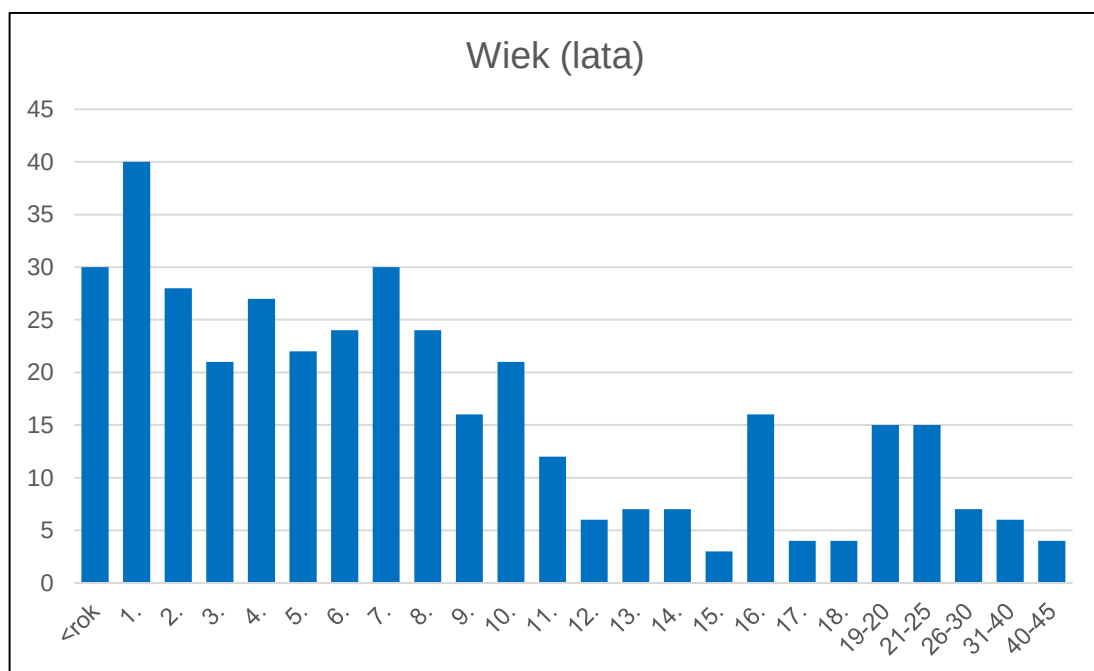
Ryc. 22. Wyniki badania dotyczącego płci osób, którymi opiekują się respondenci. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

Rodzice podkreślali, że poprzez częstą barierę w dostępie do zajęć pozalekcyjnych osoby z zD nie mogą skutecznie rozwijać swoich talentów i pasji. Niepokój rodziców budzi także brak ciągłości czy krótkotrwałość projektów edukacyjnych oraz niepewność dotycząca ich dalszego finansowania.

Zdaniem rodziców:

„Mamy bardzo dobre doświadczenia z artystami. Syn uczestniczy w zajęciach plastycznych z artystką malarką oraz w zajęciach teatralnych prowadzonych przez aktora i innych ludzi z poznańskich teatrów. Problemem tych zajęć jest krótkotrwałość projektów. Dofinansowanie takich projektów to tylko kilka miesięcy w ciągu roku i nigdy nie wiadomo, czy uda się uzyskać pieniądze na następny rok. Przy takim systemie finansowania nie ma możliwości ciągłości działania. Jest chęć artystów i rodziców do stworzenia takich miejsc na stałe, ale brak jest ciągłości finansowania...”

Najczęściej problemy z dostępem do zajęć pozalekcyjnych i niepokój dotyczący przygotowania zawodowego zgłaszali rodzice dzieci w wieku 10-16 lat.



Ryc. 23. Struktura wiekowa wśród dzieci wychowywanych przez uczestników badania⁵¹.

⁵¹ Mniejszy odsetek osób mających dorosłe dzieci wynika z bariery dostępu do internetu oraz z niechęci do uczestnictwa w kolejnych, licznych, proponowanych im w ciągu roku ankietach, wykonywanych zwykle na potrzeby prac licencjackich i magisterskich.

Zdaniem rodziców:

„Warsztaty terapii zajęciowej w większości przypadków nie sprawdzają się. Osoby z zD mają potencjał uczenia się nadal, już po zakończeniu szkoły (po reformie to niestety tylko poziom szkoły podstawowej, na której będzie się kończyła edukacja dziecka z zD), który absolutnie nie jest wykorzystany. Brak jest rozwiązań systemowych umożliwiających dalszą edukację, nie mam na myśli edukacji przyspasabiającej do życia, która jest w szkołach (w postaci gotowania, sprzątania itp. – a tego uczymy ich w domu), chodzi o prawdziwą dalszą edukację i możliwość realizacji pasji”.

Stosunkowo często rodzice osób z trisomią 21 zgłaszają brak możliwości dalszej edukacji i znalezienia dla swoich podopiecznych miejsc pracy.

Zdaniem rodziców:

„Brak wizji na możliwości godnego, wartościowego dorosłego życia przeraża rodziców niezależnie od wieku dziecka z zespołem Downa i myślą o tym od momentu urodzenia lub jeszcze wcześniej, gdy dziecko jest w łonie matki...”.

Rodzice w komentarzach do pytań otwartych wiele razy wyrażali pragnienie, aby w niedalekiej przyszłości nastąpiło w społeczeństwie intensywne promowanie i wspieranie strategii działań mających na celu przygotowanie osób z zD do opuszczenia kiedyś domu rodzinnego i samodzielnego życia. Proponowane przez rodziców formy tego typu wsparcia to np. mieszkania chronione czy treningowe, poradnictwo zawodowe skierowane do osób z zD, które pozwoliłoby dostatecznie wcześnie odkryć predyspozycje i potencjał dzieci i młodzieży, oraz nowe formy zatrudniania osób z trisomią 21, przystosowane do ich niepełnosprawności.

Rodzice podkreślają także potrzebę organizacji odpowiednio przygotowanej edukacji zawodowej osób dorosłych z trisomią 21. Jest to szczególnie ważne, gdy poprawia się jakość i długość życia osób z zD. Rodzice zdają sobie sprawę z tego, że ich dzieci muszą być na tyle samodzielne, aby mogły poradzić sobie w życiu, kiedy ich zabraknie. Część rodziców zgłasza potrzebę stworzenia specjalnych miejsc pracy, w których osoby z zD mogłyby pracować wspólnie, po wcześniejszym przygotowaniu do zawodu.

Rodzice opisują obecną sytuację osób wchodzących w wiek produkcyjny jako pozbawioną perspektyw i oceniają, że na tym etapie *'osoby z zD są niejako pozostawione samym sobie'*.

Komentarz autorów badania:

W grupie dzieci wychowywanych przez respondentów przeważają dzieci młodsze i nastolatki. Jest to prawdopodobna przyczyna tego, że uczestnicy badania tak często i wyraźnie akcentują problemy dotyczące odpowiedniej edukacji ich dzieci i przygotowania do dorosłego, jak najbardziej samodzielnego życia, a jednocześnie tematyka ta jest dla nich na ten moment kwestią przyszłości, z którą nie mieli jeszcze bliższej styczności i jako taka napawa ich dużym lękiem i niepokojem. Zarówno rodzice, jak i konsultujący ten raport terapeuci zwracają uwagę **na brak wystarczającego wsparcia społecznego i brak systemowych rozwiązań na rzecz usamodzielniania się osób dorosłych z zD**. Konsultanci raportu zwracali też uwagę na potrzebę edukowania i wspierania rodziców w zakresie pracy nad samodzielnością ich dzieci od najwcześniejszych lat jako kwestii kluczowej dla ich przyszłego funkcjonowania.

Należy zauważyć, że wybór ścieżki edukacyjnej dziecka z zespołem Downa zależy od jego indywidualnych możliwości i poziomu funkcjonowania intelektualnego (jak już wspomniano, u osób z trisomią 21 najczęściej występuje umiarkowany stopień niepełnosprawności intelektualnej, jednak możliwy jest również stopień lekki lub nawet pogranicze tzw. normy intelektualnej). Warunki organizowania kształcenia uczniów niepełnosprawnych regulowane są aktualnie

Rozporządzeniem MEN z dnia 9 sierpnia 2017 roku⁵², które określa dostępne formy kształcenia na etapie szkoły podstawowej (do 20. roku życia) i ponadpodstawowej (do 24. roku życia). Pedagodzy specjaliści podkreślają, że samodzielność, umiejętność funkcjonowania w społeczeństwie, przygotowanie do pracy zawodowej czy rozwijanie talentów i pasji są w przypadku uczniów z niepełnosprawnością intelektualną niezwykle istotne i okazują się często ważniejsze niż edukacja kładąca nacisk na typowo szkolną wiedzę. Na świecie (ale też w Polsce) znane są jednak przypadki, gdy osoby z zespołem Downa podjęły edukację na studiach wyższych, dlatego tak ważne jest, by każdego ucznia traktować indywidualnie i każdemu dać szansę na jak najpełniejsze rozwinięcie jego potencjału i zainteresowań.

Po zakończeniu edukacji dla osób z niepełnosprawnością, które nie mają możliwości wejść od razu na rynek pracy, dostępna jest między innymi oferta Warsztatów Terapii Zajęciowej (WTZ) czy Środowiskowych Domów Samopomocy (ŚDŚ). WTZ-y to placówki prowadzące rehabilitację społeczną i zawodową podopiecznych realizowaną poprzez terapię zajęciową. Ich celem jest przygotowanie uczestników do podjęcia zatrudnienia (na otwartym bądź chronionym rynku pracy). ŚDŚ-y są natomiast ośrodkami wsparcia mającymi na celu głównie aktywizację osobistą i społeczną poprzez prowadzenie treningów umiejętności praktycznych, społecznych czy rozwijanie zainteresowań⁵³. Warto dodać, że w Polsce pojawia się z roku na rok coraz więcej projektów aktywizacji zawodowej dla osób z niepełnosprawnością, w których opracowanie i realizację zaangażowany jest zespół specjalistów (trener pracy, psycholog, doradca zawodowy) wspierających osobę na etapie poszukiwania pracy, a także w podjęciu i utrzymaniu zatrudnienia. Realizowane są ponadto projekty mające na celu tworzenie mieszkań treningowych dla osób z niepełnosprawnością

⁵² Rozporządzenie Ministerstwa Edukacji Narodowej z dnia 9 sierpnia 2017 r. w sprawie organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym.

⁵³ Należy zwrócić uwagę, że uczenie osób niepełnosprawnych umiejętności życiowych (samoobsługowych, dotyczących funkcjonowania w społeczeństwie itp.) jest bardzo potrzebne, ponieważ nie zawsze takie umiejętności są wynoszone przez osoby niepełnosprawne z domu w wystarczającym stopniu.

intelektualną, choć niewątpliwie brak jest wsparcia finansowego ze strony państwa, które umożliwiłoby prowadzenie takich działań na większą skalę.

Uwagi komentatorów:

Dr n med. Miłosława Zowczak-Drabarczyk, Zakład Biochemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu; mama dziecka z zD: Od tego roku szkolnego mniej godzin rewalidacji: dotąd 2x60 min/tydz., a teraz 2x45 min/tydz. Nie docenia się możliwości ludzi z zD, hamując ich rozwój przez przedwczesne kierowanie ich do szkół specjalnych. W mentalności terapeutów, nauczycieli i lekarzy funkcjonuje głębokie przekonanie, że osoba z zD jest niepełnosprawna psycho-ruchowo i „najlepiej się czuje wśród innych osób z zD i niepełnosprawnych”, więc głównie w takim środowisku ma przebywać. Terapeuci i nauczyciele wywierają presję na rodziców, by posyłali swoje dzieci do przedszkoli i szkół specjalnych. Zakładając, że taki człowiek jest i będzie niepełnosprawny, odbieramy mu szansę na ujawnienie swego potencjału i czynimy go bardziej niepełnosprawnym niż mógłby być – skazujemy go na niepełnosprawność. Jest to przejawem dyskryminacji, a prawdopodobnie wynika z niewiedzy, powielanych schematów podczas studiów i w praktyce. Argumentuje się, że jedynie w jednostkach kształcenia specjalnego pracuje wielu specjalistów, którzy mogą pomóc tym dzieciom. Zapomina się, że ci specjaliści powinni przyjść do zwykłych przedszkoli i szkół, by poprowadzić terapię z potrzebującymi dziećmi albo dzieci można do nich dowieźć. Zapominają o tym, że dzieci uczą się najbardziej, wzrastając w stymulującym środowisku rówieśników, ucząc się właściwych postaw, nawiązując relacje, stawiając czoła wyzwaniom. Zapomina się, że obecność dzieci z wyzwaniami rozwojowymi, m.in. z zD jest również korzyścią dla społeczności przedszkoli i szkół, zajęć pozalekcyjnych - ponieważ zdrowe otoczenie również uczy się właściwych postaw życiowych, które będą procentowały w życiu osobistym, rodzinnym, społecznym i zawodowym. Przykład: gdy Jaś (mój syn) otrzymał jako jedno z 5-ciorga dzieci ocenę celującą z dyktanda, inne dzieci nagrodziły to brawami i same lepiej przygotowały się do następnego sprawdzianu, uzyskując lepsze oceny.

dr n. med. Katarzyna Dąbek, neonatolog. *Klinika Noworodków z Intensywną Opieką Medyczną, Kliniczny Szpital Wojewódzki Nr 1 im. Fryderyka Chopina w Rzeszowie*: Można też zauważyć, że część rodziców osób z zD (czy osób z innymi niepełnosprawnościami) wykonuje wiele codziennych zadań za tych pacjentów (wiązanie butów, ubieranie, robienie śniadania czy kolacji). Intencją rodziców czy opiekunów jest chęć pomocy, jednak zachowanie takie jest niewłaściwe, ponieważ nie uczy osób z zD samodzielności - nie będą one sobie umiały poradzić w życiu, gdy zabraknie kogoś do pomocy.

mgr Paulina Rutka, psycholog, neurologopeda. *Maltańskie Centrum Pomocy Niepełnosprawnym Dzieciom i Ich Rodzinom w Krakowie*: Pedagodzy oraz instruktorzy zajęć pozalekcyjnych nie są zwykle wyposażeni w podstawowe informacje nt. zD. Przygotowanie kadry placówek ogólnodostępnych na pojawienie się takiego ucznia – dystrybucja informatorów, które rodzic mógłby przedstawić nauczycielowi albo uzyskanie wsparcia w poradni psychologiczno-pedagogicznej i pomoc w adaptacji dziecka w nowych warunkach, to szansa na zwiększenie uczestnictwa osób z zD w aktywnościach zgodnych z ich zainteresowaniami.

Osoby z zespołem Downa, ze względu na swoją historię medyczną, poziom opieki i stymulacji, ale też własne talenty i trudności, mogą funkcjonować na bardzo zróżnicowanym poziomie. Istotne jest podążanie za dzieckiem, stawianie wyzwań w strefie jego najbliższego rozwoju i dostrzeganie umiejętności, które nie są zakłócone. Inne potrzeby mają osoby niewerbalne, z niepełnosprawnością sprzężoną, inne – dzieci z łatwości komunikujące się z otoczeniem. „Odczarowania” potrzebuje postrzeganie działalności placówek specjalnych czy wprowadzanie u osób z trisomią alternatywnych i wspomagających metod komunikacji (AAC).

Część podopiecznych z trisomią 21 będzie kształcić się w szkołach integracyjnych oraz masowych. W placówkach integracyjnych uczniom o specjalnych potrzebach edukacyjnych pomaga nauczyciel wspierający (z wykształcenia pedagog specjalny). Zwykle nauczyciele tego drugiego typu szkół nie są specjalnie przygotowani do pracy z dziećmi z wyzwaniami; podobnie instruktorzy dodatkowych zajęć pozalekcyjnych. Istotne wydaje się przygotowanie kadry placówek ogólnodostępnych na pojawienie się takiego

ucznia, np. przez **opracowanie i dystrybucję informatorów, które dotyczyłyby funkcjonowania ucznia z trisomią**, a które rodzic mógłby przedstawić wcześniej pedagogom. Inny sposób to uzyskanie wsparcia w poradni psychologiczno-pedagogicznej czy stowarzyszeniu i **pomoc w adaptacji** dziecka lub dorosłego z zD **w nowych warunkach**. Warto informować rodziców, że w oddziałach ogólnodostępnych, m.in. dla osób z niepełnosprawnością sprzężoną, zatrudnia się osobę wspierającą. W przypadku innych niepełnosprawności, taką osobę zatrudnić można za zgodą organu prowadzącego⁵⁴.

Dr n. med. Jolanta Uchman, lekarz pediatra. Fundacja Laboratorium Marzeń z Poznania: Należy podkreślić olbrzymią dostępność różnego rodzaju pomocy dydaktycznych stymulujących określone funkcje od zapinania guzików po tworzenie skomplikowanych układów. Warto byłoby zaproponować rodzicom, zwłaszcza tym, którzy mają utrudniony dostęp do specjalistów, możliwość stymulacji czy to za pomocą gotowych rozwiązań, czy też zrobionych samodzielnie (olbrzymie pole do popisu dla osób kreatywnych, studentów Akademii Sztuk Pięknych, pedagogów we współpracy z terapeutami), co zapewniłoby stałą stymulację i zwiększenie wykorzystania potencjału osób z zespołem Downa.

Tworzenie warsztatów terapii zajęciowej, lokalnych sklepów z rękodziełem np. przy udziale parafii, organizacji pozarządowych (np. aukcje) jest szansą na prowadzenie edukacji pozaszkolnej.

Prof. dr hab. n. med. Barbara Mroczko, Zakład Diagnostyki Chorób Neurozwyrodnieniowych, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku: Bardzo ważną kwestią jest pomoc dzieciom z trisomią 21 w dostępie do edukacji. Chodzi

⁵⁴ Podstawa prawna: par. 7 Rozporządzenia Ministra Edukacji Narodowej z dn. 9 sierpnia 2017 r. w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym (Dz. U. 2017 poz. 1578).

tu o stworzenie możliwości nauki w szkołach publicznych z innymi dziećmi, o wsparcie działań mających na celu ujawnienie potencjału osób z T21, które wzrastając w środowisku rówieśników będą mogły ujawnić swój potencjał. Rodzice powinni mieć wsparcie ze strony nauczycieli, a zwłaszcza Ministerstwa Edukacji w takich działaniach. Bardzo ważne są spostrzeżenia dr Miłosławy Zowczak-Drabarczyk, że „nie docenia się ludzi z zD hamując ich rozwój przez przedwczesne kierowanie ich do szkół specjalnych”. Przykłady osób z zD, które osiągnęły np. zawodowe lub innego typu sukcesy, powinny być przedstawiane i nagłaśniane w mediach, aby udowodnić, że odpowiednia opieka psychologiczna, lekarska i edukacyjna pozwala osobom z zD wspiać się na szczyty, które do niedawna nie były w ich zasięgu. Korzystając ze zdobyczy nauki, jesteśmy w stanie dodać tym osobom skrzydeł, a nie podcinać już istniejące. Chodzi tu o kompleksową opiekę osób z zD od momentu postawienia rozpoznania i zdiagnozowania choroby. Plastyczność układu nerwowego jest ogromna. Starajmy się to wykorzystać. Każdy dzień jest ważny.

Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka, Katedra Nauk Społecznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Ważna w raporcie jest struktura wiekowa osób z zespołem Downa, bo można przewidzieć, jakie potrzeby będą w przyszłości. Należy także zwrócić uwagę na wczesne zmiany degeneracyjne, wczesne oznaki choroby Alzheimer'a, które wcześniej pojawiają się w zespole Downa, a to jest ogromny problem, przed którym stoi wiele rodzin wychowujących dzieci z zespołem Downa.

Mgr Andrzej Suchcicki, Stowarzyszenie Bardziej Kochani, Warszawa: Padają słowa dyskryminacja, hamowanie rozwoju, odbieranie szans... Oczywiście trafiają się genialne osoby z zespołem Downa. Jest znany wszystkim Pablo Pineda, który ukończył dwa fakultety, Ania Zaremba, która kończy (albo już skończyła studia w Krakowie), rozmawiałem też i to całkiem niedawno, z mamą mężczyzny z zespołem Downa, który spokojnie studiuje na politechnice, a o dodatkowym chromosomie dawno zapomniał. Można długo karmić swoją rodzicielską wyobraźnię podobnymi opowieściami...

Być może celowana interwencja farmakologiczna przyniesie rewelacyjne rezultaty, być może rehabilitacyjne szaleństwa przyniosą fantastyczne efekty, ale do tej pory jest tak, że u znakomitej większości osób z zespołem Downa stwierdza

się upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym. A - jak powiedział kiedyś, nieżyjący już, niestety, znakomity pedagog, ojciec niepełnosprawnego intelektualnie syna, Krzysztof Lausch – takie osoby są „nieintegrowalne”. Rzeczywiście, osoby upośledzone umysłowo najlepiej czują się w gronie podobnych sobie. Nie niepełnosprawnych w ogóle, tylko właśnie w gronie innych upośledzonych. I nie pomoże tu nawet zaklinanie rzeczywistości zmienianiem terminologii i nazewnictwa.

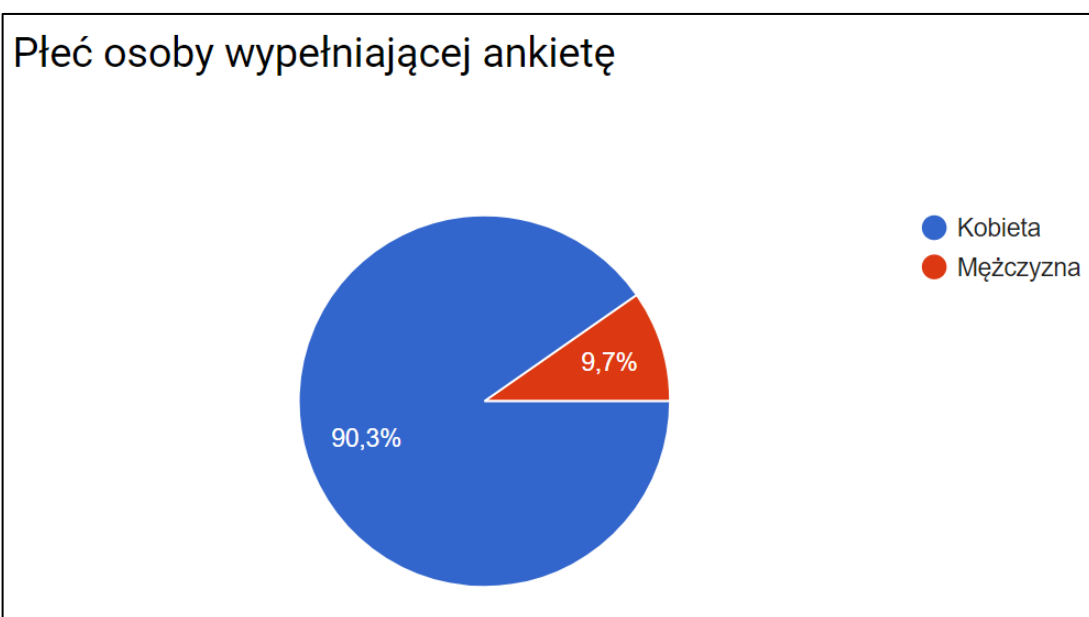
Czy chcemy czy nie, relacje międzyludzkie opierają się na relacjach wymiany. Ktoś ma coś, co jest dla nas ważne, my – coś ważne dla innych. Tak rodzą się znajomości, przyjaźnie, sympatie. Niestety, nasze dzieci mają niewiele do zaoferowania swoim „zdrowym” rówieśnikom. O ile w przedszkolu i w pierwszych klasach podstawówki mogą być tolerowane, to później stają się męczące i bardzo mało atrakcyjne – ani nie pograsz, ani nie pogadasz, ani się nie pośmiejesz. Może i nauczą się więcej (może), ale wokół nich będzie pustka, żadnych kolegów i żadnych przyjaciół.

Jeśli już używamy sformułowań w stylu „holistyczne”, to patrzmy też holistycznie na proces edukacji, ewentualnej pracy, miejsca w społeczeństwie i jakości życia. Bardzo chciałbym zobaczyć, jak osiągnięcia różnych dziedzin nauki dodają osobom z zespołem Downa skrzydeł. Może uda mi się doczekać. Do tej pory, niestety, miałem raczej do czynienia z pomyłkami pożądanego z rzeczywistym.

Problem 14. Brak aktywności zawodowej i bariery w rozwoju zawodowym opiekunów osób z zD

Do opracowania problemu nr 14 wykorzystano odpowiedzi przesłane na 4 pytania ankietowe⁵⁵.

Wyniki: Większość uczestników badania to kobiety.



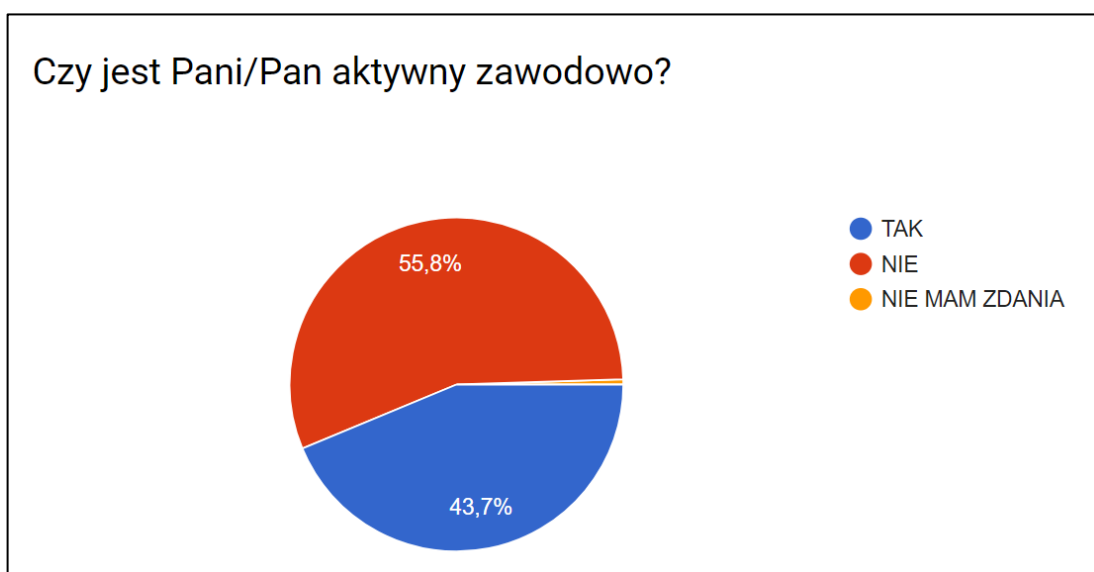
Ryc. 24. Wykres przedstawiający płeć respondentów. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

⁵⁵ • *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny?* Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

- *Płeć osoby wypełniającej ankietę.* Możliwe odpowiedzi: kobieta, mężczyzna.
- *Czy jest Pani/Pan aktywny zawodowo?* Możliwe odpowiedzi: TAK, NIE, NIE MAM ZDANIA.
- *Czy dziecko/podopieczny wychowuje się w rodzinie, gdzie rodzic jest:* Możliwe odpowiedzi: w związku małżeńskim, w tzw. związku nieformalnym, samotnym rodzicem.

Rodzice wielokrotnie podawali informację, że to właśnie matki najczęściej przejmują rolę osoby koordynującej w rodzinie opiekę nad podopiecznym z zespołem Downa. Potwierdzają to dane przesłane przez respondentów - wśród uczestników badania niecałe 10% to mężczyźni (38/392 respondentów).

Respondenci w pytaniach otwartych zgłaszali częstsze zjawisko podejmowania w rodzinach z podopiecznym zD pracy zawodowej przez mężczyzn, jednak aż prawie 44% ankietowanych deklaruje się jako osoby aktywne zawodowo.



Ryc. 25. Wykres przedstawiający aktywność zawodową respondentów. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

W kilkunastu przypadkach respondentki zgłaszały potrzebę rozwoju zawodowego lub znalezienia pracy, która pozwoliłaby im na jednoczesną opiekę nad dzieckiem z zD. Zwracano uwagę, że dla wielu, także niepracujących etatowo matek, z powodu dużych potrzeb finansowych rodziny wychowującej dziecko z zD, każda możliwość uzyskania dodatkowych dochodów byłaby bardzo pożądana. Część matek, które przed urodzeniem dziecka z zD były wybitnymi specjalistami w swoich zawodach, zgłaszała chęć lub konieczność rezygnacji z pracy, aby mogła zająć się jak najlepiej dzieckiem z zD i rodziną. Jest także grupa matek, która głównie z powodów finansowych i dużych potrzeb w zakresie

finansowania rehabilitacji i leczenia dziecka z zD, zdecydowała, że podejmuje pracę zawodową, pomimo chęci pozostania z dzieckiem w domu.

Najtrudniejszą sytuację materialną i zawodową deklarują bezrobotne, samotne matki małych dzieci, które nie mają możliwości posłania dziecka z zD do żłobka, a nie mogą pozwolić sobie finansowo na zapewnienie opieki do dziecka, aby same mogły podjąć pracę zawodową.

Uczestników badania zapytano także o ich stan cywilny, po to, aby sprawdzić, w jakich rodzinach wychowywane są ich dzieci z zespołem Downa. W tym przypadku na tle społeczeństwa rodziny te wypadają jako bardzo stabilne. Ponad 92% dzieci respondentów wychowuje się w pełnych rodzinach.



Ryc. 26. Wykres przedstawiający wyniki badania relacji rodziców opiekunów dzieci z zD. Wykres sporządzony automatycznie przez oprogramowanie firmy Google, obsługujące formularze ankiet.

85,7% dzieci z zD w badanej grupie (odpowiedzi na to pytanie udzieliło 391 osób) wychowuje się w związkach małżeńskich, 6,6% to związki nieformalne rodziców, tzw. partnerskie, natomiast 7,7% respondentów jest samotnymi rodzicami. Należy jednak podkreślić, że ponad 70% w tej grupie to dzieci młodsze, do 10. roku życia.

W kilku przypadkach uczestniczki badania zwracały uwagę na zbyt małe (ich zdaniem) zaangażowanie mężów i partnerów życiowych w proces edukacji i rehabilitacji ich podopiecznych z trisomią 21 i wyrażały pragnienie większego angażowania mężczyzn w wychowanie dziecka z zD. Kilka osób sygnalizowało brak skutecznego, refundowanego systemu wsparcia odciążającego i wytchnieniowego⁵⁶ dla rodzin – co w kontekście wyników dotyczących poziomu zmęczenia życiowego rodziców dziecka z zD (6,6/10), wydaje się być wysoce uzasadnione i bardzo potrzebne.

Komentarz autorów badania:

Na podstawie wyników badania można stwierdzić, że **w badanej grupie, w wielu przypadkach dziecko z zespołem Downa cementuje i stabilizuje związek rodziców**, którzy wspólnie zmagają się z trudnościami i przeciwnościami w wychowaniu dziecka z zD. Dzieci z trisomią 21 wychowują się przeważnie w stabilnych relacjach rodzicielskich, najczęściej małżeńskich. Być może taka sytuacja również wpływa pozytywnie na wysokie poczucie szczęścia i satysfakcji życiowej u ankietowanych rodziców.

Tymczasem, zgodnie z danymi GUS z 2014⁵⁷ roku aż 22% rodzin w Polsce to rodziny niepełne, a fakt opuszczenia rodziny przez ojca z powodu niepełnosprawności dziecka jest coraz częstszy. Pozytywnym zjawiskiem jest fakt, że tylko 7,7% ankietowanych rodzin wychowujących dzieci z trisomią 21 w Polsce to rodziny niepełne. Należy także podkreślić, że kiedy zgodnie z danymi Eurostatu, 1/10 dzieci wychowuje się w Polsce w związkach partnerskich, w ankietowanych rodzinach wychowujących dziecko z zD odsetek ten jest niższy i wynosi 6,6%, zjawisko to dotyczyło 26 z 391 ankietowanych w tym przypadku rodzin. Powyższe wyniki są w ocenie autorów raportu bardzo interesujące, wymagają jednak będą dalszych, pogłębionych badań w przyszłości.

⁵⁶ Tzw. „opieka wytchnieniowa”.

⁵⁷ Dane GUS – Gospodarstwa domowe i rodziny, charakterystyka demograficzna, wyd. 2014

Bez wątpienia kwestia aktywności zawodowej niepracujących rodziców dzieci z zD, którzy wyrażają taką potrzebę jest sprawą bardzo ważną. Konieczność opieki nad dzieckiem (szczególnie w przypadku samotnych, niezamożnych rodziców lub tych, którzy pragną rozwijać się zawodowo), powinna skłaniać do poszukiwania nowych rozwiązań opieki dla osób z zespołem Downa, dzięki którym rodzice dzieci z trisomią 21 w przypadku wyrażenia takiej chęci mogliby być aktywni zawodowo i nie musieliby się martwić o dziecko w czasie, kiedy pracują.

Problem 15. Brak jednego, scentralizowanego systemu wymiany informacji dla osób wychowujących podopiecznych z zD

Do opracowania problemu nr 15 wykorzystano odpowiedź przesłaną na 1 pytanie ankietowe⁵⁸.

Wyniki: Kolejnym poważnym, zgłaszanym przez kilkudziesięciu respondentów problemem jest brak dostępu rodzin do aktualnych informacji na temat wciąż pojawiających się nowych metod terapeutycznych i rehabilitacyjnych oraz nowych wskazań w zakresie interwencji farmakologicznej.

Komentarz autorów badania:

Zdaniem rodziców w Polsce brakuje przygotowanej przez profesjonalistów informacji na temat suplementacji, brakuje też szkoleń w tym zakresie dla lekarzy rodzinnych i specjalistów opiekujących się pacjentami. Być może zasadne byłoby zaproponowanie szkoleń w ramach programów specjalizacyjnych, a także szkolenia podyplomowego w formie kursów i warsztatów dla lekarzy. Potrzebne jest opracowanie algorytmów postępowania w tym zakresie, które będą wychodzić naprzeciw oczekiwaniom zarówno lekarzy rodzinnych, jak i specjalistów z innych dziedzin oraz rodziców. Być może należałoby w tym celu opracować publikację w formie podręcznika, zawierającego informacje na temat suplementacji i wskazań żywieniowych w przypadku różnych grup wiekowych pacjentów z zespołem Downa.

Jak podkreślają respondenci, obecnie, wymiana informacji wśród rodzin z dzieckiem z zD zachodzi głównie poprzez organizacje i stowarzyszenia oraz prowadzone z zaangażowaniem, w formie wolontariatu rodziców, strony internetowe, fora dyskusyjne oraz profile na Facebooku. Brakuje jednak koordynacji przepływu tych informacji. Być może Newsletter Bioetyczny

⁵⁸ • *Miejsce na dodatkowe uwagi i Państwa opinie – jakie jeszcze problemy dotyczą osoby z zespołem Downa i ich rodziny?* Pytanie otwarte, respondenci mogli wpisywać dowolne przykłady czy informacje.

wysyłany przez Poradnię Bioetyczną, mógłby w jakiejś części wspomagać system pozyskiwania informacji przez rodziców dzieci z zD.

Rodzice z całej Polski zgłaszają także brak dostępu do informacji o metodach pomocy i terapii, szczególnie w pierwszych latach dziecka. Jak wspomniano wcześniej, tego typu publikacje są dostępne w formie drukowanej, a także elektronicznej na stronach internetowych stowarzyszeń, między innymi stowarzyszenia „Bardziej Kochani”. Niestety, wielu rodziców nie wie o możliwości bezpłatnego pobrania tych profesjonalnie przygotowanych materiałów drogą elektroniczną. Informacja o możliwości bezpłatnego dostępu do tych cennych poradników powinna dotrzeć skutecznie również do pracowników służby zdrowia – szczególnie pracowników oddziałów położniczych, neonatologicznych i lekarzy rodzinnych, którzy byłiby najskuteczniejszym kanałem rozpowszechniania informacji o tych materiałach.

W ocenie konsultantów raportu istnieje również ogromna potrzeba stworzenia jednolitej, dystrybuowanej w całym kraju ulotki informacyjnej dla rodziców.

Uwagi komentatorów raportu:

Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka, Katedra Nauk Społecznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu: Zdecydowanie uważam, że rodzice dziecka z zespołem Downa po narodzeniu się dziecka (albo już w trakcie ciąży, kiedy trisomia 21 zostaje zdiagnozowana) powinni otrzymywać „poradnik”, podobnie jak to jest opracowane w przypadku dzieci z rozszczepem podniebienia: wiadomo, co i kiedy. Przy refundacji wielu procedur przez NFZ byłoby to uzasadnione i niezwykle pożyteczne.



"Ludzie z zespołem Downa mogą zrobić wszystko, po prostu robią to we własnym tempie. Dajcie im szansę, a odwdzięczą się Wam ponad wszelkie oczekiwanie."

- Madeline Stuart, modelka z zespołem Downa. Australia

Podsumowanie wyników badań

Zebrane dane – zarówno ilościowe jak i jakościowe - pozwalają na bliższe poznanie aktualnych trosk i problemów, z jakimi zmagają się rodziny wychowujące podopiecznych z zD i stały się podstawą ich zasygnalizowania przez autorów niniejszego opracowania. Zgłaszane przez rodziców problemy i troski zostały opisane w 15 sekcjach raportu.

Na podstawie przedstawionych w raporcie wyników badań oraz informacji uzyskanych od rodziców można ocenić, że rodziny wychowujące osoby z zespołem Downa czują się często „pozostawione samym sobie”, borykają się też z szeregiem szczególnych problemów, między innymi: chorobami dzieci, zaburzeniami snu, metabolizmu, problemami stomatologicznymi, neurologicznymi, rozwojowymi, wysokimi, nierefundowanymi kosztami opieki, słabym dostępem do specjalistycznych placówek oświatowych oraz zajęć pozalekcyjnych, barierami w podejmowaniu pracy i rozwoju zawodowym rodziców, brakiem wystarczającej wiedzy ze strony personelu medycznego, niezaspokojoną potrzebą wyspecjalizowanego wsparcia duchowego i psychologicznego, brakiem skoordynowanego, wielodyscyplinarnego systemu opieki oraz dyskryminacją.

Uczestnicy badania mocno odczuwają życiowe zmęczenie, średnio jest to 6,6/10, rodziny zgłaszają więc potrzebę zapewnienia im bezpłatnej pomocy odpoczynkowej i 'wytchnieniowej' oraz refundowanych, zorganizowanych form wypoczynku.

Kolejnym problemem jest brak dostępu do informacji na temat wciąż pojawiających się nowych metod terapeutycznych i rehabilitacyjnych. Wymiana informacji zachodzi głównie poprzez organizacje i stowarzyszenia oraz prowadzone z wielkim zaangażowaniem przez rodziców strony internetowe. Rodziny szczególnie mocno odczuwają brak wystarczającego wsparcia ze strony placówek edukacyjnych, opieki medycznej oraz władz samorządowych. Pomimo wyżej wymienionych trosk i problemów oraz zgłaszanego często przemęczenia, ankietowani mają wysokie poczucie szczęścia i satysfakcji życiowej (średnio 7,3/10) i w zdecydowanej większości uważają, że dziecko z zespołem Downa pozwala w pełni rozwinąć ich człowieczeństwo.

Zakończenie

Autorzy raportu pragną wyrazić podziękowanie wszystkim osobom, które poświęciły swój czas i pomagały w przygotowaniu i przeprowadzeniu badań ankietowych oraz wzięły udział w wywiadach pogłębionych. Szczególne podziękowanie składamy prawie 400 rodzicom dzieci z trisomią 21, z całej Polski, którzy zaufali nam i zgodzili się wziąć udział w badaniu. Bez udziału tych osób oraz bez poświęconego przez nie czasu na wypełnienie ankiet czy wzięcie udziału w rozmowach i wywiadach pogłębionych, powstanie tego raportu byłoby niemożliwe. Bez wątpienia uzyskane przez autorów wyniki oraz obserwacje wymagają dalszych, pogłębionych badań w przyszłości, jednak już na tym etapie autorzy i komentatorzy niniejszego raportu mają nadzieję, że przyczyni się on do poprawy zdrowia i jakości życia osób z zespołem Downa i ich rodzin. Autorzy **wyrażają także pragnienie, aby społeczność polska i międzynarodowa odkryła** wartość i godność każdego człowieka, w tym osób z zespołem Downa, a także aby **Państwo Polskie mogło stać się przykładem dla społeczności międzynarodowej w tym zakresie**, również poprzez nowe, aktualne i potrzebne działania na rzecz osób z trisomią 21 i ich rodzin.

Podsumowując wyniki raportu, autorzy chcieliby także oddać głos osobom z zespołem Downa. Jak podkreślił w swoim przemówieniu do amerykańskich kongresmenów wypowiadający się w imieniu grupy osób z zD amerykański aktor z trisomią 21, Frank Stephens, osoby z zD pragną, aby społeczeństwo zaczęło postrzegać ich jako osoby posiadające pełnię godności. Zwracał on uwagę, że trisomia 21 może stać się dla społeczności ludzkiej również medycznym darem ofiarowanym przez osoby z dodatkowym, 21 chromosomem – wspierając badania nad chorobą Alzheimera i całym spektrum innych zaburzeń⁵⁹. Frank Stephens jest przekonany, że dzięki badaniom prowadzonym na chorych z zD

"Niech naszym celem będzie uwolnienie się od Alzheimera, a nie zespołu Downa"

- Frank Stephens,
aktor z zD,
USA

⁵⁹ Starzeniu, neurodegeneracji, przewlekłym zapaleniu, stresie oksydacyjnym, autyzmie.

stanie się możliwe opracowanie nowych metod leczenia wielu poważnych chorób, które dotyczą coraz częściej nasze społeczeństwo^{60,61}.

Osoby z zespołem Downa funkcjonują na zróżnicowanym poziomie, jednak **podstawowe znaczenie dla kształtowania ich osobowości i rozwoju indywidualnego i społecznego ma rodzina**. W wywiadzie telewizyjnym na temat znaczenia wsparcia ze strony rodziny Natalia Suchcicka z trisomią 21 mówi o otrzymywanym od rodziców niezwykle ważnym wsparciu, które buduje jej pewność siebie i wiarę we własną wartość⁶². Również inne osoby z zD podkreślają pozytywną rolę otoczenia rodzinnego w kształtowaniu ich człowieczeństwa, poczucia godności i rozwoju osobistym⁶³. Każda bowiem osoba z trisomią 21 rozwija się tym lepiej, i to bez względu na jej predyspozycje intelektualne czy fizyczne, im większe jest zaangażowanie najbliższej rodziny w jej rozwój, rehabilitację i edukację. Rodziny te nie mogą być jednak pozostawione przez polski system opieki medycznej i socjalnej bez odpowiedniego wsparcia. System opieki nad rodzinami osób z zD w Polsce powinien być wciąż optymalizowany i wzmacniany, stając się jak najbardziej przyjaznym dla rodziców dzieci z zD. Oferowana rodzinom pomoc powinna uwzględniać aktualne potrzeby rodziców wychowujących osoby z trisomią 21 na terenie Polski.

Autorzy i komentatorzy raportu mają nadzieję, że niniejsze opracowanie zawierające zarówno opinie rodziców, jak i komentarze specjalistów na

⁶⁰ Por. Frank Stephens, przemówienie przed Komisją Senatorów Stanów Zjednoczonych: <https://www.youtube.com/watch?v=zx9WRLbenWc>.

⁶¹ Autorzy i komentatorzy pragną podkreślić, że aspekt badań nad zespołem Downa zaakcentowany przez F. Stephensa może zostać zaproponowany wyłącznie przez osoby z trisomią 21. Odmienność genetyczna tych osób nie może być postrzegana przez całe społeczeństwo jako korzyść medyczna sama w sobie. Społeczeństwo nie może się zgodzić na traktowanie osoby z zD jako wyłącznie modelu medycznego – takie podejście, kładące akcent na aspekt korzyści, byłoby ze strony społeczeństwa wyłącznie przedmiotowe: służyłoby rozwojowi medycyny, ale nie upowszechnianiu szacunku do człowieka jako osoby. Dlatego ważne jest, aby przede wszystkim podkreślać unikalną wartość i godność każdej osoby, również obciążonej wadą zD.

⁶² „Cud miłości. Wzruszające świadectwo ojca”, wywiad z Natalią Suchcicką i Andrzejem Suchcickim - https://www.youtube.com/watch?v=zeNzgYV_hwk

⁶³ Mój ekstra chromosom i ja – Focus TV, film dokumentalny. Reż. C. Steel: <https://www.youtube.com/watch?v=a5CIScF4Hnc>

temat aktualnych problemów i trosk rodzin dzieci zD w Polsce, stanie się zaproszeniem do ogólnonarodowej debaty na temat godności osób z trisomią 21 oraz podnoszenia jakości ich życia. Liczymy, że dyskusja ta pozwoli na opracowanie nowych, efektywnych form wsparcia dla rodzin wychowujących osobę z zespołem Downa w naszym kraju.

Informacje kontaktowe



Ks. dr hab. prof. UPJPII Andrzej Muszala

Dyrektor Międzywydziałowego Instytutu Bioetyki
Papieski Uniwersytet Jana Pawła II w Krakowie

Tel.: +48 123504726

e-mail: muszalan@wp.pl



Ks. prof. dr hab. Tadeusz Biesaga SDB

Kierownik Katedry Bioetyki na Wydziale Filozoficznym
Uniwersytetu Papieskiego Jana Pawła II w Krakowie

e-mail: tadeusz.biesaga@upjp2.edu.pl

www.biesaga.info



Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska

Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej
Uniwersytet Medyczny w Poznaniu
Przewodnicząca Zespołu Polskiego Rejestru
Wrodzonych Wad Rozwojowych

e-mail: alatos@ump.edu.pl

www.rejestrwad.pl



Dr hab. med. prof. nadzw. Robert Śmigiel

Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
Przewodniczący Zarządu Fundacji L'Arche Polska
Przewodniczący Zarządu Stowarzyszenia Na Rzecz Dzieci z
Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin

e-mail: robert.smigiel@umed.wroc.pl

www.larche.org.pl

www.wspolnie.org



Prof. dr hab. n. med. Ewa Stachowska

Kierownik Zakładu Biochemii i Żywienia Człowieka
Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

e-mail: ewa.stachowska@pum.edu.pl



Dr hab. prof. UJ Wojciech Branicki

Kierownik Ośrodka Genomiki i Nutrigenomiki
Małopolskie Centrum Biotechnologii UJ w Krakowie

Tel.: +48 12 664 61 11

e-mail: wojciech.branicki@uj.edu.pl



Dr med. Miłostawa Zowczak-Drabarczyk

Zakład Biochemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej
Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

e-mail: mzowczakdrabarczyk@ump.edu.pl



Prof. dr hab. n. med. Barbara Mroczko

Kierownik Zakładu Diagnostyki Chorób Neurozwyrodnieniowych
Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

Tel.: +48 85 686 51 68

e-mail: mroczko@umb.edu.pl



Dr hab. med. prof. UMK Małgorzata Krajnik

Kierownik Katedry i Zakładu Opieki Paliatywnej,
Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu
Collegium Medicum w Bydgoszczy
Prezes Polskiego Towarzystwa Opieki Duchowej w Medycynie

Tel.: +48 52 585 34 61

e-mail: malgorzata.krajnik@wp.pl



Mgr Paulina Rutka

Maltańskie Centrum Pomocy Niepełnosprawnym Dzieciom
i Ich Rodzinom w Krakowie

e-mail: paulina.rutka@gmail.com



Dr hab. n. med. prof. UWM Joanna Wojtkiewicz

Kierownik Katedry Patofizjologii, Wydział Lekarski
Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

e-mail: joanna.wojtkiewicz@uwm.edu.pl



Mgr Jakub Bałtroszewicz

Sekretarz Generalny Europejskiej Federacji dla Życia i Godności
Człowieka "One of Us"

e-mail: eio.jedenznas@gmail.com

www.jedenznas.pl



Dr n. med. Katarzyna Dąbek

Klinika Noworodków z Intensywną Opieką Medyczną,
Kliniczny Szpital Wojewódzki nr 1 im. F. Chopina w Rzeszowie

Tel.: +48 17 86 66 432

e-mail: kasiadabek@o2.pl



Dr n. zdr. Roksana Malak

Katedra Reumatologii i Rehabilitacji
Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

e-mail: rmalak@ump.edu.pl



Lek. med. Elżbieta Menes-Idzikowska

Kierownik Rejestracji Badań Klinicznych i Produktów Leczniczych
Monitorowanie Działań Niepożądanych Leków

Macron sp. z o.o. w Poznaniu

e-mail: e.idzikowska@macron.pl



Mgr Katarzyna Wójcik

Chrześcijańskie Stowarzyszenie Osób Niepełnosprawnych,
Ich Rodzin i Przyjaciół "Ognisko" w Krakowie

e-mail: kasiawoojick@gmail.com



Dr n. med. Maja Matthews-Kozanecka

Katedra Nauk Społecznych
Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

Tel. +48 603982087

e-mail: pszczolka-maja@o2.pl



Dr n. med. Jolanta Uchman

Prezes Fundacji Laboratorium Marzeń w Poznaniu

Tel. +48 604253833

e-mail: biuro@laboratoriummarzen.pl



Mgr Justyna Gajos

Koordinator Poradni Bioetycznej w Krakowie

Tel. +48 124286030 (wew. 922)

e-mail: poradnia.bioetyczna@upjp2.edu.pl