

Percepcija majki djece s rijetkim bolestima o kvaliteti podrške sustava djeci i obiteljima

Glavina, Karmen

Master's thesis / Diplomski rad

2023

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, Faculty of Education and Rehabilitation Sciences / Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:240413>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-07-18**



Repository / Repozitorij:

[Faculty of Education and Rehabilitation Sciences - Digital Repository](#)



Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Percepcija majki djece s rijetkim bolestima o kvaliteti podrške sustava
djeci i obiteljima

Karmen Glavina

Zagreb, rujan 2023.

Sveučilište u Zagrebu
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Percepcija majki djece s rijetkim bolestima o kvaliteti podrške sustava
djeci i obiteljima

Ime i prezime studentice:

Karmen Glavina

Ime i prezime mentorice:

Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

Zagreb, rujan 2023.

Izjava o autorstvu rada

Potvrđujem da sam osobno napisala rad „*Percepcija majki djece s rijetkim bolestima o kvaliteti podrške sustava djece i obiteljima*“ i da sam njegova autorica.

Svi dijelovi rada, nalazi ili ideje koje su u radu citirane ili se temelje na drugim izvorima jasno su označeni kao takvi te su adekvatno navedeni u popisu literature.

Ime i prezime: Karmen Glavina

Mjesto i datum: Zagreb, 12. rujan 2023.

Zahvala

Zahvaljujem dječaku koji je ostavio neizbrisiv trag na mom akademskom putovanju te mi osvijestio kako je učenje dvosmjernan proces iz kojeg obje strane na koncu izlaze bogatije.

Naslov rada: Percepcija majki djece s rijetkim bolestima o kvaliteti podrške sustava djeci i obiteljima

Ime i prezime studentice: Karmen Glavina

Ime i prezime mentorice: Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

Program/modul: Edukacijska rehabilitacija/Rehabilitacija, sofrologija, kreativne i art/ekspresivne terapije

Sažetak

U Republici Hrvatskoj kao i u ostalim članicama Europske unije rijetke bolesti su one koje obuhvaćaju manje od 5 na 10.000 (1:2.000) osoba. Iako raznolike, rijetke bolesti imaju neke zajedničke karakteristike koje uključuju nedostatak znanstvenog znanja o njihovoj bolesti, nedostatak pristupa ispravnim dijagnozama, kašnjenje u dijagnosticiranju, nedostatak odgovarajuće multidisciplinarnе zdravstvene skrbi, nedostatak kvalitetnih informacija i podrške u trenutku postavljanja dijagnoze, neopravdane društvene posljedice, nejednakosti i poteškoće u pristupu liječenju, rehabilitaciji i njezi, nezadovoljstvo i gubitak povjerenja u medicinske i socijalne usluge i odbijanje od strane zdravstvenih radnika.

U radu je prikazano kvalitativno istraživanje čiji je cilj bio opisati karakteristike kliničke slike i funkcioniranje djeteta s Cornelia de Lange sindromom te djeteta s Arthrogryposis multiplex congenita te saznati o iskustvima podrške iz sustava zdravstva i socijalne skrbi iz perspektive roditelja. Istraživanje se provodilo putem polustrukturiranog intervjua sa dvije majke djece s rijetkim bolestima.

Dobiveni nalazi ukazuju na potrebu za dodatnom edukacijom djelatnika iz sustava zdravstva i socijalne skrbi o rijetkim bolestima. U području komunikacije i odnosa zdravstvenih djelatnika i djelatnika sustava socijalne skrbi s majkama djece oboljele od rijetkih bolesti istaknula se potreba za suradnjom. Zdravstveni djelatnici i djelatnici sustava socijalne skrbi trebaju razviti empatiju i osjetljivost prema izazovima s kojima se suočavaju oboljeli od rijetkih bolesti i njihove obitelji te izgraditi povjerenje otvorenom komunikacijom, osluškivanjem i uvažavanjem potreba majki.

Ključne riječi: rijetke bolesti, Arthrogryposis multiplex congenita, Cornelia de Lange sindrom, sustav socijalne skrbi, zdravstveni sustav

Title: Mother's perception of children with rare diseases about the quality of the support system for children and families

Student: Karmen Glavina

Mentor: : Izv. prof. dr. sc. Renata Pinjatela

Program/module: Educational rehabilitation/Rehabilitation, Sophrology, Creative and Art/Expressive Therapies

Abstract

In the Republic of Croatia, as well as in other members of the European Union, rare diseases are those that affect less than 5 per 10.000 (1:2.000) persons. Although diverse, rare diseases have some common characteristics that include lack of scientific knowledge about their diseases, lack of access to correct diagnoses, delay in diagnosis, lack of appropriate multidisciplinary health care, lack of quality information and support at the time of diagnosis, unjustified social consequences, inequalities and difficulties in access to treatment, rehabilitation and care, dissatisfaction and loss of trust in medical and social services and rejection by health workers.

The paper presents a qualitative research whose goal was to describe the characteristics of the clinical picture and functioning of a child with Cornelia de Lange syndrome and a child with Arthrogyrosis multiplex congenita, and to learn about the experiences of support from the health and social care system from the perspective of the parents. The research was conducted through a semi-structured interview with two mothers of children with rare diseases. In the field of communication and relations between health workers and employees of the social care system should develop empathy and sensitivity towards the challenges faced by patients with rare diseases and their families, and build a trust through open communication, listening and respect for the mother's needs.

Key words: rare diseases, Arthrogyrosis multiplex congenita, Cornelia de Lange, social care system, health care system

SADRŽAJ

1. UVOD	1
1.1 Rijetke bolesti	1
1.1.1 Definicija i prevalencija rijetkih bolesti	1
1.1.2 Prepreke u pristupu medicinskim i socijalnim uslugama	2
1.2 Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)	3
1.2.1 Definicija	3
1.2.2 Prevalencija.....	4
1.2.3 Etiologija	4
1.2.4 Klinička slika	6
1.2.5 Postavljanje dijagnoze.....	8
1.2.6 Liječenje	10
1.3 Cornelia De Lange Syndrome (CdLS)	11
1.3.1 Definicija	11
1.3.2 Prevalencija.....	11
1.3.3 Etiologija	12
1.3.4 Klinička slika	12
1.3.5 Postavljanje dijagnoze.....	15
1.3.6 Liječenje	16
1.4 Iskustva podrške obitelji djece s rijetkim bolestima	17
2. PROBLEM ISTRAŽIVANJA	20
2.1 Cilj istraživanja	20
2.2 Istraživačka pitanja	21
3. METODE ISTRAŽIVANJA	22
3.1 Sudionici istraživanja	22
3.2 Metode prikupljanja podataka.....	22
3.3 Način provedbe istraživanja	23
4. KVALITATIVNA ANALIZA PODATAKA	24
4.1 Interpretacija rezultata istraživanja	24
5. ZAKLJUČAK	31
6. LITERATURA	33

1. UVOD

1.1 Rijetke bolesti

1.1.1 Definicija i prevalencija rijetkih bolesti

Iako ne postoji univerzalno prihvaćena definicija rijetkih bolesti, unutar sadašnjeg političkog i zakonodavnog konteksta rijetke bolesti usko su povezane s definicijom koja se temelji na njihovoj prevalenciji (Richter i sur., 2015). Trenutna prevalencija (engl. *point prevalence*) najprikladniji je pokazatelj za rijetke bolesti jer omogućuje mjerenje broja oboljelih od neke bolesti u određenoj točki vremena (Nguengang Wakap i sur., 2019) te omogućuje međunarodnu usporedbu podataka (Richter i sur., 2015).

U Republici Hrvatskoj kao i u ostalim članicama Europske Unije rijetke bolesti su one koje obuhvaćaju manje od 5 na 10.000 (1:2.000) osoba (Ministarstvo zdravstva, 2015). Iako se ovaj broj čini malim, više od 29 milijuna pojedinaca u Europi pogođeno je rijetkom bolešću (EURORDIS, 2009).

Broj rijetkih bolesti stalno raste (trenutne procjene sugeriraju između 5000 do 8000). Jedan od razloga je taj što genetska istraživanja počinju objašnjavati obrasce bolesti koji nisu bili razumljivi ranije (Black, Martineau i Manacorda, 2015). Osim genetskog podrijetla, koji je utvrđen kod 80% rijetkih bolesti, rijetke bolesti mogu biti uzrokovane infekcijama (bakterijskim ili virusnim), alergijama ili izloženosti kemikalijama i radijaciji dok neke rijetke bolesti imaju kombinaciju genetskih i okolišnih utjecaja kao uzrok (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2008).

Posljednja analiza Orphanet baze podataka (Nguengang Wakap i sur.) provedena je 2019. godine te su u toj vremenskoj točki rijetke bolesti pogađale 3,5% – 5,9% svjetske populacije.

Točan broj oboljelih u Republici Hrvatskoj nije poznat. U Nacionalnom programu za rijetke bolesti 2015.-2020. se navodi kako osim nedijagnosticiranih slučajeva, poteškoće u pravovremenom prepoznavanju i praćenju oboljelih od rijetkih bolesti dodatno se povećavaju zbog različitih mjesta i pristupa skrbi oboljelih od rijetkih bolesti (specijalizirani centri, ordinacije opće prakse, klinike i opće bolnice) te zbog nedostatka odgovarajućeg sustava kodiranja i klasifikacije (Ministarstvo zdravstva, 2015).

1.1.2 Prepreke u pristupu medicinskim i socijalnim uslugama

Među brojnim i raznolikim izazovima s kojima se suočavaju oboljeli od rijetkih bolesti i njihove obitelji, prvi i možda najvažniji problem koji im onemogućuje poboljšanje kvalitete života je teškoća u dobivanju konačne dijagnoze (Yan, He, Dong, 2020).

Period između pojave prvih simptoma i postavljanja konačne i ispravne dijagnoze poprilično je dug. Kako Rare Disease UK (2016) navodi u svom istraživanju većina pacijenata konzultira brojne liječnike, prolazi veliki broj različitih pregleda i dobije barem jednu pogrešnu dijagnozu što rezultira neučinkovitim pa čak i štetnim tretmanima, pritom se njihovi simptomi najčešće na početku opisuju kao „psihološki“, a roditelji kao „neurotični“.

Bez točne dijagnoze, osoba s rijetkom bolešću ograničena je u traženju i ostvarivanju odgovarajuće liječničke i socijalne pomoći (EURORDIS, 2009).

Rezultati istraživanja EurordisCare2 provedenog 2006. godine u 17 europskih zemalja, koje se fokusiralo na 8 rijetkih bolesti (Chronova bolest, cistična fibroza, Duchenneova mišićna distrofija, Ehlers-Danlosov sindrom, sindrom fragilnog X, Marfanov sindrom, Prader Willi sindrom, tuberozna skleroza), pokazuju da je približno 25% pacijenata moralo čekati 5-30 godina kako bi dobili ispravnu dijagnozu. Dodatno, 41% pacijenata je tokom svog medicinskog puta dobilo pogrešnu dijagnozu. Posljedice pogrešne dijagnoze uključuju pogoršanje u kliničkom statusu, psihičke posljedice često povezane s medicinskim poricanjem nedijagnosticirane bolesti te u nekim slučajevima smrt (EURORDIS, 2009).

Nadalje, klinička istraživanja i ispitivanja rijetkih bolesti koja doprinose razvoju dijagnostičkih alata, tretmana i lijekova, kao i poboljšanju zdravstvene i socijalne skrbi za oboljele i njihove obitelji, suočavaju se s očiglednim preprekama koje uključuju nisku prevalenciju rijetkih bolesti, heterogenost populacije pacijenata, nedostatak odgovarajućeg sustava kodiranja i klasifikacije, nedostatak ili ograničeno znanje o prirodnoj povijesti bolesti. Osim toga, dodatne prepreke predstavljaju i oskudnost financijskih sredstava te nedostatak znanstvene literature (EURORDIS, 2009).

Jedan od ključnih izazova u skrbi za osobe oboljele od rijetkih bolesti je osiguravanje jednakopravnosti u liječenju, s obzirom na to da se često primjećuje da se zdravstveni resursi uglavnom usmjeravaju prema liječenju češćih bolesti, dok su lijekovi za rijetke bolesti skupi ili čak nedostupni, što ih čini poznatim kao „lijekovi siročadi“ (Ministarstvo zdravstva, 2015).

Također, s obzirom da se broj rijetkih bolesti procjenjuje na između 5000 do 8000, postavlja se pitanje mogu li zdravstveni djelatnici znati za svaku rijetku dijagnozu te ima li smisla učiti o tolikom broju neuobičajenih bolesti (EURORDIS, 2009).

U Republici Hrvatskoj trenutno ne postoje socijalne službe koje su specifično usmjerene na pružanje usluga osobama oboljelim od rijetkih bolesti već svoje potrebe ostvaruju kroz opći sustav socijalne skrbi (Ministarstvo zdravstva, 2015).

Preporuka Vijeća 2009. godine omogućila je okvir za izgradnju velikog dijela infrastrukture na polju rijetkih bolesti uključujući europske referentne mreže (ERN) i nacionalne planove i strategije u 23 zemlje Europe (EURORDIS, 2021).

Europske referentne mreže (ERN-ovi) predstavljaju mreže medicinskih stručnjaka koji rade s rijetkim bolestima te s kompleksnim bolestima širom Europe. Nastali su s namjerom da se na jednom mjestu okupe nedostatne i raspršene ekspertize za rijetke i kompleksne bolesti u Europskoj uniji kako bi se osigurala pravovremena i precizna dijagnoza te odgovarajuća terapijska skrb za pacijente pogođene rijetkim ili kompleksnim bolestima, bez obzira na to gdje žive u Europskoj uniji. Ključni cilj ovih mreža je pružiti jednak pristup specijaliziranoj zdravstvenoj skrbi kako bi se osiguralo da ni jedan pacijent s rijetkom bolešću ne bude zanemaren ili ostavljen bez odgovarajuće skrbi (EURORDIS, 2018). Međutim, u stvarnosti nacionalni planovi su uglavnom zastarjeli ili istekli, ERN-ovi se nisu uredno integrirali u zdravstvene sustave, a primijenjeno zakonodavstvo nije održalo tempo s napredcima u znanosti i tehnologijama (primjerice praćenje i napredne terapije za dojenčad) koji su predstavili nove načine za dijagnosticiranje i pomaganje ljudi koji žive s rijetkom bolešću (EURORDIS, 2021).

1.2 Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)

1.2.1 Definicija

Artrogripoza multiplex congenita (AMC) izraz je koji se koristi za opisivanje skupine kongenitalnih stanja karakteriziranih kontrakturama zglobova koje zahvaćaju dva ili više područja tijela (Hall, 2008). Kao klinička značajka, opisana je u više od 400 specifičnih dijagnoza (Niles, Blaser, Shannon i Chitayat, 2019).

Izraz potječe od grčkih riječi *arthron* (zglob), *gryp* (zakrivljen) i *osis* (stanje) te od latinskih riječi *multiplex* (višestruko) i *congenitus* (prisutan pri rođenju) (Hall, 1985 prema Dahan-Oliel i sur., 2019). Osim ovog naziva, u pregledanoj literaturi naizmjenično se još upotrebljavaju i nazivi artrogripoza te višestruke kongenitalne kontrakture.

Valja naglasiti kako se u prošlosti izraz artrogripoza koristio kao dijagnoza za svako dijete rođeno s višestrukim kongenitalnim kontrakturama. Kako su tijekom vremena postali očiti različiti tipovi višestrukih kontraktura, izvješća u medicinskoj literaturi su počela koristiti taj izraz kao klinički znak ili opću kategoriju poremećaja. To je dovelo do toga da se artrogripoza više ne koristi kao dijagnoza, već kao opisna riječ (Hall, 1995, 2008).

1.2.2 Prevalencija

Populacijske studije provedene u Finskoj, Švedskoj i Kanadi utvrdile su da se višestruke kontrakture zglobova javljaju u rasponu od 1/3300 do 1/5100 živorođene djece (Lowry, Sibbald, Bedard i Hall, 2010).

1.2.3 Etiologija

Vjeruje se da je primarni temeljni mehanizam koji dovodi do kongenitalnih kontraktura zglobova smanjeno kretanje fetusa tijekom razvoja (fetalna akinezija). Zglob sam po sebi može biti normalan, međutim nedostatak pokreta fetusa omogućuje stvaranje viška vezivnog tkiva oko zglobova, što može rezultirati fiksiranjem zgloba i/ili ograničavanjem pokreta zgloba. Smanjeno pokretanje zgloba znači da tetive nisu razvučene do svoje normalne dužine, odnosno kratke su što znači da su normalni zglobni pokreti otežani. Također, ako se zglob ne koristi tijekom vremena površina na kraju kosti unutar zgloba počinje poprimiti drugačiju i spljoštenu konturu s oštrijim rubovima što može dovesti do daljnjih poteškoća s postizanjem cijelog raspona pokreta tog zgloba (Hall, 2008).

Ranija pojava i duže trajanje smanjenih pokreta rezultira težim kontrakturama. Raniji i kraći događaji prvenstveno će utjecati na gornje ekstremitete dok će kasniji događaji prvenstveno

zahvaćati donje ekstremitete. Dugotrajniji događaji utjecat će na više dijelova tijela (Hall, 1997 prema Dahan-Oliel i sur., 2019).

Mogući uzroci fetalne akinezije uključuju miopatske procese, odnosno abnormalnosti mišićne strukture ili funkcije. Kod ovih pojedinaca se mišići ne formiraju na ispravan način ili se pak razvijaju normalno, ali ne funkcioniraju ispravno. U većini slučajeva uzrok ovog nedostatka razvoja mišića ili abnormalnosti u funkciji mišića nije poznat. Neki mogući uzroci uključuju bolesti mišića poput kongenitalne mišićne distrofije, mitohondrijske smetnje poput nedostatka dovoljne količine energije za normalno funkcioniranje mišića te abnormalnosti biokemije mišića. Osim miopatskih procesa među moguće uzroke ubrajaju se i neuropatski procesi. Kod ovih pojedinaca se živci neispravno formiraju, ne sazrijevaju ili nepravilno funkcioniraju. Problem može biti u mozgu, u leđnoj moždini ili u perifernim živcima i njihovoj povezanosti s mišićima. Nadalje, abnormalnosti koje utječu na razvoj vezivnog tkiva također mogu uzrokovati AMC. Tetive, kosti, zglobovi mogu se razviti na način koji ograničava kretanje fetusa. Ograničeno kretanje fetusa također se može pojaviti i zbog ograničenog mjesta u maternici koje može biti uzrokovano višeplođnom trudnoćom, strukturnim abnormalnostima maternice ili nedostatkom normalne količine amnionske tekućine tj. istjecanjem amniona što rezultira manjim prostorom za kretanje. Bolesti majke poput multiple skleroze, dijabetes melitusa i miastenije gravis kao i izloženost majke lijekovima, opojnim sredstvima i okolišnim čimbenicima te poremećaj opskrbe posteljice i/ili fetusa krvlju isto tako su povezane s prisutnošću višestrukih kongenitalnih kontraktura (Hall, 2008.). Od 2015. godine Zika virus postao je najčešći infektivni, a time i okolišni uzrok AMC-a (van der Linden i sur., 2016 prema Dahan-Oliel i sur., 2019).

AMC se u većini slučajeva ne nasljeđuje, međutim genetski uzrok može se identificirati u oko 30% oboljelih te je poznato više od 350 varijanti gena koji uzrokuju različite vrste artrogripoze (Hall i Kiefer, 2016).

Pravilno određivanje načina nasljeđivanja ključno je za genetsko savjetovanje, razumijevanje rizika za potomstvo i planiranje daljeg pristupa medicinske brige. AMC može biti posljedica sporadičnih mutacija jednog gena koji se mogu naslijediti kao autosomno recesivno, autosomno dominantno ili x-vezano svojstvo. Ukoliko je jedan od roditelja zahvaćen autosomno dominantnim tipom artrogripoze, rizik od prijenosa abnormalnog gena s oboljelog roditelja na potomstvo iznosi 50%. Ukoliko se radi o autosomno recesivnom tipu, znači da su oba roditelja nositelji gena za specifični poremećaj te rizik da dijete bude zahvaćeno istim iznosi 25% (Hall, 2008).

Kod nekih tipova artrogripoze prisutne su kromosomske abnormalnosti što znači da dio genetičke informacije (kromosoma ili DNA) nedostaje ili je dupliciran. Također, postoje slučajevi u kojima su svi kromosomi prisutni, ali su reorganizirani što se naziva translokacija. Većina kromosomskih abnormalnosti koje uzrokuju artrogripozu pojavljuju se „de novo“, odnosno po prvi puta ili mogu biti naslijeđeni od roditelja nositelja (Hall, 2008). Naposljetku, Hall (2008) među uzrocima navodi i mitohondrijsko naslijeđe.

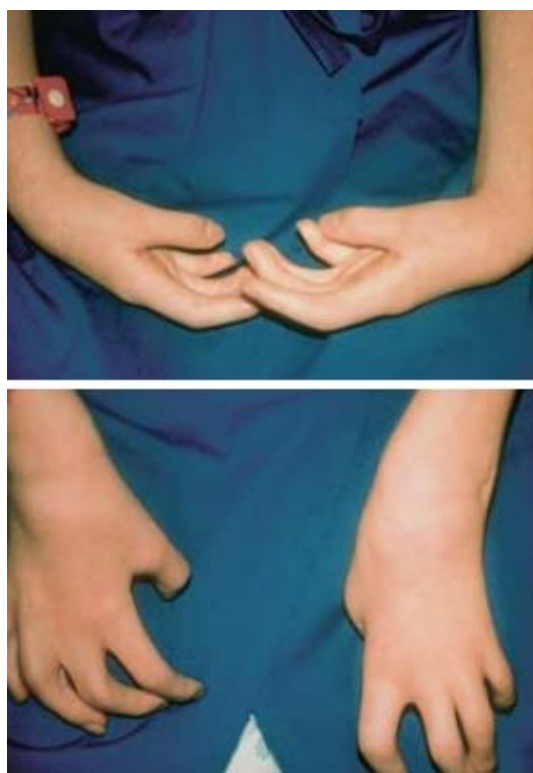
1.2.4 Klinička slika

Heterogenost AMC-a rezultira širokim rasponom kliničkih manifestacija, koje se protežu od kontrakcija u rukama ili nogama do kontrakcija koje zahvaćaju sve udove, kralježnicu i čeljust (Hall, 2014). AMC nije progresivna, ali stanje koje ju uzrokuje (npr. mišićna distrofija) može biti (MSD, 2014).

Postoje dvije glavne vrste AMC-a: Amyoplasia (Klasična artrogripoza) i distalna artrogripoza (MSD, 2014).

Djeca s višestrukim kongenitalnim kontrakturama su niža nego što se očekuje za dob te se uglavnom nalaze na trećem centilu za visinu njihove obitelji (Staheli, 1998 prema Hall, 2010).

Kada je riječ o deformacijama gornjih ekstremiteta značajan gubitak funkcije ramena vidljiv je u većine osoba s amioplazijom te je tipičan i za druge oblike artrogripoze. Ograničenje abdukcije ramena i vanjske rotacije praćene mišićnom slabošću vanjskih rotatornih i deltoidnih mišića primjećuje se već u neonatalnom razdoblju. Lakat je često u ekstenziji. Dok je funkcija tricepsa prisutna, mišići biceps i brachialis su nefunkcionalni ili izrazito slabi. Kada je lakat savijen, funkcija bicepsa je bolja, ali je ograničena ukočenošću lakta. Uz ekstenzijski deformitet lakta, podlaktica je često u pronaciji. Fleksija i ulnarna devijacija najčešće je prisutna pri rođenju u djece sa značajnom zahvaćenošću gornjih ekstremiteta (*Slika 1*). Položaj ruku ovisi o specifičnom uzroku i težini oštećenja. Postoji velika varijacija u deformitetima šake. Kada je riječ o distalnoj artrogripozi, prsti su savijeni i često se preklapaju. Kod amioplazije prsti su u poziciji intrinzične kontrakture te je prisutna deformacija palca u dlanu. Nedostatak kožnih nabora između prstiju je varijabilan i odražava ozbiljnost problema. Interfalangealni zglobovi su blago savijeni, a prostori između prstiju mogu biti spojeni „plivajućom plovnom kožicom“ (Bach i Almquist, 2008).



Slika 1 Nekorigirana fleksija zgloba i deformacija palca u dlanu kod devetogodišnjaka
(preuzeto iz knjige „Arthrogypsis“, Bach i Almquist, 2008, str. 46)

„Kukovi mogu biti dislocirani i obično su blago flektirani. Koljena su ispružena; stopala su često u ekvinovarus položaju. Mišići nogu su obično hipoplastični a ekstremiteti su cjevasti i bezoblični. Na ventralnim stranama flektiranih zglobova ponekad dolazi do stvaranja pterigija“ (MSD, 2014).

Deformiteti kralježnice mogu biti prisutni pri rođenju ili se razviti tokom djetinjstva i mladosti. Skolioza se javlja u otprilike 20-30% osoba s artrogripozom (La Grone, 2008).

Ograničeno otvaranje čeljusti, slabost žvačne muskulature i druge anomalije čeljusti i zubi (npr. nepravilan razvoj i položaj zuba, odgođeno nicanje zubi i zbijenost zuba) mogu imati utjecaj na oralnu higijenu i hranjenje (Emmanouil, Roumani i Petsi, 2010 prema Dahan-Oliel i sur., 2019). Hall (2010) navodi kako brojna djeca s artrogripozom imaju averziju na krutu hranu te im je potrebna pomoć kako bi razvili redovito gutanje.

U nekim oblicima artrogripoze prijavljene su oftalmoplegija, spuštена vjeđa, katarakta ili promjene retine. Prisutnost ezotropije je relativno česta i može ukazivati na abnormalnosti

središnjeg živčanog sustava. Katarakta je evidentirana u nekim metaboličkim oblicima višestrukih kongenitalnih kontraktura. Strukturne abnormalnosti retine ili makule mogu odražavati neuspjeh u sazrijevanju ili razvoju središnjeg živčanog sustava. Ožiljci mogu značiti urođenu infekciju (Hall, 2010).

Kod nekih pojedinaca kao rezultat nedostatka kretanja vanjskih međurebrenih mišića ili dijafragmalnih mišića dolazi do pojave respiratornih problema. U nekim vrstama artrogripoze kompromitirana plućna funkcija može biti uzrokovana skoliozom. Djeca s teškom hipoplazijom pluća mogu zahtijevati trajnu traheostomiju i ventilaciju (Hall, 2010).

Znakovi i simptomi disfunkcije središnjeg živčanog sustava uključuju odgođeni intelektualni razvoj, epileptičke napadaje, mikrocefaliju, ishemijske lezije na mozgu, kao i razne strukturalne anomalije poput polimikrogirije, lisencefalije, hidrocefalusa i odustnost corpus callosuma (Wallach i sur., 2018 prema Dahan-Oliel i sur., 2019).

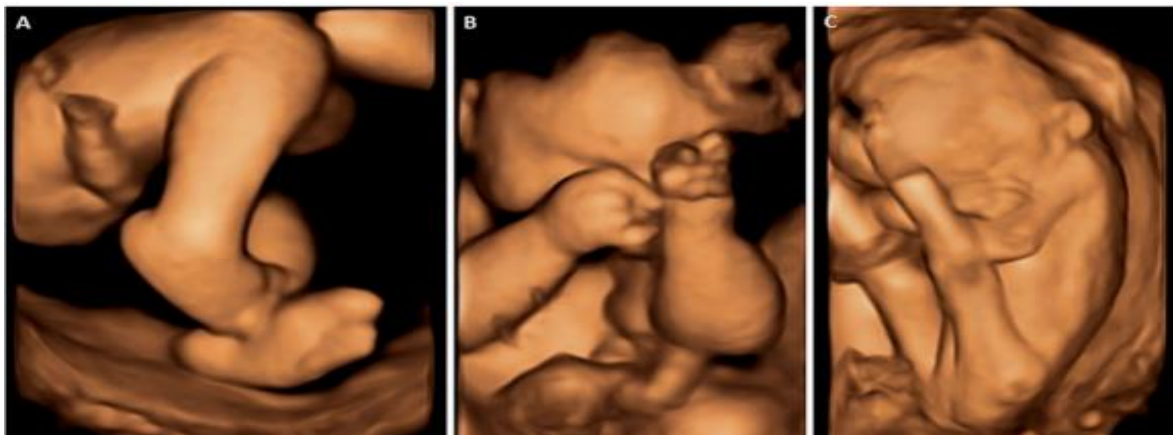
1.2.5 Postavljanje dijagnoze

Najpraktičniji pristup u pronalaženju specifične dijagnoze je Hallova klasifikacija iz 1997. koja zahvaćene osobe dijeli u 3 podskupine (prema Kowalczyk i Feluś, 2016):

- Skupina 1 uključuje osobe s primarno zahvaćenim udovima (amioplazija, distalna artrogripoza tip I i IX, Polandov sindrom, kamptodaktilija)
- skupina 2 uključuje osobe sa zahvaćenošću mišićno-koštanog sustava s koegzistirajućim abnormalnostima drugih sustava (kampomelna displazija, dijastrofična displazija, Larsenov sindrom, Kniestov sindrom, metatropska displazija, spondiloepifizna displazija, Freeman-Sheldon sindrom, Möbiusov sindrom, pterigijum sindrom, nokti-patela sindrom, osteogenesis imperfecta tip II, neurofibromatoza)
- skupina 3 obuhvaća pojedince sa zahvaćenošću ekstremiteta i središnjeg živčanog sustava (smrtonosna x-vezana artrogripoza, okulo-cerebro-facijalni sindrom, fetalni alkoholni sindrom, Marden-Walkerov sindrom, Pena-Shokeir sindrom, Zellwegerov sindrom, mijelomeningokela, miotonusna distrofija, spinalna mišićna atrofija, Turnerov sindrom, trisomije: 4p, 8, 9, 9q, 10q, 13, 15,18 ,21).

Pri tome, razlikovanje različitih vrsta artrogripoze zahtijeva sveobuhvatnu i pažljivu procjenu. Procjena uključuje detaljan uvid u tijek trudnoće i porod, cjelokupnu obiteljsku anamnezu 3 generacije, detaljan fizički pregled s uvidom u raniju dokumentaciju, stupanj ekstenzije ili fleksije zglobova, fotografije u različitoj dobi i detaljno mjerenje uključujući raspon pokreta različitih zglobova. Povijest komplikacija i odgovor na terapiju također mogu predložiti specifičnu dijagnozu (Hall, 2014).

Najkorisniji alat za prenatalnu dijagnostiku artrogripoze je ultrazvuk. Ako se zna da par ima povećani rizik za dobivanje djeteta s artrogripozom ili ako majka primijeti smanjenje pokreta fetusa ultrazvuk se treba obaviti u 14., 16., 18., 20. i 22. tjednu te ponovno sredinom drugog tromjesečja (Skaria, Dahl i Ahmed, 2017). Uvrnuto stopalo (lat. talipes equinovarus) najčešće je ultrazvučno identificirana kontraktura (*Slika 2*).



Slika 2 3D ultrazvuk. (A) Bilateralno uvrnuto stopalo otkriveno na 3D ultrazvuku u 33. tjednu trudnoće. (B) Bilateralno stisnute šake ispred lica u 33. tjednu trudnoće. (C) Vidljiva fleksija laktova i kukova te ekstenzija obje noge u 21. tjednu trudnoće

Izvor: članak Arthrogryposis multiplex congenita in utero: radiologic and pathologic findings, Skaria, Dahl i Ahmed, 2017, str. 5.

Budući da je većina slučajeva artrogripoze povezana s temeljnom neurološkom disfunkcijom, fetalna magnetska rezonanca (MR) izvedena u kasnom drugom ili trećem tromjesečju može biti koristan dijagnostički alat u identificiranju abnormalnosti središnjeg živčanog sustava. MR fetusa može se između ostalog koristiti i za procjenu plućnog volumena i razvijenosti pluća koja mogu biti nedovoljno razvijena u uvjetima hipotonije i povezana s lošijom prognozom te kao metoda za identificiranje abnormalnosti skeletnih mišića uključujući atrofiju i masno tkivo (Skaria, Dahl i Ahmed, 2017).

Testovi živčane vodljivosti, elektromiografija, patološki pregledi uključujući mišićne i/ili živčane biopsije te sekvencioniranje gena (poželjno i kod oba roditelja radi usporedbe) mogu pomoći u postavljanju diferencijalne dijagnoze. Molekularne i egzomske studije treba razmotriti ako obitelj planira imati više djece (Hall, 2014).

Otpriblike 20-30% djece s artrogripozom umre tijekom prve godine života. U tim slučajevima autopsija je važna jer nam može dati konačnu dijagnozu, dovesti do boljeg razumijevanja razloga nastupanja smrti te pomoći u utvrđivanju imaju li kongenitalne kontrakture genetsku osnovu i mogu li se ponoviti kod druge djece u budućim trudnoćama (Hall, 2008).

1.2.6 Liječenje

Potreban je multidisciplinarni pristup kako bi se osigurala sveobuhvatnost procjene i odgovarajuće praćenje. Multidisciplinarni tim uključuje roditelje/staratelje, ortopedske kirurge, neurologe, genetičare, rehabilitatore i socijalne radnike. Tijekom života, druge specijalnosti poput kardiologije, urologije, pulmologije, oftalmologije, mogu se konzultirati s plastičnom kirurgijom, stomatologijom i ortodontijom ovisno o kliničkoj slici i temeljnoj dijagnozi. Neonatolog i/ili pedijatar mogu biti uključeni na početku života. Fizijatar također može biti uključen tijekom cijelog životnog vijeka te nadzirati mišićno-koštane probleme i biti zadužen za liječenje boli (Dahan-Oliel, 2019).

Kako bi se smanjio rizik od komplikacija artrogripoze sa liječenjem je potrebno započeti što je ranije moguće, optimalno već u novorođenčadi i dojenčadi. Ono bi trebalo biti usmjereno na poboljšanje pokreta u zahvaćenim zglobovima, poboljšanje aktivnog kretanja jačanjem svih funkcionalnih mišića i korekciji deformiteta koji utječu na svakodnevne aktivnosti.

Terapija se individualno prilagođava djetetovoj dijagnozi i ograničenjima. Ovisno o dijagnozi preporučuju se fizikalna i radna terapija te ortopedske intervencije. Ukoliko se artrogripoza dijagnosticira prenatalno, uvodi se terapija usmjerena na povećanje pokreta fetusa. S programom intrauterinog „liječenja“ može se započeti već od drugog tromjesečja te uključuje povećanje tjelesne aktivnosti majke. Tijekom prve godine života cilj liječenja je povećanje opsega pokreta u zglobovima te održavanje stečenog raspona pokreta postavljanjem udloga. Nježna manipulacija zglobovima i vježbe istezanja također mogu biti od koristi te sa njima treba krenuti što je ranije moguće. Fizikalna terapija izuzetno je važna u mobilizaciji zglobova,

održavanju prisutnog tkiva mišića te održavanju položaja postignutog operacijom. Kirurški zahvat je često potreban za postavljanje uda u funkcionalni položaj, međutim u blažim slučajevima djeluje i Ponseti metoda. Noćne udlage važne su za održavanje opsega pokreta postignutog operacijom (Hall, 2010). U rijetkim se slučajevima izvode prijenosi tetiva kako bi se poboljšala funkcija mišića. Genetsko savjetovanje može se preporučiti oboljelim pojedincima i njihovim obiteljima. Ostalo liječenje je simptomatsko i potporno (NORD, 2019).

1.3 Cornelia De Lange Syndrome (CdLS)

1.3.1 Definicija

Cornelia de Lange je vrlo rijedak genetski poremećaj i kongenitalni sindrom koji zahvaća višestruke organe i sustave tijekom razvoja (Cornelia de Lange syndrome, 2008).

Ime je dobio po nizozemskoj pedijatrici Corneliji de Lange (1871.-1950.), koja je ujedno bila i profesorica pedijatrije na Sveučilištu u Amsterdamu te je 1933. godine opisala sindrom na temelju slučajeva dvije djevojčice za koje je vjerovala da imaju nov i jasan obrazac malformacija. Također je poznat i kao Brachmann-de Langeov sindrom, nazvan prema dr. W. Brachmannu koji je 1916. godine opisao pacijenticu sličnih karakteristika (Cornelia de Lange syndrome, 2008). Kroz povijest su se koristili i izrazi amsterdamski patuljasti rast i Typus Degenerativus Amstelodamenis, međutim oni su danas odbačeni.

1.3.2 Prevalencija

Objavljene procjene prevalencije Cornelia de Lange sindroma kreću se od 0.5-1:100 000 (Pearce i Pitt, 1967 prema Barišić i sur., 2008) do čak 1:10 000 (Opitz, 1985 prema Barišić i sur., 2008).

1.3.3 Etiologija

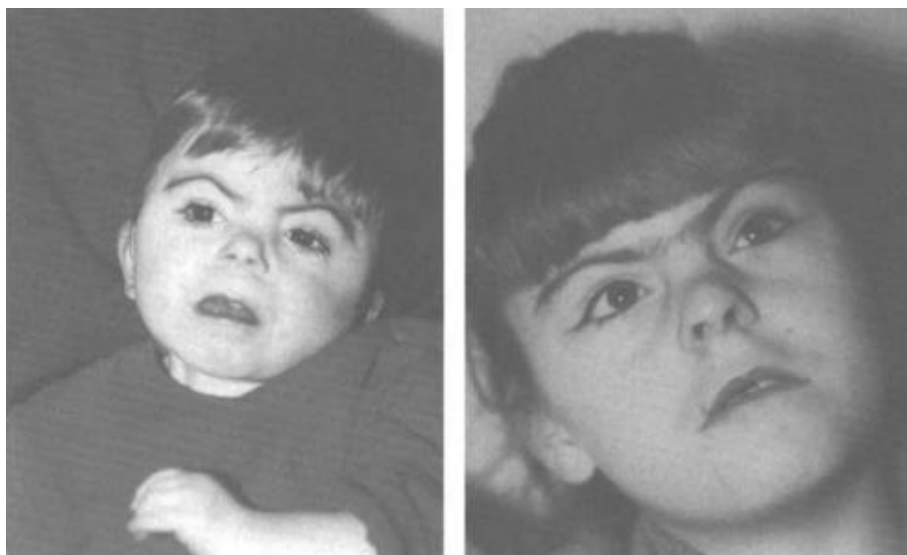
Do sada je ukupno identificirano 7 gena koji su povezani s CdLS-om. To su: NIPBL, SMC1A, theSMC3, RAD21, BRD4, HDAC8 i ANKRD11 (Kline i sur., 2018), međutim, većina slučajeva rezultat je novih mutacija i javlja se kod osoba koje nemaju obiteljsku povijest te bolesti (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2021).

1.3.4 Klinička slika

Dok je klasični CdLS formalno opisan prije više od 70 godina i dobro proučen u kliničkom smislu, otkriće molekularne genetske osnove CdLS-a dovelo je do prepoznavanja zahvaćenih osoba koje pokazuju blaže ili atipične simptome. Shodno tome ovo stanje se može manifestirati s različitim težinama simptoma, od blagih do teških (Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Fetalni zastoj u rastu ploda (IUZR) prisutan je kod većine osoba s CdLS-om. Proporcionalno niski rast uzrokovan simetričnim tipom zastoja rasta prisutan je tijekom cijelog života (Deardorff, Noon, Krantz, 2020). U osoba s klasičnim CsLS-om prosječna visina i težina ispod su pete centile (Boog i sur., 1999. prema Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

U klasičnom CdLS-u uočljiva je mikrocefalija, vrat je kratak te su prednja i stražnja linija kose niske (Boyle i sur., 2015). Karakterističan izgled lica sastoji se od gustih čupavih obrva koje se sastaju iznad nosa u središnjoj liniji (synophrys), neobično dugih trepavica, malog nosa s uzdignutim nosnicama (anteverted nares), dugog i/ili glatkog usnenog žlijeba, malih, široko razmaknutih zuba i nisko postavljenih ušiju. Usne su tanke, a kutovi usana spuštene prema dolje (Kline i sur., 2018). Slušni kanal je često uzak ili stenotičan, što povećava sklonost za upalu srednjeg uha i upalu sinusa. Nepce je visoko i može postojati rascjep koji je često submukozan. Crte lica razvijaju se kako pacijenti stare. Lice se izdužuje i djeluje grublje. Čeljust postaje kvadratnija i koščatija. U nekim slučajevima crte lica postaju manje tipične s godinama, a blagi slučajevi mogu imati gotovo normalan izgled lica u odrasloj dobi (Kline i sur., 2007). Hirtuizam, koji je najuočljiviji na licu, leđima i ekstremitetima, javlja se u 78% osoba s CdLS-om (Jackson i sur., 1993. prema Kline i sur., 2007).



Slika 3 Klasični CdLS

(preuzeto iz knjige „Management of Genetic Syndromes“ Fitzpatrick i Kline, 2010, str.18)



Slika 4 Blaži CdLS

(preuzeto iz knjige „Management of Genetic Syndromes“ Fitzpatrick i Kline, 2010, str.18)

Teške abnormalnosti gornjih ekstremiteta vidljive su u 25% osoba s CdLS-om. U 1/3 osoba s klasičnim CdLS-om prisutne su abnormalnosti gornjih ekstremiteta u rasponu od potpunog nedostatka podlaktice do raznih oblika oligodaktilije (izostanak prstiju). Mikromelija (upadljivo kratki udovi), proksimalno postavljeni palčevi i klinodaktilija petog prsta pojavljuju

se u gotovo svih pojedinaca. Također je česta i radioulnarna sinostoza (Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Donji ekstremiteti manje su zahvaćeni od gornjih ekstremiteta. Stopala su često mala, a sindaktilija (spojenost) drugog i trećeg prsta javlja se u više od 80% oboljelih osoba (Jackson i sur., 1993 prema Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Skolioza, osobito torakalna, nastaje u 1/3 oboljelih i češća je kod odraslih osoba smanjene pokretljivosti (Klien i sur., 2018).

Gastroezofagealna refluksna bolest (GERB) prisutna je kod većine oboljelih osoba. Komplikacije GERB-a, uključujući ezofagitis, aspiracijsku pneumoniju, kemijski pneumonitis i razdražljivost, mogu se izbjeći dijagnozom i liječenjem GERB-a u neonatalnom razdoblju. Druge gastrointestinalne abnormalnosti uključuju: stenozu pilorusa (4%), najčešći uzrok upornog povraćanja u novorođenačkom razdoblju, malrotaciju crijeva (2%), kongenitalna dijafragmalnu herniju (KDH) (1%) (Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Čak 60% oboljelih osoba pokazuje određeni stupanj ptoze kao i druge očne probleme uključujući miopiju (60%) i nistagmus (37%) (Levin i sur. 1990 prema Deardorff, Noon, Krantz, 2020). Druge oftalmološke abnormalnosti koje se pojavljuju su stenoza nazolakrimalnog kanala, glaukom, mikrokornea, astigmatizam, strabizam, optička abiotrofija, proptoza, kolobom vidnog živca (Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Senzorineuralno oštećenje sluha zabilježeno je u 40% djece s CdLS-om, a konduktivno oštećenje sluha u 60% (Marchisio i sur., 2014 prema Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Otprilike 30% osoba s CdLS-om ima urođenu bolest srca (Chatfield i sur., 2012 prema Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Karakterističan tihi plač koji ima tendenciju nestajanja u kasnom djetinjstvu opisan je u 75% djece s CdLS-om i povezan je s težim slučajevima (Jackson i sur., 1993 prema Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Epileptički napadaji javljaju se u otprilike 25% osoba s CdLS-om. Parcijalna epilepsija, tipično s pojavom prije druge godine života, najčešći je tip. Većina oboljelih pojedinaca dobro reagira na standardnu medicinsku terapiju (Verrotti i sur. 2013 prema Deardorff, Noon, Krantz, 2020).

Većina osoba s CdLS-om ima umjerene do teške intelektualne teškoće. Pojedinci s varijantama SMC1A općenito funkcioniraju na višoj razini od onih s NIPBL varijantama (Klien i sur., 2018).

Govor i jezik su najteže pogođena razvojna područja (Boyle i sur., 2015). Tek kod 3-4% djece s Cornelia de Lange sindromom jezično-govorni razvoj teče uredno. Tzv. „late talkers“ obuhvaćaju oko 30-40% djece s CdLS-om. U ovoj skupini prve riječi se mogu pojaviti između 12 i 48 mjeseci dok se kod oko 20-25% pojedinaca prve riječi pojave tek između 7. i 12. godine. 20-25% njih uopće ne govori (Goodban, 1993) Također, dr. Goodban otkrila je da djeca s CdLS-om imaju puno veću sposobnost razumijevanja jezika negoli sposobnost stvaranja jezika. Čak i djeca s visoko razvijenim rječnikom govore vrlo malo. Također, Goodban naglašava kako djeca sa CdLS-om često imaju veće kognitivne sposobnosti nego što pokazuju njihove jezične vještine.

Stopa prevalencije samoozljeđujućeg ponašanja kod osoba s CdLS-om iznosi gotovo 56%. Neki oblici uključuju griženje ruku, lupanje glavom, udaranje u glavu, čupanje kose, bockanje očiju/ušiju, češanje i čupanje kože. Potrebna je pažljiva medicinska procjena jer je samoozljeđujuće ponašanje povezano s uobičajenim medicinskim stanjima (GERB, upala srednjeg uha, zatvor, zubna bolest ili problemi s kukovima) (Klien i sur., 2018).

1.3.5 Postavljanje dijagnoze

Dijagnoza CdLS-a prvenstveno se postavlja na temelju kliničke slike koju čine specifična obilježja, simptomi i neurorazvojne karakteristike (Kline i sur., 2018).

Tipični slučaj CdLS-a lako se može prepoznati od strane pedijatra i kliničkog genetičara neposredno nakon rođenja djeteta na temelju karakterističnog kraniofacialnog izgleda i obrasca rasta, kao i malformacijama udova, međutim valja naglasiti kako ne pokazuju sve osobe s CdLS-om klasični fenotip te prezentacija sindroma može uvelike varirati, od blage do teške i s različitim stupnjevima zahvaćenosti lica i udova (Kline i sur., 2018). Prije uvođenja molekularnih testova postavljanje dijagnoze osobama s tzv. blagim slučajem sindroma bilo je izazovno zbog ne postojanja konsenzusa o minimalnim dijagnostičkim kriterijima za ovu podskupinu pacijenata (Van Allen i sur., 1993 prema Barišić i sur., 2008).

Glavne indikacije za prenatalnu dijagnostiku su prethodne trudnoće s rađanjem djeteta s CdLS-om, nova trudnoća u obitelji s poznatom genetskom promjenom u genu za CdLS ili, u najčešćim slučajevima, nedostatak obiteljske anamneze, ali prisutnost karakteristika koje upućuju na CdLS na ultrazvuku fetusa (Kline i sur., 2018). Neke od tih karakteristika su anomalije

ekstremiteta (Clark i sur., 2012 prema Kline i sur., 2018), fetalni zastoj u rastu (IUZR), abnormalan profil lica (abnormalno mala vilica, prominent maxilla), dijafragmalna hernija i srčana malformacija (Dempsey i sur., 2014 prema Kline i sur., 2018).

Prenatalno molekularno testiranje može se provesti na uzorcima dobivenim iz biopsije korionskih resica ili amniocenteze, ili testiranjem embrijskih stanica dobivenih putem in vitro oplodnje. (Kline i sur., 2018).

1.3.6 Liječenje

Dijagnoza CdLS-a zahtijeva cjeloživotnu medicinsku, multidisciplinarnu i socijalnu skrb, bez obzira na molekularnu etiologiju (Kline i sur., 2018).

Liječenje CdLS-a usmjereno je prema specifičnim simptomima koji su vidljivi kod svakog pojedinca. Liječenje može zahtijevati multidisciplinarni tim koji može uključivati pedijatre, genetičare, kirurge, ortopede, gastroenterologe, urologe, otolaringologe, kardiologe, stomatologe, edukacijske rehabilitatore, audiologe, oftalmologe, fizikalne i radne terapeute te druge zdravstvene radnike. Dojenčad i djeca s CdLS-om pomno se prate zbog određenih abnormalnosti potencijalno povezanih s dijagnozom (npr. potencijalna crijevna opstrukcija zbog gastrointestinalnih abnormalnosti, srčanih mana, GERB-a,) kako bi se osiguralo rano otkrivanje i brzo liječenje. Neke gastrointestinalne, genitourinarne i/ili srčane malformacije mogu se liječiti određenim lijekovima, kirurškim zahvatom i/ili drugim tehnikama. Plastična kirurgija može pomoći u smanjenju prekomjerne dlakavosti. Respiratorne infekcije mogu se liječiti antibiotskom terapijom i/ili drugim lijekovima koji mogu pomoći u borbi protiv infekcije. Liječenje antikonvulzivnim lijekovima može pomoći u sprječavanju, smanjenju ili kontroli napadaja u neke zahvaćene djece (NORD, 2023).

Rana intervencija je važna kako bi se osiguralo da djeca s CdLS dostignu svoj najveći potencijal. Usluge koje bi mogle biti korisne uključuju logopedsku terapiju te druge medicinske i socijalne usluge (NORD, 2023).

Genetičko savjetovanje preporučuje se oboljelim pojedincima i njihovim obiteljima (NORD, 2023).

1.4 Iskustva podrške obitelji djece s rijetkim bolestima

Unatoč značajnim znanstvenim i medicinskim dostignućima koja su rezultirala poboljšanjem dijagnostike i prognoze za osobe s rijetkim bolestima, i dalje postoji zabrinutost u vezi s vremenom potrebnim za postavljanje dijagnoze, razinom pružene skrbi oboljelima i njihovim roditeljima te sudjelovanjem pacijenata u istraživanju (Hytiris i sur., 2021).

Hytiris i sur. (2021) provedli su istraživanje s ciljem pružanja uvida u iskustvo kliničke skrbi pacijenata i roditelja djece s rijetkim bolestima. Pacijenti i roditelji djece s rijetkim bolestima koji su se nalazili u dječjoj bolnici u Glasgowu sudjelovali su u istraživanju putem ankete. Istraživanje je obuhvatilo 6 ključnih područja: (1) dijagnoza; (2) pružanje informacija; (3) dostupnost podrške; (4) zadovoljstvo zdravstvenim timom; (5) podrška za stanja koja ograničavaju tijekom života; i (6) sudjelovanje u istraživanjima. U razdoblju od 2018. do 2020. godine ispunjeno je ukupno 130 anketa. 85% sudionika je imalo službenu dijagnozu, 4% je imalo sumnju na dijagnozu, dok 15% još nije bilo dijagnosticirano. Od 114 osoba koje su dobile dijagnozu, njih 24 (20%) je dijagnosticirano unutar 6 mjeseci od pojave simptoma, dok je 22 (20%) dobilo konačnu dijagnozu unutar 1-3 godine. Od 127 ispitanika koji su bili upitani o pružanju informacija, 88 (69%) je izjavilo da su dobili vrlo malo ili gotovo nikakve informacije u trenutku postavljanja dijagnoze. Međutim, 81 pacijent (63%) smatra da trenutno imaju dobru razinu podrške, uglavnom od članova obitelji, prijatelja, škole, te u manjoj mjeri od pružatelja primarne zdravstvene zaštite. Od 127 sudionika koji su odgovorili na pitanje o zdravstvenom timu, 88 (69%) je izjavilo da imaju iskustva s konzistentnim timom zdravstvenih stručnjaka koji su preuzeli potpunu odgovornost za njihovu skrb. Također, 86 (67%) se osjećalo kao dio tima, 74 (58%) je bilo zadovoljno razinom stručnosti zdravstvenih radnika, dok je 86 (68%) znalo kome se obratiti u vezi sa svojim stanjem.

U istraživanju kojeg su provedli Currie i Szabo 2019. godine primijenjen je interpretativni fenomenološki pristup. 15 roditelja djece s rijetkim bolestima sudjelovalo je u polustrukturiranim intervjuima. Interpretativnom tematskom analizom utvrđeno je kako zbog rijetkosti bolesti i sveukupnog nepoznavanja bolesti postoji povećanje opterećenja obitelji. Također je otkriveno i slijedeće: (1) roditelji često znaju više o bolesti od pružatelja zdravstvenih usluga što dovodi do poteškoća u komunikaciji i suradnji stručnjaka i roditelja; (2) postoji nedostatak koordinacije skrbi između pružatelja usluga i službi koje skrbe o djeci s rijetkim bolestima; (3) postoji jaz u dostupnosti državnih potpora; te (4) zbog fragmentirane skrbi, roditelji moraju popuniti gore navedene praznine preuzimajući višestruke uloge, uključujući ulogu zastupnika, medicinskog navigatora i sl.

Griffith i sur. (2011) proveli su istraživanje čiji je cilj bio istražiti iskustva podrške iz sustava zdravstva i socijalne skrbi iz perspektive roditelja odraslih osoba s Cornelia de Lange sindromom, Angelmanovim sindromom te sindromom mačjeg plača. Intervjuirano je 8 majki. Iz tematske analize sadržaja proizašle su 4 teme: (1) rijetkost sindroma; (2) neujednačeno pružanje usluga zdravstvene i socijalne skrbi; (3) inertnost sustava socijalne skrbi; (4) majke kao zagovornice. Sudionice su navele kako rijetkost sindroma njihovog djeteta ima dvostruki utjecaj na njihov svakodnevni život. Prvo, sudionice ističu osjećaj „života u mraku“ uzrokovanog neizvjesnošću oko toga što budućnost nosi jer ne znaju što mogu očekivati od sindroma ili koji je vjerojatni životni vijek njihove djece. Drugo, dio sudionica je naveo neugodne reakcije okoline i osjećaj nelagode zbog konstantnog „zurenja“ usmjerenog prema njihovom djetetu. Kada je riječ o zdravstvenim uslugama, polovica majki izjavila je kako postoji oblik predrasude prema njihovoj djeci. Dodatna prepreka pristupu zdravstvenoj skrbi bio je nedostatak iskustva koje je pojedino medicinsko osoblje imalo s osobama s rijetkom dijagnozom popraćenom intelektualnim teškoćama. Sudionice su izjavile kako su upravo one ponekad educirale zdravstveno osoblje o intelektualnim teškoćama i obilježjima sindroma njihove djece što je bilo dugotrajno i frustrirajuće jer zdravstveni stručnjaci nisu mogli dati konkretne medicinske savjete te također dolazi do neprihvatljivog kašnjenja u dijagnostici i/ili liječenju. Nasuprot tome, dvije su majke smatrale kako je rijetkost sindroma njihovog djeteta donijela neke koristi. Nadalje, majke su izvijestile o uglavnom negativnim iskustvima sa sustavom socijalne skrbi te su doživjele poteškoće pokušavajući osigurati prihvatljivu podršku socijalne skrbi svom potomku. Naglašavaju kako se konstantno moraju boriti sa sustavom i zagovarati svoja prava umjesto da međusobno surađuju i grade partnerski odnos.

Slični rezultati proizašli su iz istraživanja kojeg je proveo T. Dewan (2017). Cilj istraživanja bio je ispitati iskustva roditelja o pristupu zdravstvenoj skrbi za djecu koja imaju rijetku dijagnozu. U istraživanju je sudjelovalo 10 roditelja djece s rijetkim bolestima od kojih je jedna sudionica majka djeteta sa AMC-om. Kao tehnika prikupljanje podataka korišten je intervju. U ovom istraživanju nesigurnost je identificirana kao univerzalni fenomen za sve sudionike. Dio sudionika je izrazio nedostatak povjerenja u zdravstvene djelatnike kada je riječ o upravljanju djetetovom bolešću i manifestacijama. Sudionici navode da čak i ako postoje različite mogućnosti liječenja za njihovu djecu, one često nisu dostupne ili učinkovite. Nadalje, iako postoje izazovi u odnosu roditelj-liječnik, mnogi roditelji uspjeli su razviti i održati vrlo zadovoljavajuće odnose s liječnicima, međutim navode kako bi voljeli kada bi liječnici u njihovom slučaju preuzeli ulogu pružatelja informacija, zagovornika i emocionalne podrške.

Uz potrebu za informacijama, sudionici su kao prioritet naveli i dostupnost usluga, nedostatak prepreka (kao što je pojednostavljeno zakazivanje termina) i pravodoban odgovor. Sudionici naglašavaju i nedostatak koordinacije, nepotpunu razmjenu informacija i fragmentaciju skrbi.

2. PROBLEM ISTRAŽIVANJA

Kao što je navedeno u Ustavu Svjetske zdravstvene organizacije (SZO) iz 1948. „uživanje u najvišem mogućem standardu zdravlja jedan je od temeljnih ljudskih prava svakog ljudskog bića bez obzira na rasu, vjeru, političko uvjerenje, ekonomsko ili društveno stanje“, gdje je zdravlje definirano kao „stanje potpunoga tjelesnoga, duševnog i društvenog blagostanja, a ne samo odsutnost bolesti i nemoći“. Zdravstvene vlasti, zdravstveni davatelji usluga, pacijenti te predstavnici njihovih organizacija slažu se kako je oboljelima od rijetkih bolesti to pravo uskraćeno te su svi suočeni sa sličnim preprekama u postizanju najviših mogućih zdravstvenih standarda uključujući: nedostatak znanstvenog znanja o njihovoj bolesti, nedostatak pristupa ispravnim dijagnozama, kašnjenje u dijagnosticiranju, nedostatak odgovarajuće multidisciplinarne zdravstvene skrbi, nedostatak kvalitetnih informacija i podrške u trenutku postavljanja dijagnoze, neopravdane društvene posljedice, nejednakosti i poteškoće u pristupu liječenju, rehabilitaciji i njezi, nezadovoljstvo i gubitak povjerenja u medicinske i socijalne usluge i odbijanje od strane zdravstvenih radnika (EURORDIS, 2009).

Suočeni s gore navedenim, osobe oboljele od rijetkih bolesti kao i njihove obitelji primorani su preuzeti različite uloge uključujući i one pružatelja neformalne skrbi, navigatora kroz socijalni i zdravstveni sustav, borca za ostvarivanje prava i ostalo (Mcmullan, Lohfeld, McKnight, 2022).

Kada je riječ o Cornelia de Lange sindromu te Arthrogryposis multiplex congenita u Republici Hrvatskoj nema do sada provedenih istraživanja o njihovom zadovoljstvu kvalitetom podrške sustava, stoga bi očekivani doprinos ovog istraživanja bio ukazati na probleme s kojima se roditelji djece s rijetkim bolestima susreću kada je riječ o sustavu zdravstva i socijalne skrbi te uvažavajući njihova iskustva i perspektive doprinijeti boljim uslugama u budućnosti.

2.1 Cilj istraživanja

Cilj istraživanja je opisati karakteristike kliničke slike i funkcioniranje djeteta s Cornelia de Lange sindromom te djeteta s Arthrogryposis multiplex congenita te saznati o iskustvima podrške iz sustava zdravstva i socijalne skrbi iz perspektive roditelja.

2.2 Istraživačka pitanja

U skladu s postavljenim ciljem istraživanja, postavljena su slijedeća istraživačka pitanja:

1. Kako sudionice opisuju karakteristike kliničke slike i funkcioniranje djeteta?
2. Kakva iskustva podrške iz sustava zdravstva i socijalne skrbi imaju sudionice?

3. METODE ISTRAŽIVANJA

3.1 Sudionici istraživanja

U ovom istraživanju sudjelovale su dvije majke koje imaju djecu s rijetkom dijagnozom, što je bio i jedini kriterij odabira.

U istraživanju su sudjelovale majka petogodišnjeg dječaka s Cornelia de Lange sindromom te majka dvogodišnjeg dječaka s dijagnozom Arthrogryposis multiplex congenita. Sudionice istraživanja su označene brojevima S1 (majka dječaka sa Arthrogryposom multiplex congenita) i S2 (majka dječaka s Cornelia de Lange sindromom) radi zaštite podataka.

Do sudionika istraživanja sam došla putem Hrvatskog saveza za rijetke bolesti.

3.2 Metode prikupljanja podataka

U ovom istraživanju korišten je kvalitativni pristup prikupljanja podataka. Kao tehnika prikupljanje podataka korišten je polustrukturirani intervju pri čemu je svaka sudionica individualno intervjuirana. Ova tehnika uključuje unaprijed pripremljen podsjetnik za intervju koji sadrži teme i okvirna pitanja. Istraživač vodi razgovor u skladu s tim, pružajući sudionicima slobodu u odgovaranju omogućujući im da pokrenu nove teme koje smatraju važnima (Tkalac Verčić i sur., 2010).

U nastavku su navedena pitanja koja su oblikovana za potrebe ovog istraživanja:

1. Kako se manifestira bolest kod Vašeg djeteta i kako se odražava na njegovo svakodnevno funkcioniranje?
2. Kakvo je Vaše iskustvo s informiranošću zdravstvenih djelatnika o bolesti Vašeg djeteta?
3. Kakvo je Vaše iskustvo s informiranošću djelatnika sustava socijalne skrbi o bolesti Vašeg djeteta?
4. Kako biste opisali svoje zadovoljstvo odnosom i komunikacijom zdravstvenih djelatnika prema Vama?
5. Kako biste opisali svoje zadovoljstvo odnosom i komunikacijom djelatnika sustava socijalne skrbi prema Vama?
6. Što biste zaključno istaknuli kao najvažnije vezano uz temu istraživanja a da se toga nismo dotaknuli tijekom razgovora?

3.3 Način provedbe istraživanja

Istraživanje u svojoj fazi planiranja, provedbe i prikazivanja rezultata slijedi načela kodeksa Odbora za etiku u znanosti i visokom obrazovanju (Odbor za etiku u znanosti i visokom obrazovanju, 2006).

Planiranje istraživanja uključivalo je proučavanje literature za sastavljanje teoretskog koncepta istraživanja, definiranje cilja i istraživačkih pitanja, izradu sporazuma između istraživača i sudionika istraživanja, planiranje provedbe intervjuja sastavljanjem pitanja, pozivanje sudionika u istraživanje te dogovor oko mjesta provedbe istraživanja.

Intervjui su provedeni online, putem Zoom platforme u vremenu koje je najviše odgovaralo sudionicama. Prije samog intervjuja sudionicama je objašnjena svrha i cilj ovog istraživanja te je naglašena povjerljivost i anonimnost podataka o ispitanicima sukladno Etičkom kodeksu. Na dan provedbe intervjuja potpisani su sporazumi između istraživača i sudionika.

Sporazum između istraživača i sudionika istraživanja sadrži zahvalu za odaziv za sudjelovanje u istraživanju, naglašava se važnosti uvažavanja perspektive i mišljenja ispitanika te dobivanje uvida u ispitanikovo iskustvo vezano uz temu istraživanja te se navodi cilj istraživanja. Navedena su prava sudionika istraživanja i zaštita temeljem Etičkog kodeksa Odbora za etiku u znanosti i visokom obrazovanju (Odbor za etiku u znanosti i visokom obrazovanju, 2006) te odgovornost istraživača u istraživanju (poštivanje načela Etičkog kodeksa Odbora za etiku u znanosti i visokom obrazovanju, osiguranje anonimnosti, postavljanje pitanja vezanih isključivo uz temu i cilj istraživanja).

4. KVALITATIVNA ANALIZA PODATAKA

U analizi podataka koji su proizašli iz provedenih intervjua korištena je tematska analiza sadržaja, pri kojoj su slijedeći sljedeći koraci (prema Braun i Clarke, 2006) :

1. Upoznavanje s podacima
2. Stvaranje inicijalnih kodova
3. Traženje tema/kategorija
4. Pregledavanje stvorenih tema/kategorija i potkategorija
5. Interpretacija nalaza istraživanja

4.1 Interpretacija rezultata istraživanja

Prvo istraživačko pitanje glasilo je „Kako se manifestira bolest kod Vašeg djeteta i kako se odražava na njegovo svakodnevno funkcioniranje?“

Majka dječaka s Artrogripozom multiplex congenita (AMC) navodi kako se AMC u njenog sina manifestira izostankom mišićnog tkiva u stopalima, ukočenim zglobovima i slabom pokretljivošću nogu. Rođen je prije vremena u 36. tjednu trudnoće te se odmah po rođenju uočio obostrani teški ekvinovarus uz izvrnutu potkoljenicu rotiranu prema unutra. Položaj nogu korigiran mu je gipsom. Do postavljanja konačne dijagnoze čekali su 3 mjeseca. Dječaku su zahvaćeni i gornji i donji ekstremiteti. Laktovi su u ekstenziji, prisutna je ograničena pokretljivost oba palca, potpuna fleksija i ekstenzija 2. i 3. prsta Jedno koljeno krenuo je savijati iza prve godine, dok drugo još ne može saviti dovoljno dobro da bi mogao npr. četveronoške puzati kao ostala djeca. Može jako dobro čučnuti i pri tome balansirati. Sa fizikalnim terapijama krenuli su sa 3 mjeseca njegove starosti i postigli su jako puno. Unatoč negativnim prognozama, dječak je prohodao sa 2 godine. Dječakov hod majka opisuje kao robotski. Još uvijek nije upotpunosti stabilan na nogama i često pada. Prema navodima majke dječak će ortoze morati nositi do kraja rasta.

Majka dječaka s Cornelia de Lange sindromom navodi kako se radi o rijetkom sindromu koji nastaje uslijed oštećenja određenih gena. Ovisno o tome koji je gen zahvaćen, teškoće se mogu manifestirati od blagih do teških. Njen sin je školski primjer kako CdLS izgleda u najvećoj zahvaćenosti te je dijagnozu dobio nedugo nakon rođenja. Kod njega se najviše primijeti deformitet ruku koje se nisu razvile do kraja, u kontrakturama su u laktu te je prisutna anomalija šaka. Sitnije je građe te sa 5 godina ima tek 10 kilograma. Kasni u svim obrascima sazrijevanja, dijete je sa stopostotnim invaliditetom. Posjeo se sa nepune 4 godine, a sa 4 i pol godine počeo

se samostalno hraniti, bez sonde. Majka navodi kako prema njenim saznanjima u Hrvatskoj trenutno otprilike 20 djece ima CdLS od kojih je svega njih 5 teže zahvaćeno poput njenog sina, dok on jedini ima nerazvijene ruke što je slučaj u svega 20% oboljelih. Među ostalim karakteristikama koje su tipične za klasični CdLS majka navodi spojene obrve koje su „zaštitni znak“ klasičnog CdLS-a, zatim duge trepavice, izraženu dlakavost, poteškoće sa hranjenjem, GERB, sklonost epilepsijama, poremećaje sluha i vida. Lijek ne postoji već se CdLS liječi simptomatski. Svog sina opisuje kao veselog dječaka koji uživa u igri kao i svako drugo dijete.

INFORMIRANOST ZDRAVSTVENIH DJELATNIKA	
TEME/KATEGORIJE	KODOVI
1. NEDOSTATAK INFORMACIJA	Površne i neprecizne informacije
	Nedostupnost konkretnih odgovora
	Učestalost pogreški pri odabiru liječenja
	Potreba za liječenjem u inozemstvu
2. NEUVAŽAVANJE RODITELJA KAO IZVORA INFORMACIJA	Podcjenjivanje roditeljevog znanja o vlastitom djetetu
3. NEMOTIVIRANOST STRUČNJAKA	Nespремnost stručnjaka na dodatni angažman u stjecanju novih znanja o rijetkoj dijagnozi

U drugom istraživačkom pitanju „Kakvo je Vaše iskustvo s informiranošću zdravstvenih djelatnika o bolesti Vašeg djeteta?“ pojavljuju se 3 teme: nedostatak informacija s kojima raspolažu zdravstveni djelatnici, neuvažavanje roditelja kao izvora informacija i nemotiviranost stručnjaka.

Majke iz svog iskustva navode kako su informacije zdravstvenih djelatnika o dijagnozi i potrebama njihove djece površne i neprecizne. „*Nedostaje informacija, gdje god dodemo većinom se po prvi puta susreću s dijagnozom te imaju površne informacije nakon čega slijedi igra pokušaja i pogreški.*“ (S2).

Prema navodima majki, liječnici „*nemaju konkretne odgovore na pitanja i nezainteresirani su*“ (S1) te je dolazak do kvalitetnog i motiviranog zdravstvenog djelatnika „*čista sreća*“ (S2). Nedostupnost konkretnih odgovora od strane zdravstvenih djelatnika može se opisati kroz sljedeće izjave sudionica istraživanja: „*Doktori mi nisu znali odgovoriti na moja pitanja, rekli su mi da sama pročitam na internetu*“ (S1); „*...ako ne znaju odgovor onda kažu to je skok u razvoju, to je karakteristično za sindrom i slično...*“ (S2).

Pogreške pri postavljanju dijagnoze i odabiru liječenja koje proizlaze iz nedovoljne količine znanja pokazale su se kao sljedeća važna tema. „*...često znamo skrenuti s puta, djeca s CdLS-*

om su manja po težini od svojih vršnjaka pa često izađemo s dijagnozom pothranjenosti iako je moje dijete u nekom prosjeku za svoju dijagnozu...“ (S2). Jedna od majki navodi kako je njeno dijete do ispravnog liječenja došlo tek u inozemstvu „Moj sin je trebao imati odvojene ortoze za ovu dijagnozu, a mi smo to saznali tek kad je napunio 8 mjeseci kad smo po prvi put otišli u Njemačku.“(S1).

Također, zdravstveni djelatnici nemaju tendenciju saslušati roditelje kako bi od njih stekli korisne informacije „Zar ne bi trebali biti zainteresirani, pogotovo ako se radi o bolesti o kojoj nemaju pojma ili ne znaju puno, da razgovaraju sa mnom, da im ja kažem nešto novo, da im ispričam svoje iskustvo?“ (S1).

Obje sudionice navode nemotiviranost stručnjaka koja se očituje kroz njihovu nespremnost na dodatni angažman u stjecanju novih znanja o rijetkoj dijagnozi. „Stručnjaci se jednostavno ne žele educirati i informirati, nemaju nikakvu korist od toga, puno ljudi radi u krivim branšama, rade kao da rade s kutijama.“ (S2).

INFORMIRANOST DJELATNIKA SUSTAVA SOCIJALNE SKRBI	
TEME/KATEGORIJE	KODOVI
1. NEDOSTATAK INFORMACIJA	Nepotpune i pogrešne informacije
2. NEPREPOZNAVANJE PRAVOG PROBLEMA I POTREBNE PODRŠKE	Zanemarivanje roditelja i njihove budućnosti
3. VAŽNOST SAMOSTALNOG INFORMIRANJA RODITELJA	Informiranje i praćenje vlastitih prava i prava djeteta za ostvarivanje što kvalitetnijeg života

U trećem istraživačkom pitanju „Kakvo je Vaše iskustvo s informiranošću djelatnika sustava socijalne skrbi o bolesti Vašeg djeteta?“ pojavljuju se 3 teme: nedostatak informacija, neprepoznavanje pravog problema i potrebne podrške, važnost samostalnog informiranja roditelja.

Majke iz svog iskustva navode kako su informacije djelatnika sustava socijalne skrbi o dijagnozi, potrebama i pravima njihove djece, baš kao i kod zdravstvenih djelatnika, površne i neprecizne. „Prvi put kad sam otišla u socijalnu skrb meni nitko nije objasnio da imam bilo kakva prava, čak su mi rekli da ja neću imati invalidninu na svoje dijete.“ (S1); „Što se tiče centra za socijalnu skrb mislim da će vam i oni reći da nemaju nikakve veze ni s mojim djetetom ni s njegovom dijagnozom, niti po njima oni nešto trebaju znati, oni su tu da odrade administraciju i to je to.“ (S2). Kako nedostatak informacija djelatnika sustava socijalne skrbi

može djelovati na prepoznavanje pravog problema i potrebne podrške može se iščitati iz sljedeće izjave: „*Jako velik problem imam zbog neinformiranosti djelatnika jer ne znaju prepoznati pravi problem i pružiti podršku koju bi u principu i ja kao roditelj trebala. Naš sustav nikad vam ne da podršku, mog djeteta sutra možda neće biti i ja ako se zatvorim u kuću, nakon 15 godina opet ću biti socijalni slučaj, neću biti u stanju brinuti za sebe, ne uklapam se ja u tu sliku.*“ (S2).

Treća tema koja se pojavila je važnost samostalnog informiranja roditelja. „*Moje dijete ima teški invaliditet (IV. stupanj) i kad su mi prvi put odbili status njegovatelja, kad sam otišla kod socijalne radnice, imala sam onda drugu, ja sam joj rekla kako ja hoću druga mišljenja, zanima me zašto su me odbili i zašto piše da moj sin ima III. stupanj ako su njemu priznata prava IV. stupnja. Ja sam rekla da hoću pismeni odgovor, međutim meni nije došao pismeni odgovor meni su došla prava i rješenje da su mi priznata prava nakon par mjeseci. Ne dam se zezati, pratim sve živo, mame moraju pratit sve i ne dati se zezati.*“ (S1); „*Jako su flegmatični i sva ta nekakva prava koja smo trebali ostvariti u sustavu nismo ostvarili, ostvarili smo isključivo financijske naknade, ništa od usluga koje u zakonu stoje. Što sam imala manje znanja i bila manje aktivna to sam bila zadovoljnija jer nisam bila svjesna svojih prava i načina na koji se krše. Što sam upoznatija sa svojim pravima i kako bi to trebalo izgledat onda tek vidite što propuštate i što sustav ne ispunjava.*“ (S2)

ZADOVOLJSTVO ODNOSOM I KOMUNIKACIJOM ZDRAVSTVENIH DJELATNIKA	
TEME/KATEGORIJE	KODOVI
1. IZOSTANAK SURADNJE	Zanemarivanje roditeljskog iskustva i znanja o vlastitom djetetu
	Ne uzimanje u obzir potrebe roditelja u vidu organizacije
2. NEADEKVATAN PRISTUP	Izostanak multidisciplinarnе suradnje, koordinacije i praćenja
	Nespremnost stručnjaka na individualni pristup u radu s djetetom s rijetkom dijagnozom

U četvrtom pitanju „Kako biste opisali svoje zadovoljstvo odnosom i komunikacijom zdravstvenih djelatnika prema Vama?“ pojavljuju se 2 teme: izostanak suradnje i neadekvatan pristup.

Majke ističu izostanak suradnje zdravstvenih djelatnika koji se očituje zanemarivanjem roditeljskog iskustva i znanja o vlastitom djetetu što je vidljivo iz sljedećih izjava sudionica: „E to je problem, što nas ne saslušaju! Bez obzira što mi možda nismo završili medicinu, ali mi znamo kako naša djeca dišu.“ (S1); „Nažalost naše zdravstvo nije na razini da bi prihvatilo pomoć roditelja nego oni to odrade kao sa svakim drugim djetetom kao da je kutija u pitanju. Ja sam to pokušala iskomunicirati ali nije išlo.“ (S2).

Uz izostanak suradnje s roditeljima, vidljivo je i zanemarivanje organizacijskih potreba obitelji. Iz navoda majki može se zaključiti kako roditelji često moraju koordinirati brojne medicinske tretmane, terapije, posebnu prehranu i druge aspekte skrbi za svoje dijete što zahtijeva pažljivo planiranje i organizaciju. Primjer: „To su nekakve male sitnice, finese koje samom djetetu i roditelju mogu uvelike koristiti, ali gdje zdravstveni sustav nije u mogućnosti prilagoditi se. Nisu u stanju ispoštovat organizaciju, a vama to znači jako puno. Njima je to samo mali pomak termina, a meni utječe na sve“ (S2).

Neadekvatan pristup očituje se izostankom multidisciplinarnе suradnje, koordinacije i praćenja. „Nikakvu koordinaciju, suradnju ni praćenje nemamo, sve se snalazim sama“ (S1); Ne postoji neko multidisciplinarno praćenje djeteta, to je ono što radi roditelj. Jako je velik pritisak i meni kao roditelju pratiti toliko specijalista, moj sin ide kod barem njih 12. Jako je teško to sve ispoštovati.“ (S2)

Također majke navode nespremnost stručnjaka na individualni pristup u radu s djetetom s rijetkom dijagnozom. Primjer: „Ako pokušate napraviti mimo osnovnog sustava i u konačnici spojiti nekakve manje zahvate pa da dijete ne ide više puta pod anesteziju odmah u startu ćete dobiti ne kao odgovor. Na kraju pod određenim pritiscima i molbama dođete do toga da se to sve može odraditi.“ (S2).

ZADOVOLJSTVO ODNOSOM I KOMUNIKACIJOM DJELATNIKA SUSTAVA SOCIJALNE SKRBI	
TEME/KATEGORIJE	KODOVI
1. KVALITETA KOMUNIKACIJE	Oprečna iskustva
2. KRŠENJE PRAVA	Poteškoće u ostvarivanju zakonom zajamčenih prava
	Važnost roditelja u ostvarivanju djetetovih prava
3. NEDOSTATAK PODRŠKE	Nepostojanje ponude za dodatnom emocionalnom ili psihološkom podrškom

U petom pitanju „Kako biste opisali svoje zadovoljstvo odnosom i komunikacijom djelatnika sustava socijalne skrbi prema Vama?“ pojavljuju se 3 teme: kvaliteta komunikacije, kršenje prava i nedostatak podrške.

Kada je riječ o zadovoljstvu komunikacijom s djelatnicima sustava socijalne skrbi majke navode različita iskustva. Majka dječaka s AMC-om izrazito je zadovoljna trenutnom komunikacijom i odnosom sa socijalnom radnicom. Primjer: *„Mi se čujemo preko WhatsAppa, bilo što da mi treba ja samo pošaljem poruku treba mi to i to i tako odrađujemo sve. Prezadovoljni smo sa socijalnom radnicom, možemo se uvijek dogovoriti i nađe vremena za mene.“* (S1) Majka dječaka s CdLS-om navodi negativno iskustvo. Primjer: *„Što ste više svjesni svojih prava u principu ćete bit nezadovoljni i jako je teško iskomunicirati sa bilo kim ono što je vama stvarno potrebno. Nepojmljivo mi je da komunikacija može bas toliko štekat.“* (S2)

Obje majke navode kako njihova djeca imaju *„pravo na sve s obzirom na stupanj oštećenja“* (S1) i *„zakoni na papiru jako lijepo izgledaju“* (S2), međutim *„u stvarnosti to sve jako šteka i ne moguće ih je ostvariti“* (S2).

Majka dječaka s CdLS-om navodi važnost koju roditelj ima u ostvarivanju djetetovih prava i poboljšanju kvalitete djetetova života: *„Sama sam osigurala svom djetetu i asistenta i plaćanje, odradila posao socijalnog radnika i psihologa i stručne službe, ukazala na hrpu propusta kroz partnerski odnos. Nitko vam ne može pomoć, oni gledaju papire, oni su svoje odradili, radi se o diskriminaciji djeteta s obzirom na njegovu invalidnost.“* (S2)

Majke navode kako je podrška koju imaju *„nedovoljna“* (S1) što se vidi i u slijedećem primjeru: *„...nit je mene itko ikad obišao, pitao nešto, pružio meni podršku da se mene unaprijedi da pružim nešto bolje djetetu. Fali podrške u svemu i kad dođete do toga da bi dijete moglo onda vas još sprječava u svemu tome. Dobijete kočnicu.“* (S2)

NAJVAŽNIJE VEZANO UZ TEMU	
TEME/KATEGORIJE	KODOVI
PODIZANJE SVIJESTI O RIJETKIM BOLESTIMA	Važnost informiranja javnosti o rijetkim bolestima
	Uloga roditelja
FLEKSIBILNOST SUSTAVA	„šablonski“ rad

Posljednje istraživačko pitanje glasilo je „Što biste zaključno istaknuli kao najvažnije vezano uz temu istraživanja, a da se toga nismo dotaknuli tijekom razgovora?“. Unutar ovog pitanje pojavile su se slijedeće teme: podizanje svijesti o rijetkim bolestima,

Majka dječaka s AMC-om navodi važnost informiranja javnosti o rijetkim bolestima: „*Treba pričati o tome i potaknuti malo više roditelje na sudjelovanje u podizanju svijesti o rijetkim bolestima i da pričaju više o tome.*“ (S1).

Majka dječaka s CdLS-om ističe ulogu roditelja: „*Ja se mogu i hoću boriti, ono što ja napravim danas sutra će koristit netko drugi, bit će mu puno lakše. Pokušavam napraviti neakve promjene.*“ (S2) te se osvrnula na fleksibilnost sustava zdravstva i socijalne skrbi kroz sljedeći primjer: „*Kad uhvatite jednu šablonu i kad vam se pojavi dijete s težim teškoćama, vi ga blokirate jer vi inače radite s lakšom djecom, s težom ne znate što i kako pa ih ignorirate. Naši djelatnici idu uhodanim ustaljenim šablonama pa tako i za raširenije bolesti će odraditi više nego za ovako rijetke bolesti jer ne znaju odakle bi krenuli i što bi radili, pa ne naprave ništa. I onda ostanete rijetki i bit ćete rijetki dugo vremena.*“ (S2)

5. ZAKLJUČAK

Nalazi ovog istraživanja pružaju važan uvid u percepciju majki djece s rijetkim bolestima o kvaliteti podrške sustava djeci i obiteljima, pri čemu je posebni naglasak stavljen na zdravstveni sustav i sustav socijalne skrbi.

U području informiranosti zdravstvenih djelatnika i djelatnika sustava socijalne skrbi ističe se potreba za dodatnom edukacijom u području rijetkih bolesti. Primarni izazov proizlazi iz činjenice da su rijetke bolesti, kako im samo ime sugerira, po svojoj prirodi izuzetno rijetke i često vrlo specifične, Stoga, čak iiskusni zdravstveni radnici mogu imati ograničeno znanje i iskustvo u prepoznavanju i upravljanju tim stanjima. Edukacija zdravstvenih djelatnika o specifičnim karakteristikama rijetkih bolesti, dijagnostičkim postupcima i terapijskim pristupima ključna je za osiguravanje adekvatne i pravovremene skrbi za osobe oboljele od rijetkih bolesti i njihove obitelji. Osim podizanja razine razumijevanja i empatije prema oboljelima od rijetkih bolesti, dodatna edukacija također ima potencijal ubrzati dijagnostički proces te omogućiti prilagodbu tretmana sukladno specifičnim potrebama svakog pacijenta. Uz to, nužno je istaknuti i ulogu informiranosti radnika sustava socijalne skrbi, koji su često prva linija podrške za roditelje djece s rijetkim bolestima. Stoga je potrebno educirati radnike socijalne skrbi o rijetkim bolestima kako bi se osiguralo pružanje najbolje moguće podrške i resursa obiteljima koje se suočavaju s ovim izazovima. U području komunikacije i odnosa zdravstvenih djelatnika i djelatnika sustava socijalne skrbi s majkama djece oboljele od rijetkih bolesti ističe se potreba za suradnjom. Zdravstveni djelatnici i djelatnici sustava socijalne skrbi trebali bi razviti empatiju i osjetljivost prema izazovima s kojima se suočavaju oboljeli od rijetkih bolesti i njihove obitelji te izgraditi povjerenje otvorenom komunikacijom, osluškivanjem i uvažavanjem potreba majki.

Slične rezultate pokazali su rezultati i drugih istraživanja. Istraživanja na ovom području pokazuju dosljedne nalaze u vezi s nedovoljnom razinom informiranosti zdravstvenih djelatnika o rijetkim bolestima (Griffith i sur., 2011), nedostatkom psihosocijalne podrške (Hytiris i sur., 2021) i nedostatkom koordinacije između pružatelja usluga i službi koje skrbe za djecu s rijetkim bolestima (Currie i Szabo, 2019)

Kroz integraciju navedenih preporuka u praksu, zdravstveni djelatnici i djelatnici sustava socijalne skrbi mogu zajednički raditi na poboljšanju kvalitete života oboljelih od rijetkih bolesti i njihovih obitelji, pružajući im podršku i resurse koje zaslužuju.

Iako je istraživanje perspektive majki djece s rijetkim bolestima korak prema boljem razumijevanju njihovih potreba i izazova, važno je prepoznati da je ova populacija izuzetno raznolika i kompleksna. Kako bi se stvorila cjelovita slika i pružile bolje usluge podrške osobama s rijetkim bolestima i njihovim obiteljima, potrebno je provesti daljnja istraživanja i uključiti širi spektar sudionika, uključujući i stručnjake.

6. LITERATURA

1. Bach, A. i Almquist, E. (2008): Arthrogyrosis. A text Atlas. U Staheli, L.T., Hall, J.G., Jaffe, K.M. i Paholke, D.O. (ur.): Upper Limb (str.45-50). United Kingdom: Cambridge University Press.
2. Barišić, I., Tokić, V., Loane, M., Bianchi, F., Calzolari, E., Garne, E. (2008). Descriptive epidemiology of Cornelia de Lange syndrome in Europe. *American Journal of Medical Genetics*, 146A(1), 51–59.
3. Boyle, M. I., Jespersgaard, C., Brøndum-Nielsen, K., Bisgaard, A. M., Tümer, Z. (2015). Cornelia de Lange syndrome. *Clinical genetics*, 88(1), 1-12
4. Black, N; Martineau, F; Manacorda, Tommaso; (2015) Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators. Policy Innovation Research Unit (PIRU).
5. Cornelia de Lange syndrome (2008). U J. Wynbrandt (ur.). *The Encyclopedia of Genetic Disorders and Birth Defects* (Vol. 3). Facts on File Library of Health and Living
6. Currie, G., Szabo, J. (2019). "It is like a jungle gym, and everything is under construction": The parent's perspective of caring for a child with a rare disease. *Child: care, health and development*, 45(1), 96–103.
7. Dahan-Oliel, N., Cachecho, S., Barnes, D., Bedard, T., Davison, A. M., Dieterich, K., Donohoe, M., Fařara, A., Hamdy, R., Hjartarson, H. T., S Hoffman, N., Kimber, E., Komolkin, I., Lester, R., Pontén, E., van Bosse, H. J. P., Hall, J. G. (2019). International multidisciplinary collaboration toward an annotated definition of arthrogyrosis multiplex congenita. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics*, 181(3), 288–299.
8. Deardorff, M. A., Noon, S. E., Krantz, I. D. (2005). Cornelia de Lange Syndrome. U M. P. Adam (ur.) i sur., *GeneReviews*®. University of Washington, Seattle.
9. Dewan, T. J. (2017). Characterizing the experience of accessing medical care for children with rare and undiagnosed complex conditions (Doktorska disertacija). University of British Columbia Library, Vancouver.
10. EURORDIS (2009). The Voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe.
11. EURORDIS (2018). Preporuke o integraciji Europskih referentnih mreža (ERN-ova) u Nacionalne zdravstvene sustave. Preuzeto s: https://download2.eurordis.org/ern/Translations/ERNrecs_Croatian.pdf (15.7.2023.)

12. EURORDIS (2021). 30 million reasons. Preuzeto s: https://download2.eurordis.org/rare2030/campaign/30millionreasons_factsheet_Croatian.pdf (15.7.2023.)
13. Fitzpatrick D.R., Kline D.A. (2010): Management of Genetic Syndromes. U Cassidy S., Allanson J. (ur.): Cornelia de Lange Syndrome (str. 195-211). USA: Wiley-Blackwellfitz
14. Goodban, M. T. (1993). Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 47(7), 1059– 1063.
15. Griffith, G. M., Hastings, R. P., Nash, S., Petalas, M., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., Tunnicliffe, P. (2011). "You have to sit and explain it all, and explain yourself." Mothers' experiences of support services for their offspring with a rare genetic intellectual disability syndrome. *Journal of genetic counseling*, 20(2), 165–177.
16. Hall, J.G. (2008): Arthrogyrosis. A text Atlas. U Staheli, L.T., Hall, J.G., Jaffe, K.M. i Paholke, D.O. (ur.): Overview of Arthrogyrosis (str. 1-26). United Kingdom: Cambridge University Press.
17. Hall, J.G. (2010): Management of Genetic Syndromes. U Cassidy S., Allanson J. (ur.): Arthrogyrosis multiplex congenita (str. 8-9). USA: Wiley-Blackwellfitz
18. Hall, J. G. (2014). Arthrogyrosis (multiple congenital contractures): Diagnostic approach to etiology, classification, genetics, and general principles. *European Journal of Medical Genetics*, 57(8), 464–472.
19. Hall, J. G., Kiefer, J. (2016). Arthrogyrosis as a Syndrome: Gene Ontology Analysis. *Molecular syndromology*, 7(3), 101-109.
20. Hall, J. G., Kimber, E., & van Bosse, H. J. P. (2017). Genetics and Classifications. *Journal of pediatric orthopedics*, 37(1), 4–8.
21. Hrvatski savez za rijetke bolesti (2021). Dijagnoze: Cornelia de Langeov sindrom. Preuzeto s: https://rijetke-bolesti.com/wp-content/uploads/2021/09/dijagnoze_23.pdf (23.6.2023.)
22. Hytiris, M., Johnston, D., Mullen, S., Smyth, A., Dougan, E., Rodie, M., Ahmed, S. F. (2021). Experience of health care at a reference centre as reported by patients and parents of children with rare conditions. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1), 65.
23. Kline, A. D., Krantz, I. D., Sommer, A., Kliewer, M., Jackson, L. G., FitzPatrick, D. R., Levin, A. V., & Selicorni, A. (2007). Cornelia de Lange syndrome: clinical review,

- diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *American journal of medical genetics. Part A*, 143A(12), 1287–1296.
24. Kline, A. D., Moss, J. F., Selicorni, A., Bisgaard, A. M., Deardorff, M. A., Gillett, P. M., Ishman, S. L., Kerr, L. M., Levin, A. V., Mulder, P. A., Ramos, F. J., Wierzba, J., Ajmone, P. F., Axtell, D., Blagowidow, N., Cereda, A., Costantino, A., Cormier-Daire, V., FitzPatrick, D., Grados, M., Hennekam, R. C. (2018). Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement. *Nature reviews. Genetics*, 19(10), 649–666.
 25. Kowalczyk, B., Feluś, J. (2016). Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Archives of medical science: AMS*, 12(1), 10–24.
 26. La Grone, M. (2008): Arthrogryposis. A text Atlas. U Staheli, L.T., Hall, J.G., Jaffe, K.M. i Paholke, D.O. (ur.): Spine (str. 51-53). United Kingdom: Cambridge University Press.
 27. Liu, J., & Krantz, I. D. (2009). Cornelia de Lange syndrome, cohesin, and beyond. *Clinical genetics*, 76(4), 303–314.
 28. Lowry, R. B., Sibbald, B., Bedard, T., & Hall, J. G. (2010). Prevalence of multiple congenital contractures including arthrogryposis multiplex congenita in Alberta, Canada, and a strategy for classification and coding. *Birth defects research. Part A, Clinical and molecular teratology*, 88(12), 1057–1061.
 29. McMullan, J., Lohfeld, L., & McKnight, A. J. (2022). Needs of informal caregivers of people with a rare disease: a rapid review of the literature. *BMJ open*, 12(12)
 30. Ministarstvo zdravstva Republike Hrvatske (2015). Nacionalni program za rijetke bolesti od 2015. do 2020. Preuzeto s <https://zdravlje.gov.hr/programi-iprojekti/nacionalni-programi-projekti-i-strategije/ostali-programi/nacionalni-programza-rijetke-bolesti-od-2015-do-2020/2190> (18.7.2023.)
 31. MSD (2014). Arthrogryposis multiplex congenita. Preuzeto s: <http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-prirucnik/pedijatrija/prirodjeni-kraniofacijalni-i-misicno-kostani-poremecaji/arthrogryposis-multiplex-congenita> (2.7.2023.)
 32. Niles, K. M., Blaser, S., Shannon, P., & Chitayat, D. (2019). Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)-Aetiology, diagnosis, and management. *Prenatal diagnosis*, 39(9), 720–731.
 33. NORD (2019). Arthrogryposis Multiplex Congenita. Preuzeto s: <https://rarediseases.org/rare-diseases/arthrogryposis-multiplex-congenita/> (8.7.2023).
 34. NORD (2023). Cornelia de Lange Syndrome. Preuzeto s: <https://rarediseases.org/rare-diseases/cornelia-de-lange-syndrome/> (26.7.2023).

35. Nguengang Wakap, S., M. Lamber, D., Olry A., Rodwell C., Gueydan C., Lanneau V., Murphy D., Le Cam, Y., Rath A. (2019). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28, 165-173.
36. Rare Disease UK (2016). The Rare Reality – an insight into the patient and family experience of rare disease. Preuzeto s: <https://www.raredisease.org.uk/media/1588/the-rare-reality-an-insight-into-the-patient-and-family-experience-of-rare-disease.pdf> (2.7.2023.)
37. Tammie J.D. (2017). Characterizing the experience of accessing medical care for children with rare or undiagnosed complex conditions (Disertacija). Vancouver: University of British Columbia.
38. Tkalec Verčić, A., Sinčić Ćorić, D., Pološki Vokić, N. (2010). Priručnik za metodologiju istraživačkog rada, Kako osmisliti, provesti i napisati znanstveno i stručno istraživanje (str. 73-89). Zagreb: Naklada M.E.P. d.o.o.
39. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, Hughes DA (2015). Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health*, 18(6), 906-14.
40. Skaria, P., Dahl, A., Ahmed, A. (2019). Arthrogryposis multiplex congenita in utero: radiologic and pathologic findings. *The journal of maternal-fetal & neonatal medicine : the official journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstetricians*, 32(3), 502–511.
41. Yan, X., He, S., Dong, D. (2020). Determining How Far an Adult Rare Disease Patient Needs to Travel for a Definitive Diagnosis: A Cross-Sectional Examination of the 2018 National Rare Disease Survey in China. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(5), 1757.
42. Wynbrandt, J., D Ludman, M. (2008). Cornelia de Lange syndrome U The Encyclopedia of Genetic Disorders and Birth Defects (Vol.3).