

**Paulina Anikiej**

Uniwersytet Gdański, Instytut Psychologii,  
Poradnia Psychologiczna Genetycznych Chorób Rzadkich

**Arkadiusz Mański**

Uniwersytet Gdański, Instytut Psychologii,  
Poradnia Psychologiczna Genetycznych Chorób Rzadkich

**Mariola Bidzan**

Uniwersytet Gdański, Instytut Psychologii,  
Zakład Psychologii Klinicznej i Neuropsychologii

## Aktualizacja-siebie rodziców dzieci z dystrofią mięśniową Duchenne’a

### Streszczenie

Dystrofia mięśniowa Duchenne’a (DMD) to rzadka choroba genetyczna, powodująca stopniową utratę funkcjonowania mięśni oraz innych tkanek organizmu. Choroba dotyczy głównie pacjentów płci męskiej, a objawy uwidoczniają się około 3. roku życia. Posiadanie dziecka z niepełnosprawnością stanowi dla jego rodziców wyzwanie. Ich codziennemu życiu towarzyszy lęk, niepokój, bezradność oraz smutek. Przeprowadzono badanie mające na celu analizę aktualizacji-siebie rodziców dzieci z DMD (n=30), których porównano z rodzicami dzieci zdrowych. W badaniu użyto kwestionariusza *Aktualizacji-siebie* z „Narzędzi pomiaru w psychologii rehabilitacji – REHAB1” oraz karty informacyjnej własnego autorstwa, zbierającej m.in. dane demograficzne. Wyniki pokazują, że rodzice dzieci z DMD mają niższy ogólny poziom aktualizacji siebie niż rodzice dzieci zdrowych. Najbardziej różnicującymi aspektami są *Stosunek do innych ludzi* oraz *Ekspresja siebie*, w zakresie których rodzice dzieci z DMD uzyskują niższe wyniki niż rodzice dzieci zdrowych. Wyniki dobrze odzwierciedlają sytuację tych rodzin oraz specyfikę omawianej choroby. Stanowią one także punkt wyjścia dla wskazania rodzicom skutecznych sposobów radzenia sobie z tą sytuacją i wyboru optymalnych oddziaływań terapeutycznych.

**Słowa kluczowe:** rzadkie choroby genetyczne, dystrofie mięśniowe, niepełnosprawność motoryczna, samoaktualizacja, radzenie sobie z chorobą dziecka

### Self-actualization of Parents of Children with Duchenne Muscular Dystrophy

#### Summary

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a rare genetic disease that causes a gradual loss of muscle function and other body tissues. It is mainly boys who suffer from it, and symptoms have been manifested since about 3 years of age. Having a child with a disability is quite a challenge for his parents. Their daily life is accompanied by fear, anxiety, helplessness and sadness. A study was carried out to analyze the self-actuali-

zation of parents of children with DMD (n=30) who were compared with parents of healthy children (n=30). The result shows that parents of children with DMD have a lower overall level of self-actualization than the parents of healthy children. They differ the most in relation to other people and self-expression. The results accurately reflect the situation of these families and the specificity of the disease. They are also a starting point for the possibilities offered to parents to deal with this situation and possible therapeutic interactions.

**Keywords:** rare genetic diseases, muscular dystrophies, motor disability, self-actualization, coping with child's disease

## Dystrofia mięśniowa Duchenne'a

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) to rzadka choroba genetyczna. Częstość jej występowania to 1 na 3500 męskich urodzeń. Na DMD w większości przypadków chorują chłopcy, spowodowane jest to sposobem dziedziczenia choroby. Gen DMD zlokalizowany jest na ramieniu krótkim (p) chromosomu X. Mutacja dziedziczona jest w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X i przekazywana jest od matek nosicielek (obligatoryjna nosicielka) lub w efekcie mutacją *de novo* (w około 30% przypadków DMD)<sup>1</sup>. Gen, którego mutacja warunkuje wystąpienie DMD, zbudowany jest z około 2 milionów par zasad i 79 egzonów, co czyni go jednym z najdłuższych spośród poznanych genów<sup>2</sup>. Mutację w obrębie tego genu powodują nieprawidłowości w poziomie białka dystrofiny, które to wchodzi w skład kompleksu protein budujących błonę i jest kluczowym elementem dla funkcjonowania komórki<sup>3</sup>. Niedobór dystrofiny powoduje obumieranie włókna mięśniowego podczas skurczu<sup>1</sup>. Dystrofina występuje przede wszystkim w mięśniach szkieletowych. Obecna jest także w tkance nerwowej, gdzie przyjmuje określone formy (Dp427, Dp260, Dp140, Dp71, Dp116)<sup>4,5</sup>. DMD jest najcięższą postacią wśród dystrofii mięśniowych. Charakteryzuje się ona dynamicznym przebiegiem i stosunkowo szybkim pojawieniem się pierwszych objawów. Matki dzieci z DMD, w wywiadach wskazują, że ich dziecko już od urodzenia przejawiało pewne nieprawidłowości w napięciu mięśniowym (*floppy*)<sup>1</sup>, jednakże zmiany te były na tyle subtelne, że przy pierwszym spotkaniu nie stanowiły dla nich jeszcze powodu do niepokoju. Okres kliniczny

<sup>1</sup> A. Emery, F. Muntoni, R. Quinlivan, *Duchenne Muscular Dystrophy, fourth edition*, Oxford, Oxford University Press, 2015, s. 29–30

<sup>2</sup> L. Jorde, J. Carey, M. Bamshad, *Medical Genetics, Fourth Edition*, Mosby Elsevier, 2010, s. 36

<sup>3</sup> N. Deconick, B. Dan, *Pathophysiology of Duchenne Muscular Dystrophy: Current Hypotheses*, „Pediatric Neurology” 2007, Nr 36(1), s.1–6

<sup>4</sup> U. Schara, M. Busse, D. Timmann i in., *Cerebellar-Dependent Associative Learning Is Preserved in Duchenne Muscular Dystrophy: A Study Using Delay Eyeblink Conditioning*, „Public Library of Science” 2015, s. 1–13

<sup>5</sup> R. Hendriksen, G. Hoogland, S. Schipper i in., *A possible role of dystrophin in neuronal excitability: A review of the current literature*, „Neuroscience and Biobehavioral Reviews” 2015, Nr 51, s. 255–262

na ogół rozpoczyna się około 3. roku życia, kiedy dziecko zaczyna mieć problem z podnoszeniem się, bieganiem, a nawet chodzeniem. Dziecko, które opanowało naprzemienne wchodzenie i schodzenie po schodach, na tym etapie choroby traci tę umiejętność<sup>6</sup>. U pacjentów pojawia się objaw Goverse'a (*Goverse syndrome*), charakteryzujący się specyficznym wspinaniem się po własnym ciele, czyli podpieraniem się rękoma o własne ciało, by znaleźć się w pozycji stojącej. Postępowi choroby towarzyszą coraz bardziej zauważalne zmiany w fenotypie wyglądu ciała: skrzywienie kręgosłupa (lordoza, kifoza, skolioza), przerost łydek, przykurcz ścięgien Achillesa (co często powoduje chodzenie na palcach). DMD powoduje utratę funkcji mięśnia, którego włókna ulegają degradacji (poprzez poprzeczne rozczepienie). Tkankę mięśniową zastępuje tkanka łączna i tłuszczowa<sup>7</sup>. Większość pacjentów około 10. roku życia traci możliwość samodzielnego poruszania się, co niesie za sobą konieczność korzystania z wózka (początkowo z napędem mechanicznym, następnie z napędem elektrycznym). Podstawą diagnozy DMD jest wynik badania genetycznego. Wówczas można włączyć leczenie powodujące opóźnienie postępu choroby oraz łagodzenie objawów współwystępujących<sup>8</sup>. Postępującej dystrofii mięśni szkieletowych towarzyszy szereg innych objawów, jak: problemy kardiologiczne<sup>9</sup>, oddechowe, endokrynologiczne, zaburzenia widzenia, otyłość<sup>8</sup>. W późniejszych latach, kiedy pojawiają się poważne problemy z oddychaniem, chłopcy zmuszeni są do wspomagania się respiratorem (od kilku godzin w ciągu doby do całodobowego podłączenia do urządzenia).

Możliwe jest także wystąpienie u pacjentów problemów natury poznawczej<sup>10</sup> i emocjonalnej<sup>11</sup>. Pacjenci często są hospitalizowani i pozostają pod stałą opieką wielu specjalistów. Ze względu na specyfikę choroby, pacjentom towarzyszy szereg negatywnych emocji związanych z problemami napotykanymi w codziennym funkcjonowaniu (m.in. bariery architektoniczne, zależność od otoczenia, utrata kontroli).

<sup>6</sup> A. Stawarski, K. Szczęsny, M. Wojdyło, *Dziecko z dystrofią mięśniową*, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, red. B. Cytowska, B. Winczura, A. Stawarski, Kraków, Oficyna Wydawnicza „Impuls”, 2008, s. 35–38

<sup>7</sup> L. Jorde, J. Carey, M. Bamshad, *Medical Genetics, Fourth Edition*, Mosby Elsevier, 2010, s. 78–80

<sup>8</sup> A. Emery, F. Muntoni, R. Quinlivan, *Duchenne Muscular Dystrophy, fourth edition*, Oxford, Oxford University Press, 2015, s. 52–66

<sup>9</sup> S. Raman, K. Hor, W. Mazur i in., *Eplerenone for early cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy: results of a two-year open-label extension trial*, „Orphanet Journal of Rare Disease” 2017, Nr 12

<sup>10</sup> V. Milic Rasic, D. Vojinovic, J. Pesovic i in., *Intellectual ability in the Duchenne muscular dystrophy and dystrophin gene mutation location*, „Balcan Journal of Mutation Genetics” 2014, Nr 17(2), s. 25–36

<sup>11</sup> A. Soim, M. Lamb, K. Cambell i in., *A cross-sectional study of school experiences of boys with Duchenne and Becker muscular dystrophy*, „Physical Disabilities: Education and Related Services” 2016, Nr 35(2), s. 1–22

Aktywność pacjenta jest niewystarczająca, by realizować życiowe cele samodzielnie, jak i również wkładany przez niego wysiłek jest dużo większy niż wkładany w realizację tych celów przez dziecko zdrowe. Podsumowując, dziecko nie osiąga tego, co jego rówieśnicy, chociaż w swoje działania inwestuje o wiele więcej zasobów. Z takim funkcjonowaniem wiążą się negatywne przeżycia pacjenta. Z jednej strony, frustracja czy przygnębienie, ze względu na niewypełnianie społecznie przyjmowanych zadań życiowych, z drugiej lęk przed oceną otoczenia oraz izolacja społeczna.

Rokowania są niepomyślne, a sposoby leczenia są jeszcze w fazach eksperymentalnych. Większość pacjentów nie dożywa 24. roku życia<sup>12</sup>, głównie ze względu na problemy kardiologiczne i oddechowe.

## **Funkcjonowanie rodziny z dzieckiem z niepełnosprawnością**

Rodzina jest specyficzną grupą osób, która na płaszczyźnie psychologicznej nie tworzy prostej sumy jej członków, ale stanowi system powiązanych ze sobą i wchodzących w różne relacje jednostek. Każdy ma w nim swoją indywidualną rolę i pełni określone funkcje. Rodzina stanowi przestrzeń, w której członkowie rozwijają się, mają szansę na realizację własnych celów i ukierunkowania swoich działań. Każda choroba członka systemu rodzinnego powoduje w nim na początku pejoratywne zmiany. Sytuacja jest szczególnie trudna, gdy choroba jest przewlekła i generuje szereg utrudnień w funkcjonowaniu jednostki. Dodatkowo, urodzenie się w rodzinie dziecka z niepełnosprawnością stanowi dla jego bliskich źródło kryzysu psychologicznego<sup>13</sup>. Czynniki stresogenne, takie jak: częste hospitalizacje, poddawanie się zabiegom, stosowanie leków, postęp choroby, rokowania wymuszają w systemie rodzinnym konieczność adaptacji do nowej sytuacji i zmiany wzorców dotychczasowego funkcjonowania. Modyfikacja jednego z elementów powoduje konieczność zmiany w całym systemie<sup>14</sup>.

Wraz z postępującą degradacją mięśni, coraz mniej czynności dziecko może wykonywać samodzielnie, a co za tym idzie staje się coraz bardziej zależne od otoczenia. Bycie rodzicem dziecka z niepełnosprawnością niesie za sobą szereg lęków i obaw. Rodzic z jednej strony musi być wyczulony na wszelkie sygnały płynące od swojego dziecka z niepełnosprawnością i w odpowiednich momentach poszerzać jego zakres swobody psychicznej i fizycznej, a zarazem uważać na sygnały mówiące o tym, że zadanie przewyższa kompetencje chorego. Opiekun musi zastanawiać

<sup>12</sup> A. Emery, F. Muntoni, R. Quinlivan, *Duchenne Muscular Dystrophy, fourth edition*, Oxford, Oxford University Press, 2015, s. 46–69

<sup>13</sup> Ż. Stelter, *Osoba niepełnosprawna – inne rodzicielstwo, inne braterstwo?*, Polskie Forum Psychologiczne, 2012, s. 105–118

<sup>14</sup> M. Ryś, *Kształtowanie się poczucia własnej wartości i relacji z innymi w różnych systemach rodzinnych*, „Kwartalnik Naukowy” 2011, Nr 2(6), s. 65–83

się, czy jego dziecko radzi sobie w poszczególnych czynnościach lub wymaga pomocy, powstrzymać się od porównywania go do zdrowych rówieśników, a swoją pomoc ograniczać do sytuacji, kiedy jest ona rzeczywiście konieczna<sup>15</sup>. Zastosowanie powyższych zaleceń stanowi krok do bycia wspierającym i wymagającym rodzicem, samodzielnego i kompetentnego niepełnosprawnego<sup>16</sup>.

Wychowywanie dziecka z niepełnosprawnością ruchową różni się od wychowywania dziecka zdrowego. Ma to związek zarówno z jego brakiem autonomii, nieharmonijnym rozwojem oraz z emocjami pojawiającymi się w obliczu nieuleczalnej choroby<sup>17</sup>. W przypadku rodzin z dzieckiem z niepełnosprawnością, badania wskazują na prezentowanie przez matki postawy silnie akceptującej, ale także na częste wycofanie się z procesu wychowawczego ojców, spowodowane m.in. skupieniem na zapewnieniu swoim bliskim jak najlepszej sytuacji finansowej albo pozostawieniem partnerki i chorego dziecka. Na ogół to matki pełnią rolę głównego opiekuna dziecka<sup>18</sup>. Przyjmują one zazwyczaj postawę nadmiernie ochraniającą. U rodziców dziecka z niepełnosprawnością, częściej niż u rodziców dzieci zdrowych, dostrzec można postawę nadopiekuńczą. Wskazuje się na lęk o przyszłość chorego oraz próbę wynagrodzenia mu doznawanej krzywdy i/lub kalectwa jako główne przyczyny takich zachowań rodzicielskich. Postawa ta będzie się wiązać z ograniczaniem autonomii i samodzielności podopiecznego. Skutkiem może być uzależnienie się od rodzica (poznawcze, fizyczne, emocjonalne) oraz nieufność wobec świata i egocentryzm<sup>19</sup>. Rodzice o postawie nadopiekuńczej często nie uświadamiają sobie, że taki sposób ich postępowania może nieść negatywne konsekwencje dla ich relacji z dzieckiem. Większość zasobów czasowych, finansowych i poznawczych skupia się na chorym, a co za tym idzie, potrzeby innych członków systemu pozostają na drugim planie<sup>20</sup>. Zbytня koncentracja na procesach leczenia i rehabilitowania podopiecznego może doprowadzić do tego, że rodzic przestanie skupiać się na sferze emocjonalnej i rela-

<sup>15</sup> S. Hurley, L. Burt, *Development of physical competence through motor skill acquisition for children and youth with disabilities: Parental perceptions*, „Health Psychology Report” 2014, Nr 3(1), s. 1–12

<sup>16</sup> R. Kaczan, *Wspomaganie rozwoju dziecka z ograniczoną sprawnością, w wieku szkolnym*, [w:] *Droga do samodzielności – jak wspomagać rozwój dzieci i młodzieży z ograniczeniami sprawności*, red. L. A. Brzezińska, Gdańsk, Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, 2009, s. 153–177

<sup>17</sup> E. Syrek, *Oblicza rodzicielstwa w chorobie przewlekłej dziecka*, [w:] *Rodzicielstwo w obliczu niepełnosprawności i zaniedbania*, red. J. Brągiel, B. Górnicka, Opole, Wydawnictwo Uniwersytet Opolski, 2014, s. 38–42

<sup>18</sup> D. Tomczyszyn, *Realizacja funkcji opiekuńczej w rodzinie wychowującej dziecko z niepełnosprawnością intelektualną na podstawie badań rodzin w województwie lubelskim*, „Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania” 2017, Nr IV(25), s. 80–94

<sup>19</sup> A. Sołtys, E. Tyburski, *Postawy rodzicielskie wobec dziecka niepełnosprawnego*, [w:] *Rodzicielstwo w obliczu niepełnosprawności i zaniedbania*, red. J. Brągiel, B. Górnicka, Opole, Wydawnictwo Uniwersytet Opolski, 2014, s. 109–119

<sup>20</sup> M. Ryś, *Kształtowanie się poczucia własnej wartości i relacji z innymi w różnych systemach rodzinnych*, „Kwartalnik Naukowy” 2011, Nr 2(6), s. 65–83



cji. Doprowadza to niejednokrotnie do sytuacji, w której dziecko obwinia siebie i swoją niepełnosprawność o zaburzoną relację z rodzicem. Nie pozostaje to bez znaczenia dla jego poczucia własnej wartości i obrazu siebie<sup>21</sup>.

Główny opiekun nierzadko znajduje się w sytuacji wyczerpania emocjonalnego i fizycznego. Może również zaniedbywać swoje potrzeby, stawiając na pierwszym planie potrzeby swojego podopiecznego. „Zespół opiekuna” może nieść za sobą objawy somatyczne, zaburzone funkcjonowanie psychiczne i społeczne. Wśród skutków psychologicznych tego zespołu wymienia się: negatywne emocje, utratę satysfakcji z życia, apatię, poczucie straty i winy, bezradność, nadmierną samokontrolę. Funkcjonalnym sposobem zmagania się z niepełnosprawnością członka rodziny jest rozkładanie zadań związanych z dysfunkcjami pacjenta, równomiernie na wszystkich członków rodziny<sup>22</sup>.

Wskazane powyżej przemiany w systemie rodzinnym mogą być szczególnie widoczne w DMD. Pierwsze objawy tej choroby zaobserwować można około 3. roku życia. Jest to na ogół czas jeszcze przed postawieniem diagnozy, co niewątpliwie nasila lęk o dalsze losy dziecka. Rozpoczyna się okres diagnozowania, hospitalizacji i korzystania z porad specjalistów z różnych dziedzin medycyny. Opiekunowie doświadczać mogą w tym czasie utraty poczucia kontroli i bezradność. Ich życie poddane zostaje wielu próbom. Rodzice, pytani o różne aspekty własnego funkcjonowania, oceniają moment diagnozy jako najtrudniejszy okres w chorobie ich dziecka z DMD. To właśnie wtedy czują się oni najmniej skuteczni, wartościowi i szczęśliwi. Rodzice mają też tendencję do apoteozy przeszłości oraz pejoratywnej oceny nieznanego im przyszłości<sup>23</sup>.

W większości przypadków, dziecko do około 4. roku życia nie jest jeszcze świadome swojego stanu. W kolejnych latach, kiedy zaczyna odczuwać negatywne skutki leczenia, traktuje ono chorobę jako karę. W okresie szkolnym zaobserwować u nich można niską samoocenę, często indukowaną problemami wynikającymi z konstrukcji poczucia własnej wartości. Powodowane jest to zarówno przez zmiany w obrazie siebie (m.in. poruszanie się na wózku inwalidzkim), jak i niemożność pełnego uczestniczenia w życiu społecznym. Pacjent stopniowo uświadamia sobie znaczenie i nieuleczalność swojej choroby. Obserwuje on zmiany we własnym ciele, zmiany zachodzące u chorych rówieśników spotykanych przy okazji m.in. hospitalizacji, a także porównuje się ze zdrowymi rówieśnikami. Towarzyszy temu krzywda, nieodwracalność oraz konieczność porzucenia planów na przyszłość<sup>20</sup>.

<sup>21</sup> M. Kulik, W. Otrębski, *Funkcjonowanie rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym w wyniku choroby genetycznej*, „Polskie Forum Psychologiczne” 2012, Nr 17, s. 91–104

<sup>22</sup> M. Bidzan, Ł. Bieleninik, A. Szulman-Wardal, *Niepełnosprawność ruchowa w ujęciu biopsychospołeczny – wyzwania diagnozy, rehabilitacji i terapii*, Gdańsk, Wydawnictwo Harmonia, 2015

<sup>23</sup> J. L. Casiraghi, P. Bonomi, *La rete di ascolto DMD: una risorsa per il sostegno del minore affetto da DMD. Rapporto finale di ricerca*, Roma, Fondazione IARD dal 1961, 2009

Chorobę przewlekłą, jaką jest DMD, trwającą przez lata i stopniowo pogarszającą funkcjonowanie, podzielić można na 3 interwały czasowe. Pierwszy z nich to okres pojawienia się dolegliwości bólowych i/lub oznak fizycznych choroby. To czas, kiedy diagnoza nie została jeszcze postawiona. W rodzinach dzieci z DMD ten okres może, ale nie musi mieć miejsca. Zdarza się bowiem, że rodzice, mając świadomość możliwości wystąpienia tej choroby u potomstwa (np. wystąpiła już u starszych dzieci), wykonują testy genetyczne, zanim zauważalne są jakiegokolwiek objawy (także w okresie prenatalnym), w celu jak najszybszego wdrożenia leczenia, opóźniającego postęp choroby. Postawienie diagnozy stanowi dla opiekuna ważny, trudny, często przełomowy okres w życiu. Jest to czas napięcia, przeformułowania planów życiowych i projektów na przyszłość oraz czas, kiedy ważne jest wsparcie bliższego i dalszego środowiska. Równolegle rozpoczyna się czas przystosowywania się do usłyszonej informacji o chorobie, związany z koniecznością dokonania zmian w codziennym funkcjonowaniu. Dziecko i jego opiekunowie muszą włączyć chorobę do swojego życia, zaadaptować się do nowej sytuacji, przeformułować obraz siebie, zmienić dotychczasowe plany, nawet otoczenie. Wprowadzane zmiany mają na celu dostosowanie siebie i środowiska do potrzeb swojego dziecka z niepełnosprawnością. U różnych osób ten okres adaptacji może przebiegać z odmienną dynamiką, jak i z zastosowaniem różnych mechanizmów adaptacyjnych i obronnych<sup>24</sup>. Wiadomość o chorobie zmienia reprezentację „Ja” rodzica, a co więcej, wpływa na relacje małżeńskie między rodzicami. Funkcjonowanie systemu rodzinnego z dzieckiem niepełnosprawnym może być zmienione na gruncie relacji interpersonalnych (ze znajomymi, sąsiadami, innymi członkami dalszej i bliższej rodziny)<sup>25</sup>. Choroba doprowadza do pejoratywnych zmian w obrębie systemu rodzinnego, ze względu na niekorzystne zmiany emocjonalne, indukowane ogromnym stresem czy ekonomiczne, związane z kosztami leczenia i rehabilitacji<sup>26</sup>. Często uruchomiona zostaje tzw. „spirala strat”, czyli tracenie kolejnych zasobów, począwszy od tych bardziej pierwotnych (np. utrata możliwości samodzielnego chodzenia), skończywszy na tych bardziej złożonych (niemożność rozwoju pełnego życia społecznego)<sup>27</sup>. Przy chorobie często ma miejsce sytuacja, w której osoba inwestuje różne zasoby (np. czasowe czy finansowe), a nie odnosi żadnych korzyści (tzw. sytuacja „braku zysków w następstwie zainwestowania zasobów”)<sup>23</sup>.

<sup>24</sup> I. Heszen, H. Sęk, *Psychologia zdrowia*, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017, s. 211–235

<sup>25</sup> A. L. Obrębska, *Rodzina a dziecko niepełnosprawne ruchowo – studium przypadku*, [w:] *Osoba niepełnosprawna w procesie rehabilitacji*, red. H. Żuraw, Warszawa, Wydawnictwo Pedagogium Wyższa Szkoła Nauk Społecznych, 2014, s. 348–349

<sup>26</sup> Ż. Stelter, *Osoba niepełnosprawna – inne rodzicielstwo, inne braterstwo?*, Polskie Forum Psychologiczne, 2012, s. 105–118

<sup>27</sup> I. Heszen, H. Sęk, *Psychologia zdrowia*, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017, s. 197–200

Reakcja na chorobę może angażować mechanizmy: samoregulacji emocjonalnej oraz instrumentalnego radzenia sobie z sytuacją. Samoregulacja emocjonalna polegać będzie na redukcji emocji negatywnych i aktywacji tych pozytywnych poprzez wartościowanie zwykłych, codziennych zdarzeń. Instrumentalne radzenie sobie skupiać się będzie natomiast na wykorzystywaniu zasobów wewnętrznych oraz zewnętrznych dla działań mających doprowadzić do poprawy stanu zdrowia oraz zapobiegających skutkom jej postępu. Zaobserwować tu można takie zachowania jak: gromadzenie informacji, tworzenie obrazu choroby, podejmowanie różnych czynności poradniczych, poszukiwanie rozwiązań w obszarach wykraczających poza medycynę<sup>28</sup>.

## Aktualizacja-siebie

Aktualizacja-siebie (utożsamiana także z samorealizacją) jest ważnym elementem dla osiągnięcia dobrostanu psychicznego jednostki. Definiowana jest ona jako orientacja jednostki na rozwój własnych potencjalności (wiedzy, zainteresowań, uzdolnień), których realizacja prowadzi do podbudowującego zadowolenia<sup>29</sup>. Samorealizacja stanowi najwyżej usytuowaną potrzebę w hierarchii Masłowa i może być realizowana tylko przy osiągnięciu bardziej podstawowych potrzeb (fizjologicznych, bezpieczeństwa, przynależności, szacunku, miłości)<sup>30</sup>. Elementami składowymi aktualizacji-siebie są: otwartość na nowe przeżycia i doświadczenia, wewnętrzne umiejscowienie wartościowania, zaufanie do siebie oraz obraz siebie jako osoby dynamicznej, kierującej swoimi aktywnościami; właściwe umiejscowienie w czasie terażniejszym, akceptacja siebie oraz osób ze swojego otoczenia, realizm i skupienie na rzeczywistości, wewnątrzsterowność, produktywność i towarzyskość<sup>27</sup>. Dzięki temu, człowiek może efektywnie wykorzystywać swój potencjał do realizacji nie tylko codziennych zadań, ale także rozwijania zainteresowań czy edukacji. Aktualizacja-siebie jest warunkiem koniecznym doskonalenia własnych umiejętności i nieustannego procesu „stawania się”. Do jej osiągania niezbędnym jest włożenie wysiłku i praca nad sobą<sup>31</sup>.

<sup>28</sup> M. Kulik, W. Otrębski, *Funkcjonowanie rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym w wyniku choroby genetycznej*, „Polskie Forum Psychologiczne” 2012, Nr 17, s. 91–104

<sup>29</sup> T. Witkowski, W. Otrębski, G. Wiącek i in., *Narzędzia pomiaru w psychologii rehabilitacji. Część I*, Gdańsk, PTPiP, 2015

<sup>30</sup> J. Janowska, *Samoaktualizacja w teorii i praktyce kształcenia nauczycieli*, Lublin, Wydawnictwo UMCS, 2000

<sup>31</sup> A. Wojciechowski, *Terapia spotkania w Pracowni Rozwijania Twórczości Osób Niepełnosprawnych Zakładu Pedagogiki Specjalnej Instytutu Pedagogiki UMK*, Toruń, Wydawnictwo UMK, 2004



Badania pokazują, że samorealizacja nie odbiega od motywów niższego rzędu i może być z nimi powiązana m.in. z potrzebami szacunku i intymności<sup>32</sup>.

Rodzice dzieci z DMD, pochodzący np. z włoskiej populacji, wskazują na duże zmiany zachodzące w toku choroby ich dziecka, w takich składowych, jak: poczucie satysfakcji z wykonywanej pracy (spadek o około 14%) czy samoskuteczność (spadek o około 6%). Pesymistycznie oceniają funkcjonowanie w tych sferach również w przyszłości. Przewidują, że ich satysfakcja z pracy spadnie o kolejne 21%, a samoskuteczność o 30%. Taka pesymistyczna wizja przyszłości dotyczy również obrazu dziecka, a co za tym idzie opieki nad nim. Pytani o przyszłość podopiecznego, opisują ją, używając przymiotników o negatywnej konotacji (np. zły, zmęczony, cierpiący), patrzą w przyszłość z lękiem i pesymizmem. Stawia ona dla nich źródło lęku ze względu na niepomyślne rokowania i dynamikę zmian zmierzających w kierunku całkowitego unieruchomienia podopiecznego. Nawet 44% ankietowanych rodziców stwierdza, że ich dziecko w przyszłości będzie bardzo nieszczęśliwe<sup>33</sup>.

W kontekście tych wypowiedzi niezbędne wydaje się uzyskanie ogólnej stabilizacji, kompetencja w realizacji codziennych zadań i osiąganie potrzeb, aby móc realizować pracę nad własnym rozwojem i aktualizacją siebie.

## Metodologia badań własnych

### Problemy badawcze

Celem badania było uwidocznienie codziennych problemów, z jakimi stykają się rodziny dzieci z DMD. Badanie aktualizacji-siebie rodziców posłużyć miało analizie ich funkcjonowania oraz możliwości wskazania trudności i wyzwań, przed którymi są oni stawiani każdego dnia. Zdaniem autorów jest niedosyt publikacji, uwzględniających funkcjonowanie rodzin i pacjentów z rzadkimi chorobami genetycznymi, szczególnie na gruncie polskiej nauki. Wzbogacenie tych doniesień mogłoby usprawnić życie tych osób. Konieczne jest, aby do każdej z tych chorób zastosować indywidualne podejście i skupić się na specyficznych problemach doświadczanych przez pacjentów i ich najbliższych. Należy bowiem dążyć do jak najlepszej opieki i nieustannie poprawiać jakość życia pacjentów i ich najbliższych.

<sup>32</sup> J. A. Krems, D. T. Kenrick, R. Neel, *Individual perceptions of self actualization: What functional motives are linked to fulfilling one's potential?*, „Personality and Social Psychology Bulletin” 2017, Nr 43(9), s. 1337–1352

<sup>33</sup> J. L. Casiraghi, P. Bonomi, *La rete di ascolto DMD: una risorsa per il sostegno del minore affetto da DMD. Raporto finale di ricerca*, Roma, Fondazione IARD dal 1961, 2009

## Charakterystyka badanej próby

W badaniu wzięli udział rodzice dzieci z diagnozą dystrofii mięśniowej Duchenne'a ( $n=30$ ) oraz równoliczna grupa porównawcza ( $n=30$ ) składająca się z rodziców dzieci zdrowych. Zbadani zostali rodzice dzieci z DMD w wieku od 2,5. do 17. lat ( $M=10,78$ ;  $SD=3,27$ ). W celu jak najtrafniejszego porównania grup postanowiono, by w grupie porównawczej znalazły się osoby jak najbardziej podobne ze względu na wiek posiadanego dziecka (tabela 1) i płeć rodzica (tabela 2). Rozkład liczebności ze względu na płeć jest nierównomierny, ponieważ w tej grupie z reguły to matki stanowią głównego opiekuna dla chorego dziecka, ojcowie dużo rzadziej uczestniczą w procesie rehabilitacji i innych działaniach leczniczych czy terapeutycznych. Matki na ogół uczestniczą w procesach rehabilitacji, badaniach, wizytach kontrolnych u lekarzy specjalistów, a przede wszystkim, codziennie wykonują większość zadań z zakresu samoobsługi przy dziecku.

Osoby z grupy kryterialnej pochodzą z około 1/3 wszystkich polskich rodzin z dzieckiem z potwierdzoną diagnozą DMD.

**Tabela 1. Porównanie grup rodziców dzieci z diagnozą DMD oraz rodziców dzieci zdrowych**

Grupa	<i>N</i>	<i>Min.</i>	<i>Max.</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>
<b>Dziecko z diagnozą DMD</b>	30	2.50	17	10.78	3.27
<b>Dziecko zdrowe</b>	30	3.00	17	10.62	3.53

Źródło: badania własne

**Tabela 2. Rozkład rodziców z grupy kryterialnej i kontrolnej ze względu na płeć**

Grupa		Płeć		Ogółem
		K	M	
<b>Rodziec dziecka z DMD</b>	N	23	7	30
	%	76,67%	23,33%	100,00%
<b>Rodziec dziecka zdrowego</b>	N	26	4	30
	%	86,67%	13,33%	100,00%
<b>Ogółem</b>	Liczebność	49	11	60
	%	81,67%	18,33%	100,00%

Źródło: badania własne

## Metoda i organizacja badań

W badaniu użyto kwestionariusza *Aktualizacji-siebie* z „Narzędzi pomiaru w psychologii rehabilitacji – REHABI”<sup>34</sup>. Składa się on z 32 charakterystyk ludzi, podanych parami w 16 punktach. Każda para połączona jest skalą liczbową zawierającą się od 1 do 7. Liczba 4 oznacza sytuację pomiędzy opisami. Badani proszeni są o wybór cyfry najlepiej opisującej prawdę o nich samych. Maksymalny wynik, który osoba może uzyskać, to 112 punktów. Pozwala on na określenie ogólnego poziomu aktualizacji siebie. Narzędzie składa się z następujących skal: „*Stosunek do rzeczywistości*” (wyznaczanie sobie celów i kierowanie się ku ich realizacji, brak zniekształcania rzeczywistości, akceptacja wieloznaczności i niepewności, przełamywanie dychotomii wraz z akceptacją skrajności oraz umiejscowienie własnych myśli w czasie terażniejszym), „*Stosunek do ludzi*” (zaangażowanie w wartościowanie i myślenie ogólnoludzkie, brak nadawania ludziom etykiet, otwartość na emocjonalne kontakty z innymi), „*Widzenie siebie*” (akceptacja siebie, kierowanie własną aktywnością zgodnie z wewnętrznymi potrzebami, odczuwanie bycia samego ze sobą w sposób pozytywny lub neutralny), „*Ekspresja siebie*” (głębokie przeżycia emocjonalne, elastyczność w działaniu, poczucie humoru oraz ekspresja siebie poprzez twórczość). Rzetelność narzędzia to  $\alpha$ Cronbacha=0.72 ( $N=367$ ), natomiast szacowanie wskaźnika trafności oparto na trafności treściowej i była ona weryfikowana przez sędziów kompetentnych w procesie rewitalizacji narzędzia.

Badania prowadzone były w Klinice Pediatrii Oddziału Dziennego w Gdańskim Uniwersytecie Medycznym. Pacjenci to podopieczni Ośrodka Chorób Rzadkich przy Poradni Genetycznej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego.

## Wyniki

Dokonano porównania w zakresie aktualizacji-siebie między grupami rodziców posiadających dzieci z dystrofią mięśniową Duchenne’a oraz rodziców posiadających dzieci zdrowe (tabela 3). Rodzice dzieci z dystrofią mięśniową Duchenne’a mieli niższy poziom aktualizacji-siebie niż rodzice dzieci zdrowych. Różnice te odnotowuje się szczególnie w obrębie stosunku do innych ludzi i stosunku do rzeczywistości oraz ekspresji siebie.

<sup>34</sup> T. Witkowski, W. Otrębski, G. Wiącek i in., *Narzędzia pomiaru w psychologii rehabilitacji. Część I*, Gdańsk, PTPiP, 2015

**Tabela 3. Wyniki analizy U-Manna Whitney’ a aktualizacji-siebie w grupach rodziców: kryterialnej i porównawczej**

	RODZICE					
	dziecka z DMD		dziecka zdrowego			
Aktualizacja-siebie	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>Z</i>	<i>p</i>
<b>Stosunek do rzeczywistości</b>	18.80	3.83	21.60	3.62	-2.36	.018*
<b>Stosunek do ludzi</b>	19.20	5.37	21.90	3.18	-1.92	- .050
<b>Widzenie siebie</b>	17.00	3.70	18.83	4.09	-1.67	.094
<b>Ekspresja siebie</b>	17.43	5.19	21.87	4.13	-2.93	.003*
<b>Wynik ogólny</b>	72.08	15.49	84.20	8.76	-2.89	.004*

\*wyniki istotne statystycznie na poziomie  $p < .05$

Źródło: badania własne

Średnia wyniku ogólnego uzyskana przez grupę rodziców dzieci z DMD  $M=72.08$ ;  $SD=15.49$  była niższa niż średnia rodziców z grupy porównawczej  $M=84.20$ ;  $SD=8.76$ . Patrząc na wartość odchylenia standardowego, można również stwierdzić, że grupa porównawcza była bardziej homogeniczna. Rodzice dzieci z DMD mieli niższy poziom aktualizacji-siebie niż rodzice dzieci zdrowych. Analizie poddano więc poszczególne komponenty tego konstrukt.

W zakresie *Stosunku do rzeczywistości* grupa kryterialna uzyskała niższą średnią ( $M=18.8$ ;  $SD=3.83$ ) niż grupa porównawcza ( $M=21.6$ ;  $SD=3.62$ ), a różnica ta była istotna statystycznie ( $Z=-2.36$ ;  $p < .05$ ). Rodzice dzieci z DMD uzyskali niższe wyniki w *Stosunku do rzeczywistości* niż rodzice dzieci zdrowych. Ich rzeczywistość różni się od rzeczywistości przeciętnego rodzica. Posiadanie dziecka z niepełnosprawnością generuje wiele dodatkowych wyzwań i obowiązków. Codzienności tych osób towarzyszy zmęczenie i bezradność.

Wynik na skali *Stosunek do ludzi* u rodziców dzieci z DMD ( $M=19.2$ ;  $SD=5.37$ ) był niższy niż u rodziców dzieci zdrowych ( $M=21.9$ ;  $SD=3.18$ ), ale różnica ta nie była istotna statystycznie ( $p = .05$ ).

Kolejny czynnik, czyli *Widzenie siebie*, również różni się nieznacznie w grupach rodziców dzieci z DMD i rodziców dzieci zdrowych, jednakże nie była to różnica istotna statystycznie ( $p > .05$ ).

Różnice w aktualizacji siebie można dostrzec pod względem *Ekspresji siebie*. Rodzice opiekujący się chorym na DMD mieli niższą średnią ( $M=17.43$ ;  $SD=5.19$ ) niż rodzice opiekujący się dzieckiem zdrowym ( $M=21.87$ ;  $SD=4.13$ ), różnica ta była istotna statystycznie ( $Z=-2.93$ ;  $p < 0,05$ ).

Zastanawiano się także, czy zachodzi zależność pomiędzy czasem, jaki upłynął od postawienia diagnozy i od zauważenia pierwszych zwiastunów choroby

a aktualizacją siebie rodziców dzieci z DMD. W celu odpowiedzi na to pytanie wykonano analizę korelacji dla interesujących nas zmiennych. Wyniki przedstawione zostały poniżej (tabela 4).

**Tabela 4. Wyniki analizy korelacji r-Spearmana dla związku czasu od pojawienia się pierwszych objawów choroby i od diagnozy dziecka z aktualizacją rodziców**

Aktualizacja siebie	N	Czas od pojawienia się pierwszych objawów		Czas od diagnozy	
		Korelacja	P	Korelacja	p
<b>Stosunek do rzeczywistości</b>	30	-0.06	.770	-0.10	.593
<b>Stosunek do ludzi</b>		0.04	.839	-0.11	.550
<b>Widzenie siebie</b>		-0.11	.554	0.08	.684
<b>Ekspresja siebie</b>		-0.12	.544	-0.20	.280
<b>Wynik ogólny</b>		0.01	.971	-0.12	.531

Źródło: badania własne

Wyniki korelacji r-Spearmana dla wszystkich czynników, jak i dla wyniku ogólnego dla aktualizacji-siebie są niskie i nie są istotne statystycznie ( $p > .05$ ). Pokazuje to, że czas od pojawienia się pierwszych objawów oraz czas od postawienia diagnozy nie mają związku z aktualizacją-siebie rodzica.

## Dyskusja wyników

Rodzice dziecka z dystrofią mięśniową Duchenne'a funkcjonują inaczej niż rodzice dzieci zdrowych w obrębie aktualizacji siebie w zakresie *Stosunku do rzeczywistości* i *Ekspresji siebie*. Rodzic dziecka z niepełnosprawnością narażony jest na szereg różnych stresorów, sytuacji trudnych, wyzwań. Ma mniej czasu i przestrzeni na realizację własnych potrzeb. To wszystko niewątpliwie wpływa na jego aktualizację-siebie. Charakter interakcji między poszczególnymi członkami rodziny oraz wzajemne zależności warunkowane są przez zakres zdrowia rodziny. Funkcjonowanie członków rodziny, w której jest osoba z niepełnosprawnością, będzie zmienione. Badania pokazują, że niepełnosprawność podopiecznego wpływa na subiektywną ocenę satysfakcji z życia. Zarówno matki, jak i ojcowie dzieci z niepełnosprawnością wykazują mniejszy stopień zadowolenia z życia<sup>35</sup>.

<sup>35</sup> A. Lewandowska, *Jakość życia małżeńskiego a stopień akceptacji dziecka niepełnosprawnego w rodzinie*, [w:] *Małżeństwo i rodzicielstwo a zdrowie*, red. T. Rostowska, A. Lewandowska-Walter, Toruń, Wydawnictwo Adam Marszałek, 2012, s. 234–251



Na stosunek do rzeczywistości składa się kilka komponentów. Pierwszym z nich jest wyznaczanie sobie celów i dążenie do ich urzeczywistnienia<sup>36</sup>. Przyszłość w chorobie postępującej przynosi negatywne odczucia, jest niepewna i przez większość rodziców oceniana za pomocą przymiotników o negatywnej konotacji<sup>37</sup>. Trudno więc mówić o planach rodziców na przyszłość, kiedy zdrowie i życie ich dziecka jest tak niepewne. Innym aspektem jest akceptacja wieloznaczności i niepewności. Sądząc po uzyskanych wynikach, rodzice dzieci z dystrofią mogą mieć problem z akceptacją niepewności, gdyż w ich przypadku dotyczy ona życia ich potomka, wartości, która jest dla nich niewątpliwie nadrzędna.

Różnica w wynikach uzyskiwanych w zakresie stosunku do innych ludzi między grupą rodziców dzieci z dystrofią a grupą rodziców dzieci zdrowych, będąca na granicy istotności, może wskazywać na zubożenie kontaktów emocjonalnych i otwartości na inne osoby. Związane to może być także z codzienną frustracją na sytuację osoby z niepełnosprawnością w szeroko pojętej społeczności. Rodzice często opowiadają o wykluczeniu ich syna z grupy rówieśniczej. Takie dzieci są często obiektem drwin i niestosownych żartów ze strony kolegów i koleżanek. Sytuacja tych chłopców w aspekcie społeczno-ekonomiczno-politycznym też nie jest zadowalająca. Ich choroba należy do grupy rzadkich chorób genetycznych, co niesie za sobą brak dostatecznej wiedzy wielu specjalistów, małą bazę badań naukowych w tej grupie chorób, brak refundacji wielu leków (szczególnie tych nowej generacji) czy refundacji części z badań specjalistycznych (w tym genetycznych), niedosyt opieki specjalistycznej (m.in. rehabilitacji czy spotkań z psychologiem). Taka sytuacja musi być dla rodziców niezwykle frustrująca i może wzbudzać niechęć wobec osób decyzyjnych dla podanych wyżej kwestii. Na stosunek do innych składają się również twierdzenia dotyczące etykietowania innych ludzi i stereotypów<sup>32</sup>, jednakże w zakresie tych pytań grupa rodziców dzieci z DMD udzielała podobnych odpowiedzi co grupa rodziców dzieci zdrowych.

Rodzice dzieci z DMD mają także niższy poziom w zakresie *Ekspresji siebie* niż rodzice dzieci zdrowych. Głównym powodem tej sytuacji może być brak wolnego czasu, jest on bowiem wypełniony obowiązkami przy dziecku, które z dnia na dzień potrzebuje coraz więcej pomocy. Może mieć to także związek z kwestią przeformułowania priorytetów i wartości. To dobrostan dziecka (w tej sytuacji trudny do osiągnięcia) staje się najważniejszy. W konstrukcie „*Ekspresja siebie*” zawiera się m.in. wyrażanie własnych emocji czy popędów poprzez twórczość. Rodzice dzieci z tą rzadką chorobą rzadziej znajdują czas dla siebie, jedynie 21% znajduje go wystarczająco do ekspresji i realizacji własnych zadań. Jak podają autorzy, może mieć to wpływ na ekspresję siebie. Rodzic dziecka z niepełno-

<sup>36</sup> T. Witkowski, W. Otrębski, G. Wiącek i in., *Narzędzia pomiaru w psychologii rehabilitacji. Część I*, Gdańsk, PTPiP, 2015

<sup>37</sup> J. L. Casiraghi, P. Bonomi, *La rete di ascolto DMD: una risorsa per il sostegno del minore affetto da DMD. Rapporto finale di ricerca*, Roma, Fondazione IARD dal 1961, 2009

sprawnością patrzy na siebie przez pryzmat swojego podopiecznego, skupia się głównie na jego potrzebach i zadowoleniu<sup>33</sup>. Przestaje on być już tylko matką czy ojcem, a zaczyna pełnić szereg innych, nierzadko sprzecznych z ich rzeczywistymi oczekiwaniami, ról, jak np. rehabilitanta, fizjoterapeuty czy pielęgniarki. Wejście w wielorakie role i pogodzenie ze sobą wymagań, jakie one ze sobą niosą, powoduje w większości przypadków przeciążenie i stres. Rodzice dzieci z DMD częściej niż inni przeżywają epizody depresyjne<sup>38</sup>.

Brak różnic w aspekcie widzenia siebie sugeruje, że rodzice ci akceptują siebie, skupieni są na zadaniu zamiast na obronie własnej osoby oraz organizują swoje aktywności najlepiej jak potrafią, dzięki czemu odbierają siebie pozytywnie lub przynajmniej w sposób neutralny.

W przypadku rodziców dzieci z DMD, czas nie przynosi spodziewanego „ukojenia”. Związane to być może z niepomyślnymi rokowaniami i szybkim postępem tej rzadkiej choroby genetycznej ich dziecka.

## Podsumowanie

Badanie pokazało, że rodzice dziecka z DMD doświadczają więcej problemów w aktualizacji-siebie w porównaniu z rodzicami dzieci zdrowych. Po pierwsze, nasuwa to na myśl potrzebę rozszerzenia badań w tym kontekście i poszukiwania nowych zależności oraz czynników na to wpływających, z drugiej konieczność zapewnienia tym rodzicom pomocy psychologicznej. Badania tej grupy pacjentów pozwalają na optymalizację procesu pomocowego dla całego systemu rodzinnego, w którym obecny jest pacjent z DMD, co optymalizuje jego proces rehabilitacji<sup>39</sup>. Nadrzędnym celem jest bowiem poprawa jakości ich życia w obliczu tak ciężkiej i nieuleczalnej choroby.

Do ograniczeń niniejszego badania zaliczyć można niewątpliwie małą grupę oraz nadreprezentację matek w grupie kryterialnej. Ograniczenia te związane są z małą częstością występowania choroby w populacji polskiej, jednakże w przyszłości należałoby ją rozszerzyć o rodziców innych pacjentów z DMD.

## Bibliografia

- Bidzan M., Bieleninik Ł., Szulman-Wardal A., *Niepełnosprawność ruchowa w ujęciu biopsychospołecznym – wyzwania diagnozy, rehabilitacji i terapii*, Gdańsk, Wydawnictwo Harmonia, 2015
- Deconick N., Dan B., *Pathophysiology of Duchenne Muscular Dystrophy: Current Hypotheses*, „Pediatric Neurology” 2007, Nr 36(1)

<sup>38</sup> P. T. Thomas, P. Rajaram, A. Nalini, *Psychosocial challenges in family caregiving with children suffering from Duchenne muscular dystrophy*, „Health and Social Work” 2014, Nr 39, s. 144–150

<sup>39</sup> E. Rutkowska, *Wsparcie jako element rehabilitacji kompleksowej osób z niepełnosprawnością*, „Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania” 2012, Nr III(4), s. 39–52

- Casiraghi J. L., Bonomi P., *La rete di ascolto DMD: una risorsa per il sostegno del minore affetto da DMD. Rapporto finale di ricerca*, Roma, Fondazione IARD dal 1961, 2009
- Emery A., Muntoni F., Quinlivan R., *Duchenne Muscular Dystrophy, fourth edition*, Oxford, Oxford University Press, 2015
- Hendriksen R., Hoogland G., Schipper S., Hendriksen J. G. M., Vles J. S. H., Aalbers M. W., *A possible role of dystrophin in neuronal excitability: A review of the current literature*, „Neuroscience and Biobehavioral Reviews” 2015
- Heszen I., Sęk H., *Psychologia zdrowia*, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2017
- Jorde L., Carey J., Bamshad M., *Medical Genetics, Fourth Edition*, Mosby Elsevier, 2010
- Hurley S. K., Burt L. T., *Development of physical competence through motor skill acquisition for children and youth with disabilities: Parental perceptions*, „Health Psychology Report” 2014, Nr 3(1)
- Kaczan R., *Wspomaganie rozwoju dziecka z ograniczoną sprawnością, w wieku szkolnym*, [w:] *Droga do samodzielności – jak wspomagać rozwój dzieci i młodzieży z ograniczeniami sprawności*, red. Brzezińska L. A., Gdańsk, Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, 2009
- Krems J. A., Kenrick D. T., Neel R., *Individual perceptions of self actualization: What functional motives are linked to fulfilling one’s potential?*, „Personality and Social Psychology Bulletin” 2017, Nr 43(9)
- Kulik M., Otrębski W., *Funkcjonowanie rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym w wyniku choroby genetycznej*, „Polskie Forum Psychologiczne” 2012, Nr 17
- Lewandowska A., *Jakość życia małżeńskiego a stopień akceptacji dziecka niepełnosprawnego w rodzinie*, [w:] *Małżeństwo i rodzicielstwo a zdrowie*, red. Rostowska T., Lewandowska-Walter A., Toruń, Wydawnictwo Adam Marszałek, 2012
- Milic Rasic V., Vojinovic D., Pesovic J., Mijalkovic G., Lukic V., Mladenovic J., Kasac A., Novakovic I., Maksimovic N., Romac S., Todorovic S., Savic Pavicecic D., *Intellectual ability in the Duchenne muscular dystrophy and dystrophin gene mutation location*, „Balcan Journal of Mutation Genetics” 2014, Nr 17(2)
- Obrębska A. L., *Rodzina a dziecko niepełnosprawne ruchowo – studium przypadku*, [w:] *Osoba niepełnosprawna w procesie rehabilitacji*, red. Żuraw H., Warszawa, Wydawnictwo Pedagogium Wyższa Szkoła Nauk Społecznych, 2014
- Raman S., Hor K., Mazur W., He X., Kissel J. T., Smart S., McCarthy B., Roble S., Cripe L., *Eplerenone for early cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy: results of a two-year open-label extension trial*, „Orphanet Journal of Rare Disease” 2017, Nr 12(39)

- Rutkowska E., *Wsparcie jako element rehabilitacji kompleksowej osób z niepełnosprawnością*, „Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania” 2012, Nr III(4)
- Ryś M., *Kształtowanie się poczucia własnej wartości i relacji z innymi w różnych systemach rodzinnych*, „Kwartalnik Naukowy” 2011, Nr 2(6)
- Schara U., Busse M., Timmann D., Gerwig M., *Cerebellar-Dependent Associative Learning Is Preserved in Duchenne Muscular Dystrophy: A Study Using Delay Eyeblink Conditioning*, „Public Library of Science” 2015
- Soim A., Lamb M., Cambell K., Pandya S., Peay H., Howard J. F., Fox D., *A cross-sectional study of school experiences of boys with Duchenne and Becker muscular dystrophy*, „Physical Disabilities: Education and Related Services” 2016, Nr 35(2)
- Sołtys A., Tyburski E., *Postawy rodzicielskie wobec dziecka niepełnosprawnego*, [w:] *Rodzicielstwo w obliczu niepełnosprawności i zaniedbania*, red. Brągiel J., Górnicka B., Opole, Wydawnictwo Uniwersytet Opolski, 2014
- Stawarski A., Szczęsny K., Wojdyło M., *Dziecko z dystrofią mięśniową*, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, red. Cytowska B., Winczura B., Stawarski A., Kraków, Oficyna Wydawnicza „Impuls”, 2008
- Stelter Ź., *Osoba niepełnosprawna – inne rodzicielstwo, inne braterstwo?*, Polskie Forum Psychologiczne, 2012
- Syrek E., *Oblicza rodzicielstwa w chorobie przewlekłej dziecka*, [w:] *Rodzicielstwo w obliczu niepełnosprawności i zaniedbania*, red. Brągiel J., Górnicka B., Opole, Wydawnictwo Uniwersytet Opolski, 2014
- Thomas P. T., Rajaram P., Nalini A., *Psychosocial challenges in family caregiving with children suffering from Duchenne muscular dystrophy*, „Health and Social Work” 2014, Nr 39
- Tomczyszyn D., *Realizacja funkcji opiekuńczej w rodzinie wychowującej dziecko z niepełnosprawnością intelektualną na podstawie badań rodzin w województwie lubelskim*, „Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania” 2017, Nr IV(25)
- Witkowski T., Otrębski W., Wiącek G., Czus A., Mariańczyk K., *Narzędzia pomiaru w psychologii rehabilitacji. Część I*, Gdańsk, PTPiP, 2015
- Wojciechowski A., *Terapia spotkania w Pracowni Rozwijania Twórczości Osób Niepełnosprawnych Zakładu Pedagogiki Specjalnej Instytutu Pedagogiki UMK*, Toruń, Wydawnictwo UMK, 2004