

## Early support and early intervention as a support for the child and their family based on the biographies of parents of children with rare genetic diseases

### Wczesna interwencja i wczesne wspomaganie jako wsparcie dla dziecka i jego rodziny w biografii rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi

Department of General Pedagogy and Research Methodology, Faculty of Ethnology and Educational Science, University of Silesia in Katowice, Cieszyn, Poland  
Correspondence: Urszula Klajmon-Lech, Department of General Pedagogy and Research Methodology, Faculty of Ethnology and Educational Science, University of Silesia in Katowice, Bielska 62, 43-400 Cieszyn, Poland, e-mail: uklajka@poczta.onet.pl

Zakład Pedagogiki Ogólnej i Metodologii Nauk, Wydział Etnologii i Nauk o Edukacji, Uniwersytet Śląski w Katowicach, Cieszyn, Polska  
Adres do korespondencji: Urszula Klajmon-Lech, Zakład Pedagogiki Ogólnej i Metodologii Nauk, Wydział Etnologii i Nauk o Edukacji, Uniwersytet Śląski w Katowicach, ul. Bielska 62, 43-400 Cieszyn, e-mail: uklajka@poczta.onet.pl

#### Abstract

Receiving information on child's disease or disability is a very difficult and often traumatic experience for the parents. Researchers investigating this issue indicate an array of negative parental emotional reactions such as: a sense of loss, loneliness, shock, mutual blaming, uncertainty, anxiety. Early intervention, understood as interdisciplinary services provided by physiotherapists, doctors, pedagogues, psychologists, and other specialists in the first years of child's life, is equally needed by both children themselves and their parents, who, owing to the provided education and support, mature to the role of a parent-caretaker-therapist. The paper will address the results of a research conducted among parents of children with rare genetic diseases. The respondents shared their experiences associated with early intervention, assessed the quality of the received support as well as its effects on the child and the family. The study was conducted based on qualitative research methodology. I conducted narrative interviews with the mothers and fathers of children affected by rare chromosomal disorders. The analysis of narration focused on the experiences associated with implemented or non-implemented early intervention. Some of the parents of children with rare chromosomal syndromes had no opportunity to participate in early intervention; respondents in this group complained about specialists ignoring the reported problems and described disease symptoms as well as being involved in a "therapeutic pursuit" for a long time. The other group included parents participating in early intervention programmes. The experience of a rare disease increased their need to expand their knowledge on the disease and treatment options, which certainly presented a significant challenge for specialists. However, even in such a difficult situation it is possible to implement a model early intervention programme, as reported by one of respondents.

**Key words:** early intervention, rare genetic disease, family

#### Streszczenie

Otrzymanie informacji o chorobie lub niepełnosprawności dziecka jest dla jego rodziców doświadczeniem bardzo trudnym, często traumatycznym. Badacze problemu wskazują na szereg negatywnych reakcji emocjonalnych występujących u rodziców: poczucie straty, osamotnienie, szok, wzajemne obwinianie się, niepewność, lęk. Wczesna interwencja, rozumiana jako interdyscyplinarne świadczenia rehabilitantów, lekarzy, pedagogów, psychologów i innych specjalistów w pierwszych latach życia dziecka, potrzebna jest w równym stopniu samemu pacjentowi, jak i jego rodzicom, którzy dzięki wsparciu i pedagogizacji dojrzewają do nowej roli rodzica – opiekuna – terapeuty. W artykule powołałam się na wyniki badań przeprowadzonych wśród rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi. Respondenci dzielili się ze mną swoimi doświadczeniami związanymi z wczesną interwencją, oceniali jakość otrzymanej pomocy oraz jej efekty dotyczące dziecka i rodziny. Badania były prowadzone zgodnie z metodyką badań jakościowych. Przeprowadziłam wywiady narracyjne z matkami i ojcami dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi. Analiza narracji odnosiła się do doświadczeń związanych z korzystaniem lub niekorzystaniem z wczesnej interwencji. Część rodziców dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi nie miała możliwości korzystania z usług wczesnej interwencji – badani z tej grupy skarżyli się na lekceważenie przez

specjalistów zgłaszanych problemów i opisywanych symptomów choroby, przez dłuższy okres doświadczali także „gonitwy terapeutycznej”. Do drugiej grupy należeli rodzice korzystający z wczesnej interwencji. Doświadczenie rzadkiej choroby zwiększyło ich potrzebę pogłębienia wiedzy o chorobie i sposobach leczenia, co z pewnością było dużym wyzwaniem dla specjalistów, jednak również w tak trudnym przypadku możliwe jest wzorcowe działanie wczesnej interwencji, o którym opowiada jedna z respondentek.

**Słowa kluczowe:** wczesna interwencja, rzadka choroba genetyczna, rodzina

## INTRODUCTION

Genetic syndromes are the largest group of rare diseases. A disorder is considered rare if it affects up to 5 in 10,000 births or 1 in 2,000 births. So far, approximately 1,500 rare genetic conditions have been identified. Although their number is still growing due to advances in medicine and diagnostics, these diseases are still considered as poorly investigated and described in subject literature.

The situation of a family with a child affected by a rare genetic disease is particularly difficult. It involves a longer period of waiting for the diagnosis compared to well-known diseases, difficult access to information on the disease and its treatment as well as the lack of comprehensive information on child's development and future life. The family of a child affected by a disease often face the sense of isolation and the lack of understanding of the environment. The costs associated with long-lasting and complex diagnostic process as well as the treatment and physiotherapy can lead to financial problems. Furthermore, such families have no or limited contacts with people facing similar problems, which is important for their everyday functioning. Also, they often receive no institutional psychological support or pedagogical assistance. These factors result in a deteriorated life quality of a family with a child affected by a rare chromosomal syndrome, even when compared with the families of children with a different type of disability (van Betuw and Evers, access date 2016).

Early intervention services offered by specialists are a very helpful solution in the first months and years of life. Early intervention should be understood as specialist, comprehensive and coordinated assistance. It involves “simultaneous and complementary medical and physiotherapeutic (early intervention) as well as revalidation and education interactions (early developmental support) under one, jointly developed and implemented programme evaluated by appropriately trained specialists necessary for a given child” (Cytowska, 2008, p. 17). The principle of the organisers of these forms of support is their availability already from the first weeks of child's life. This is of great importance in children at risk of disability, particularly those affected by multiple disability (Kwaśniewska, 2007, p. 88), which is very common among children with genetic diseases.

Early intervention is a form of an interdisciplinary activity. This dynamic approach stands in contrast to the earlier, classical model, where the whole responsibility

## WSTĘP

Wśród chorób rzadkich największą grupę stanowią zespoły genetyczne. Zaburzenie jest nazywane rzadkim, jeśli występuje nie częściej niż u 5 osób na 10 000 urodzeń lub 1 osoby na 2000 urodzeń. Dotychczas zostało rozpoznanych około 1500 rzadkich zespołów genetycznych. Ich liczba stale wzrasta w wyniku postępu w medycynie i diagnostyce, jednak choroby te nadal uznaje się za słabo przebadane i opisane w literaturze przedmiotu.

Rodzina z dzieckiem z rzadką chorobą genetyczną znajduje się w szczególnie trudnej sytuacji. Sytuacja ta wiąże się z dłuższym niż w przypadku znanych chorób oczekiwaniem na diagnozę, utrudnionym dostępem do wiedzy na temat choroby i leczenia oraz brakiem kompleksowej informacji odnośnie do przyszłości dziecka, jego dalszego rozwoju. Najbliżsi osoby chorej często zmagają się z poczuciem izolacji i niezrozumieniem otoczenia. Koszty związane z długą i skomplikowaną diagnostyką, a także leczeniem i rehabilitacją mogą skutkować problemami finansowymi. Rodzina doświadcza również braku lub ograniczenia liczby kontaktów z osobami o podobnych problemach – co ma duże znaczenie dla codziennego funkcjonowania – oraz braku instytucjonalnego wsparcia psychicznego i jakichkolwiek form pomocy pedagogicznej. Wymienione czynniki decydują o pogorszeniu jakości życia rodziny osoby z rzadkim zespołem chromosomowym, nawet w porównaniu z rodzinami dzieci z innym rodzajem niepełnosprawności (van Betuw i Evers, data dostępu 2016).

W pierwszych miesiącach i latach życia dziecka niezwykle pomocnym rozwiązaniem są usługi proponowane przez specjalistów w ramach wczesnej interwencji. Wczesną interwencję należy rozumieć jako specjalistyczną, kompleksową i skoordynowaną pomoc. Są to „równoczesne, uzupełniające się oddziaływania medyczno-rehabilitacyjno-terapeutyczne (wczesna interwencja) oraz rewalidacyjno-wychowawcze (wczesne wspomaganie rozwoju) objęte jednym programem, wspólnie opracowanym, realizowanym i objętym ewaluacją przez odpowiednio przygotowanych specjalistów niezbędnych dla danego dziecka” (Cytowska, 2008, s. 17). Założeniem organizatorów tych form pomocy jest ich dostępność już od pierwszych tygodni życia dziecka. Ma to duże znaczenie w przypadku dzieci zagrożonych niepełnosprawnością, a zwłaszcza tych dotkniętych niepełnosprawnością sprzężoną (Kwaśniewska, 2007, s. 88), bardzo częstą wśród dzieci z chorobami genetycznymi.

for intervention was held by professionals focusing on child's deficits. It is currently believed that the success of early intervention depends on the overall, team and interdisciplinary activities. Representatives of various professions, such as physicians (a paediatrician, a neurologist, a geneticist), physiotherapists, speech therapists, psychologists and special pedagogues, are involved in child's therapy. A team of specialists cooperate with child's family recognizing its rights and autonomy. Supporting the child in their development as well as helping the patient and their family achieve good life quality, assuming that there is an inextricable bond between individuals and their families, is the primary goal of intervention. "Improving the quality of life in families by providing them with services that enhance the feeling of parental coherence, which has an impact on family's mental state, is an important aspect of supportive activities" (Kwaśniewska, 2007, p. 90). Therefore, a family has become a partner for specialists in the process of early intervention, which has resulted in a better understanding of the child. The idea of early intervention for children with disabilities is combined with a family-oriented approach, which emphasises respect for the child and their family as well as considers the differences in the perception of care resulting from cultural and socioeconomic differences between families. Attention is also paid to the identification and development of child's and family's strengths or providing parents with flexibility in arranging care. The discussed approach postulates providing a family with both formal and informal support in all phases of family's life (Skórczyńska, 2006a, p. 24). Such an approach is very important for the cooperation with a family of a child affected by a rare genetic disease since such a family is faced with multiple problems accompanying the search for a diagnosis and appropriate treatment.

The diagnostic process is the first step of early intervention. The phases of this process include the first contact with the child's parents (usually in the form of conversation, during which overall data on the child, their parents and a family as a whole is collected; its aim is to get to know and understand the patient and their family), a preliminary consultation and an assessment of the child as well as recommendations on therapy and the types of management (Skórczyńska, 2006a, p. 24). If a genetic disorder is suspected, the above elements of the diagnostic process are preceded by (or supplemented with) genetic diagnostics. Receiving information on child's disease in the case of families of children affected by rare chromosomal syndromes is delayed. It also happens that parents do not receive a complete diagnosis of child's disease, which is due to the complexity of genetic tests. Despite recent significant advances in genetic testing, including Poland, not all medical teams are able to detect and identify a given disorder. My study indicates that the families of patients affected by rare chromosomal syndromes receive the diagnosis in the second half of child's life or between 2 and 3 years of age or even later (Klajmon-Lech, in print).

Wczesna interwencja jest formą działania interdyscyplinarnego. Takie dynamiczne ujęcie stoi w opozycji do wcześniejszego, klasycznego modelu, w którym profesjonalści całkowicie przejmowali odpowiedzialność za działania interwencyjne, koncentrując się na deficycie dziecka. Obecnie szansą na powodzenie procesu wczesnej interwencji upatruje się w działaniach całościowych, zespołowych, interdyscyplinarnych. W diagnozę, a następnie terapię dziecka są zaangażowani przedstawiciele różnych profesji, przede wszystkim lekarz (pediatra, neurolog, genetyk), fizjoterapeuta, logopeda, psycholog i pedagog specjalny. Zespół specjalistów działa we współpracy z rodziną dziecka, uznając jej prawa i autonomię. Za podstawowy cel interwencji uważa się wspieranie dziecka w jego rozwoju, ale także pomoc w tworzeniu dobrej jakości życia pacjenta i jego rodziny – przy założeniu, że jednostka i rodzina są ze sobą nierozłącznie związane. „Ważnym aspektem oddziaływań wspierających jest polepszenie jakości życia rodzin poprzez oferowanie świadczeń i usług wzmacniających poczucie koherencji rodzicielskiej, co wpływa na samopoczucie psychiczne rodziny” (Kwaśniewska, 2007, s. 90). Tak więc rodzina staje się partnerem specjalistów w procesie wczesnej interwencji, co skutkuje lepszym zrozumieniem dziecka. Idea wczesnej interwencji u dzieci z niepełnosprawnością jest łączona z podejściem zorientowanym na rodzinę. Podkreśla się w nim szacunek wobec dziecka i jego bliskich oraz uwzględnienie różnic w pojmowaniu opieki, które wynikają z kulturowego i socjoekonomicznego zróżnicowania rodzin. Zwraca się też uwagę na rozpoznawanie i rozwijanie mocnych stron dziecka i rodziny czy zapewnienie rodzicom elastyczności w organizowaniu opieki. W omawianym podejściu postuluje się dostarczenie rodzinie formalnego i nieformalnego wsparcia we wszystkich fazach jej życia (Skórczyńska, 2006a, s. 24). Takie podejście jest niezwykle ważne we współpracy z rodziną dziecka z rzadką chorobą genetyczną – rodzina ta zmagą się bowiem z wieloma problemami, które towarzyszą poszukiwaniu diagnozy i właściwego leczenia.

Proces diagnostyczny jest pierwszym etapem wczesnej interwencji. Poszczególne fazy tego procesu obejmują pierwszy kontakt z rodzicami dziecka (zazwyczaj jest to rozmowa, w trakcie której zbierane są ogólne informacje o dziecku, jego opiekunach i rodzinie jako całości; służy ona poznaniu i lepszemu zrozumieniu pacjenta i jego bliskich), wstępną konsultację i ocenę dziecka oraz zalecenia odnośnie do terapii i sposobów postępowania (Skórczyńska, 2006a, s. 24). Jeśli istnieje podejrzenie choroby genetycznej, wymienione elementy procesu diagnostycznego są poprzedzone (lub uzupełnione) diagnostyką genetyczną. Uzyskanie informacji o chorobie jest w przypadku rodzin dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi opóźnione. Zdarza się także, że rodzice nie otrzymują pełnego rozpoznania choroby dziecka, co wynika ze złożoności badań genetycznych. Mimo że badania te w ostatnich latach – również w Polsce – bardzo się rozwinęły, nie każdy zespół lekarzy jest w stanie wykryć i określić występujące

The manner of communicating the diagnosis has effects on the emotional and mental state of parents, hence the importance of the attitude of medical personnel. A family of a child with a rare genetic disease, who find themselves in a prolonged state of expectation and uncertainty, should receive special care and professional help of a psychologist or a counselor. Parental pedagogical education implemented in many areas, such as the manner of communicating the diagnosis and information on the disease, working with the child and their family in the context of early intervention, education provided by rehabilitation and educational centers or other institutions as well as the currently popular new forms of pedagogical education provided by associations and support groups (especially on the Internet), is also essential (Klajmon-Lech, 2012).

The aim of the paper is to present the experiences of parents of children with rare chromosomal syndromes in relation to early intervention (early support). I focused on the reasons for not using this form of help, the quality of life in the families who did not have the opportunity to use the support, the diagnostic description (the first stage of early intervention), the course of early intervention and the quality of life assessment performed by the parents receiving such support. I also attempted to answer the question whether the obtained support was in line with the family-oriented approach.

## MATERIAL AND METHODS

The presented findings are a part of a wider research project I conducted between 2014 and 2016, which concerned the situation of parents of children affected by rare chromosomal syndromes who were referred to this group of support. As a part of the project, I conducted narrative interviews with 24 respondents – parents or legal guardians of children with rare genetic diseases residing in Poland. The basic criteria for participation in the study included classification of a given genetic disorder as a rare chromosomal condition as well as the differentiation of the diseases and the age of children (the study included parents of children aged 6–35 years). All respondents gave their written consent to participate in the study.

The study was conducted based on qualitative research methodology (Schütze, 2012, p. 425). Four biographies, in which the authors (three mothers and a father) emphasised the presence or absence of early intervention as one of important aspects, were chosen to present the issue discussed in the article, i.e. the description and interpretation of the idea of early intervention from the point of view of experiences of parents of the affected children. The emphasised importance of the idea of early intervention in the statements of respondents was the criterion for the selection of these narratives. After a repeated reading of transcription fragments related to the issue of early intervention in the life of parents of children affected by rare genetic diseases, I decided to use the following strategy for analysis:

1. Parents who do not use the early intervention: reasons, the quality of life in families assessed by narrators.

zaburzenia. Z przeprowadzonych przeze mnie badań wynika, iż najbliżsi osób z rzadkimi zespołami chromosomowymi poznają diagnozę w drugim półroczu życia dziecka albo dopiero między 2. a 3. rokiem jego życia czy nawet później (Klajmon-Lech, w druku).

Sposób przekazania diagnozy wpływa na kondycję emocjonalno-psychiczną rodziców, stąd tak ważna jest postawa personelu medycznego. W przypadku bliskich dziecka z rzadką chorobą genetyczną, trwających przez długi czas w stanie oczekiwania i niepewności, wskazane są szczególnie troska i profesjonalna pomoc psychologa lub pedagoga. Nieodzowna jest także pedagogizacja rodziny – realizowana w wielu obszarach, do których należą sposób przekazywania diagnozy i informacji o chorobie, praca z dzieckiem i jego najbliższymi w ramach wczesnej interwencji, edukacja prowadzona przez ośrodki rehabilitacyjno-edukacyjno-wychowawcze i inne placówki, jak również popularne dzisiaj nowe formy pedagogizacji – zapewniane przez stowarzyszenia i grupy wsparcia, zwłaszcza internetowe (Klajmon-Lech, 2012).

Celem artykułu jest przybliżenie doświadczeń rodziców dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi związanych z wczesną interwencją (wczesnym wspomaganie). Interesowały mnie przyczyny niekorzystania z tej formy pomocy, jakość życia rodzin, które z niej nie korzystały, opis diagnozy – pierwszego etapu wczesnej interwencji, przebieg wczesnej interwencji i ocena jakości życia dokonywana przez rodziców korzystających z takiego wsparcia. Staralam się także odpowiedzieć na pytanie, czy uzyskana pomoc była zgodna z podejściem zorientowanym na rodzinę.

## MATERIAŁ I METODA

Prezentowane w artykule wyniki badań stanowią część szerszego projektu badawczego realizowanego przeze mnie w latach 2014–2016, który dotyczył sytuacji rodziców dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi i skierowanych do tej grupy form wsparcia. W ramach projektu przeprowadziłam wywiady narracyjne z 24 respondentami – mieszkającymi w Polsce rodzicami lub prawnymi opiekunami dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi. Zasadniczymi kryteriami uczestnictwa w badaniach były zakwalifikowanie danego zespołu genetycznego do grupy rzadkich chorób chromosomowych oraz zróżnicowanie chorób i wieku dzieci (poddalam badaniom rodziców dzieci w wieku 6–35 lat). Od wszystkich respondentów otrzymałam pisemną zgodę na udział w badaniach.

Badania były prowadzone zgodnie z metodyką badań jakościowych (Schütze, 2012, s. 425). Do przedstawienia problematyki zasygnalizowanej w tytule artykułu – a więc do opisu i interpretacji idei wczesnej interwencji z perspektywy wewnętrznych przeżyć rodziców dzieci chorych – zostały wybrane cztery biografie, w których narratorzy (trzy matki i ojciec) jako jeden z istotnych wątków umieszczają wczesną interwencję bądź jej brak. Kryterium wyboru właśnie tych narracji stanowiło podkreślenie ważności idei wczesnej

2. Parents who use the early intervention: diagnosis – the onset of this form of help, the course of early intervention, the quality of life assessed by respondents.
3. Conclusions.

The results are presented in the tables. Each table contains problems described by the parents (in the form of sentence equivalents) as well as quotations from their statements. A brief theoretical commentary on the table content is presented below the tables.

## RESULTS AND DISCUSSION

Some of the surveyed parents of children with rare chromosomal syndromes had no opportunity to use early intervention services (Tab. 1). This was mainly due to a delayed diagnosis (after the age of 5 years), the lack of knowledge or incompetence among physicians (parents 1 and 2). In the case of parents waiting for the final diagnosis, the “therapeutic pursuit,” which is typical of all parents/legal guardians of children with disability (Mrugalska, 1988), is often prolonged, which has adverse effects on the quality of life of both, the affected child (therapeutic overload) and the whole family (financial burden, the feeling of powerlessness, self-blaming for therapeutic failure – both evaluated families). Furthermore, the respondents complained about specialists ignoring the reported problems and described

interwencji w wypowiedziach respondentów. Po kilkakrotnym odczytaniu fragmentów transkrypcji odnoszących się do problematyki wczesnej interwencji w życiu rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi przyjąłem następującą strategię analizy materiału:

1. Rodzice niekorzystający z wczesnej interwencji: przyczyny takiego stanu rzeczy, jakość życia rodzin oceniana przez narratorów.
2. Rodzice korzystający z wczesnej interwencji: diagnoza – początek tej formy pomocy, przebieg wczesnej interwencji, jakość życia w ocenie respondentów.
3. Wnioski.

Wyniki zostały zaprezentowane w tabelach. W każdej z nich zebrałam problemy opisywane przez rodziców (zasygnalizowane w formie równoważników zdań) oraz cytaty z ich wypowiedzi. Pod tabelami przedstawiam próbę krótkiego teoretycznego komentarza do zawartych w nich treści.

## WYNIKI I OMÓWIENIE

Część badanych rodziców dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi nie miała możliwości korzystania z usług wczesnej interwencji (tab. 1). Wynikało to najczęściej z późnej (po 5. roku życia) diagnozy schorzenia, a także z niewiedzy lub niewystarczających kompetencji lekarzy (rodzice 1 i 2). W przypadku rodziców, którzy czekają na ostateczną

	<b>Reasons for not participating in the early intervention programme</b> <i>Przyczyny niekorzystania z wczesnej interwencji</i>	<b>Quality of life</b> <i>Jakość życia</i>
<b>Parents 1</b> <i>Rodzice 1</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnosis until 12 years of age, limited knowledge of doctors on the rare genetic disease. <i>Brak diagnozy do 12. roku życia dziecka, mała wiedza lekarzy na temat rzadkiej choroby genetycznej:</i> “29 years ago they were not even able to diagnose him because diagnosis was impossible.” <i>„29 lat temu nawet nie byli w stanie mi go zdiagnozować, bo nie było możliwości, żeby zdiagnozować”</i></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Search for specialists (“therapeutic pursuit”) and the diagnosis: <i>Poszukiwanie specjalistów („gonitwa terapeutyczna”) i diagnozy:</i> “(…) and from that moment I encountered specialists with varying luck.” <i>„(…) i od tego momentu z różnym szczęściem traślałam na specjalistów”</i> “All I did, I did in the dark (…), I had to pass it all through a filter.” <i>„Wszystko, co robiłam, robiłam po omacku (…), musiałam to wszystko przesiać przez sito”</i> “I fought hard at that time.” <i>„W tamtym czasie mocno walczyłam”</i></li> <li>• Involvement of the mother in child’s therapy, gaining experience: <i>Zaangażowanie matki w terapię dziecka, zdobywanie doświadczenia:</i> “I gained this knowledge through people…” <i>„I taką mądrość zdobywałam przez ludzi…”</i></li> </ul>
<b>Parents 2</b> <i>Rodzice 2</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Delayed diagnosis, incompetence of specialists: <i>Opóźniona diagnoza, brak kompetencji specjalistów:</i> “I took him to a psychologist (…) and she told me that there was nothing wrong with him and it would all go away.” <i>„Poszłam z nim do psychologa (…) i pani psycholog mi powiedziała, że tu się właściwie nic nie dzieje, jemu to wszystko przejdzie”</i></li> <li>• Inappropriately communicated diagnosis: <i>Diagnoza przekazana w sposób nieprawidłowy:</i> “Peter was diagnosed at a psychological and educational counseling centre (…), the psychologist told me that my child was not able to think and that I thought he would be a genius (…) and the way she informed me on the diagnosis, it was as if someone poured a bucket of cold water over my head.” <i>„Piotrek był zdiagnozowany w poradni psychologiczno-pedagogicznej (…) i pani psycholog mi powiedziała, że moje dziecko nie jest w stanie myśleć, że ja sobie myślę, że będzie geniuszem (…), i to, jak ona mi przekazała tę diagnozę, to tak jakby na mnie ktoś wiadro zimnej wody wylał”</i></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• First symptoms noticed by the mother, the feeling of anxiety: <i>Zauważenie pierwszych symptomów choroby przez matkę, odczucie niepokoju:</i> “(…) this worried me.” <i>„(…) to mnie zaniepokoiło”</i></li> <li>• Search for specialists and the diagnosis: <i>Poszukiwanie specjalistów i diagnozy:</i> “(…) we simply made appointments, showed and described.” <i>„(…) po prostu chodziliśmy, po prostu pokazywaliśmy, opowiadaliśmy”</i></li> <li>• The lack of understanding from the part of specialists experienced by parents <i>Doświadczenie niezrozumienia specjalistów</i></li> <li>• Intuition-based work and therapy implemented by the mother: <i>Intuicyjna praca i terapia prowadzona przez matkę:</i> “(…) I devoted a lot of time to children to provide them with intuition-based physiotherapy. It just came to my mind.” <i>„(…) dużo czasu poświęcałam dzieciom, żeby ich można było – by tak nazwać – rehabilitować w sposób intuicyjny. Co mi się samej podsuwało”</i></li> <li>• Self-blaming for child’s dysfunction: <i>Obwinianie się za problemy w funkcjonowaniu dziecka:</i> “What is more, I blamed myself for not giving him enough time.” <i>„Mało tego: ja siebie winiłam za to, że jemu za mało czasu daję”</i></li> </ul>

Tab. 1. Experiences of parents not participating in the early intervention programme  
Tab. 1. Doświadczenia rodziców niekorzystających z wczesnej interwencji

	<b>Diagnosis – onset</b> <i>Diagnoza – początek</i>	<b>Course of early intervention</b> <i>Przebieg wczesnej interwencji</i>	<b>Quality of life</b> <i>Jakość życia</i>
<b>Parents 3</b> <i>Rodzice 3</i>	<p><b>Receiving diagnosis at the age of 3 years</b> <i>Otrzymanie diagnozy w 3. roku życia dziecka</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>A search for specialists and forms of physiotherapy</b> <i>Poszukiwania specjalistów i form rehabilitacji</i></li> <li>• <b>Lack of available information on child's disease:</b> <i>Brak dostępnej wiedzy na temat choroby dziecka:</i> "Lack of knowledge among people in Poland, no available publications..." <i>„Potem niewiedza ludzi w Polsce, brak publikacji. . . .”</i> "Generally, a parent has to cope alone: read, search on the Internet, on their own, based on the trial and error method." <i>„Generalnie rodzic musi sobie radzić sam: czytać, szukać w internecie, sam, na zasadzie prób i błędów”</i></li> <li>• <b>Finding the optimal form of therapy:</b> <i>Znalezienie optymalnej formy terapii:</i> "Presently Adam has a tailored therapy and an instructor to work with (...), and all this somehow works out." <i>„Teraz Adam ma dobraną terapię, ma instruktora, który z nim ćwiczy (...), i to wszystko gdzieś tam zaskakuje”</i></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>The feeling of loneliness in the battle for the optimal development of the child:</b> <i>Poczucie osamotnienia w walce o optymalny rozwój dziecka:</i> "So, alone again. (...) We see that it all comes down to the trial and error method." <i>„Więc znowu sami. (...) Widzimy, że to wszystko metodą prób i błędów”</i></li> <li>• <b>The need for knowledge about child's disease:</b> <i>Potrzeba wiedzy o chorobie dziecka:</i> "(...) to have full clarity about what is wrong with my child. If I know what is wrong, then we can do exercises and tests or use some therapeutic forms to make life easier for him." <i>„(...) żeby mieć pełną jasność, co mojemu dziecku jest, to potem będziemy robić takie ćwiczenia i badania, czy jakieś formy leczenia, żeby mu to życie ułatwić”</i></li> <li>• <b>Anxiety about the other child, search for the diagnosis:</b> <i>Niepokój o drugie dziecko, poszukiwanie diagnozy:</i> "So we came into conclusion that instead of waiting will go private. Now we are waiting for the results." <i>„No i stwierdziliśmy, że jednak nie będziemy czekać, że jednak zrobimy te badania prywatnie. Teraz czekamy na wyniki”</i></li> </ul>
<b>Parents 4</b> <i>Rodzice 4</i>	<p><b>Quick initial diagnosis – first days of child's life</b> <i>Szybka wstępna diagnoza – w pierwszych dniach życia dziecka</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Referring parents to specialists, onset of early intervention:</b> <i>Skierowanie rodziców do specjalistów, rozpoczęcie wczesnej interwencji:</i> "Everything went quite quickly after the diagnosis. (...) They sent us to different places, recommended specialists." <i>„Od momentu diagnozy wszystko potoczyło się dość szybko. (...) Inni popychali nas w różne miejsca, wskazywali specjalistów”</i></li> <li>• <b>Intensive early intervention therapy:</b> <i>Intensywna terapia w ramach wczesnej interwencji:</i> "During that time we used the services offered by another therapist from the same centre so, in fact, we had sessions every day" <i>„W tym czasie korzystaliśmy z tego punktu jeszcze z usług innej rehabilitantki, tak że rzeczywiście codziennie mieliśmy jakieś zajęcia”</i></li> <li>• <b>Coordinated and comprehensive activities:</b> <i>Działania skoordynowane i kompleksowe:</i> "Different specialists communicated with one another, although the sessions were held separately. They knew my child as well as shared their observations and suggestions on what more could be done with Adam." <i>„Tam poszczególni specjaliści, chociaż zajęcia były osobno, porozumiewali się ze sobą. Zнали moje dziecko, przekazywali sobie spostrzeżenia i sugestie, co dany specjalista mógłby zrobić jeszcze z Adamem”</i></li> <li>• <b>Support and pedagogical education of parents:</b> <i>Wsparcie i pedagogizacja rodziców:</i> "They also educated the parents. In my case – how to manage my child, how to look after him, properly change the nappy, bathe, carry, etc. I was asked to do some tasks related to physiotherapy and speech therapy. During the next session, the therapist immediately saw, by looking at my child, whether I completed the task or not, whether I exercised with him." <i>„Oprócz tego to było też uczenie samych rodziców – w tym wypadku mnie – jak postępować z dzieckiem, jak się nim opiekować, w jaki sposób prawidłowo przewijać, kąpać, nosić itd. Były mi zadawane pewne zadania odnośnie do rehabilitacji czy ćwiczeń logopedycznych. Na kolejnych zajęciach pani specjalistka od razu wiedziała, patrząc na dziecko, czy mama odrobiła zadanie, czy nie, czy ćwiczyła z nim”</i></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>The initial shock:</b> <i>Początkowy szok:</i> "We were still shocked and could not believe it." <i>„My byliśmy jeszcze w ciągłym szoku i niedowierzaniu”</i></li> <li>• <b>The sense of injustice, embarrassment and disagreement:</b> <i>Poczucie krzywdy, zażenowania i niezgody:</i> "I remember that I accepted the advice to report to early intervention centre with a kind of shame . . . The feeling of injustice that I have to go there with Adam every day." <i>„Pamiętam, że przyjąłem wskazanie, że mam jeździć do punktu wczesnej interwencji, z takim jakimś wstydem. . . . Poczuciem krzywdy, że mam tam jeździć z Adasiem codziennie”</i></li> <li>• <b>Gradual education of the mother – understanding the need for early intervention activities:</b> <i>Stopniowa edukacja matki – zrozumienie potrzeby działań w ramach wczesnej interwencji:</i> "I remember that I was surprised about what specialists could do with such a small child, not even able to contact with the world. The services provided by physiotherapists seemed to make sense to me, while in the case of other specialists, such as the psychologist, speech therapist, educational counselor, seemed a bit absurd. I began to understand and appreciate their actions after several months, when I started noticing a slow, but continuous development." <i>„Pamiętam, że dziwiłam się, co z takim małym dzieckiem mogą robić specjaliści. Usługi rehabilitantów wydawały mi się sensowne, ale pozostałych specjalistów – psychologa, logopedy, pedagoga – trochę niedorzeczne. Zrozumienie i docenienie przyszły po paru miesiącach, gdy zaczęłam dostrzegać powolny, ale nieustanny rozwój”</i></li> <li>• <b>The sense of satisfaction with one's own commitment and work with the child</b> <i>Poczucie zadowolenia z własnego zaangażowania i pracy z dzieckiem</i></li> <li>• <b>The sense of support from early intervention team members:</b> <i>Poczucie wsparcia ze strony osób wchodzących w skład zespołu wczesnej interwencji:</i> "With time, people from the team of early intervention became very, very close to me (...). They were very supportive in many situations – provided me with mental support." <i>„Ludzie z tego zespołu wczesnej interwencji po czasie stali mi się bardzo, bardzo bliscy (...). W wielu sytuacjach byli też dla mnie podporą – takim wsparciem psychicznym”</i></li> </ul>

Tab. 2. Experience of parents participating in early intervention  
Tab. 2. Doświadczenia rodziców korzystających z wczesnej interwencji

disease symptoms (parents 2). Difficulties in communication between the patient (their family) and doctors and medical personnel are relatively rarely reported in pedagogical and psychological literature. This issue is the subject of discussion among the representatives of medical sociology (Freidson, 1988; Kołodziej, 2012; Skrzypek, 2011; Strauss *et al.*, 2012). In my opinion it is worth searching for pedagogical solutions that will allow for an improvement in the relationships between the patient (their family) and the doctor (medical personnel). Families who had no opportunity to participate in early intervention programme faced the lack of institutional support. I also noticed the sense of confusion and insufficient quality time in the first years of child's life in the statements of surveyed mothers. This is probably associated with the feeling of guilt about children, which is very common among parents of children affected by disability (Karwowska, 2007, p. 63; Pisula, 1998, pp. 21–24), however, from a retrospective point of view of parents of children with rare chromosomal syndromes, this feeling of guilt is even deeper – it reflects hopelessness in the face of an unknown disease, the lack of understanding of others as well as an anxiety about the child's and the family's future.

In the second group of respondents (Tab. 2), the diagnosis was relatively quick, which allowed for the onset of early intervention for the children and their families. Although the possibility to participate in an early intervention programme does not eliminate the feeling of confusion and the above mentioned “therapeutic pursuit,” it certainly reduces their intensity. The experience of a rare disease increases the need of child's family to expand their knowledge on the disease and treatment options (parents 3) (Klajmon-Lech, 2012), which certainly presents a significant challenge for specialists. However, even in such a difficult situation it is possible to implement a model early intervention programme, as reported by one of the mothers (parents 4). Interdisciplinary team specialists communicate with one another and exchange observations on the child's therapy. They are a support and a source of pedagogical education for family members (the mother in particular), meeting their needs. Such actions are consistent with the family-oriented approach, which takes into account family's needs and current problems (Skórczyńska, 2006b; Speck, 2005).

## CONCLUSIONS

The conducted research on the experiences of parents of children with rare chromosomal syndromes in relation to early intervention allows to formulate the following conclusions and suggestions related to daily practice:

- Parents appreciate the earliest possible diagnosis and complete information on their child's health status.
- The diagnostic process initiates early intervention, hence the importance of the availability of genetic counselling centres for children with rare chromosomal syndromes and their families.

diagnozę genetyczną, „gonitwa terapeutyczna” – charakterystyczna dla wszystkich opiekunów dzieci z niepełnosprawnością (Mrugalska, 1988) – nierzadko się przedłuża, co negatywnie wpływa na jakość życia dziecka (przeciążenie terapiami) i całej rodziny (obciążenie finansowe, doświadczenie własnej niemocy, obwinianie się za brak powodzenia terapii – obie badane rodziny). Respondenci skarżyli się również na lekceważenie przez specjalistów zgłaszanych problemów i opisywanych symptomów choroby (rodzice 2). Problemy związane z utrudnioną komunikacją między pacjentem (jego rodziną) a lekarzami i personelem medycznym są dość rzadko sygnalizowane w literaturze pedagogicznej i psychologicznej. Ta problematyka jest przedmiotem dyskusji przedstawicieli socjologii medycyny (Freidson, 1988; Kołodziej, 2012; Skrzypek, 2011; Strauss *et al.*, 2012). Warto – moim zdaniem – szukać pedagogicznych rozwiązań pozwalających na poprawę jakości relacji między chorym i jego najbliższymi a lekarzem i personelem medycznym. Rodziny, które nie miały możliwości korzystania z wczesnej interwencji, doświadczały braku instytucjonalnego wsparcia. Zauważyłam też w wypowiedziach badanych matek poczucie zagubienia i niedostatecznie dobrze wykorzystanego czasu w pierwszych latach życia dziecka. Wiąże się to zapewne z powszechnym wśród rodziców dzieci z niepełnosprawnościami poczuciem winy wobec dzieci (Karwowska, 2007, s. 63; Pisula, 1998, s. 21–24), jednak w retrospektywnym spojrzeniu rodziców dzieci z rzadkimi chorobami chromosomowymi owo poczucie winy nabiera głębszego wymiaru – jest wyrazem bezsilności w obliczu nieznannej choroby i braku zrozumienia innych, wyrazem lęku przed przyszłością dziecka i całej rodziny.

W przypadku drugiej grupy badanych (tab. 2) diagnozę postawiono stosunkowo szybko, co pozwoliło na rozpoczęcie świadczenia usług wczesnej interwencji dla dzieci i ich rodzin. Możliwość korzystania z wczesnej interwencji nie eliminuje poczucia zagubienia i wspomnianej już „gonitwy terapeutycznej”, ale bez wątpienia zmniejsza ich intensywność. Doświadczenie rzadkiej choroby sprawia, że najbliżsi dziecka mają większą potrzebę pogłębienia wiedzy o chorobie i sposobach leczenia (rodzice 3) (Klajmon-Lech, 2012), co z pewnością stanowi duże wyzwanie dla specjalistów, jednak również w tak trudnym przypadku możliwe jest wzorcowe działanie wczesnej interwencji, o którym opowiada jedna z matek (rodzice 4). Specjaliści wchodzący w skład interdyscyplinarnego zespołu komunikują się ze sobą i wymieniają spostrzeżenia dotyczące terapii dziecka. Dla członków jego rodziny (zwłaszcza dla matki) są wsparciem i źródłem pedagogizacji, wychodzą naprzeciw ich potrzebom. Takie działanie jest zgodne z podejściem zorientowanym na rodzinę – uwzględniającym jej wymagania i aktualne problemy (Skórczyńska, 2006b; Speck, 2005).

## WNIOSKI

Przeprowadzone badania dotyczące doświadczeń rodziców dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi związanych

- Measures should be taken to develop and improve the system of medical care for the families of children with genetic disorders. The proposed measures would aim at a better understanding of the needs of such families.
- Parents of children with rare chromosomal disorders are in particular need for pedagogical and psychological support. Therefore, it is worth taking discussions on the forms of help and support for this group.
- The success of early intervention programmes depends on the interactions between specialists, parents and the child. In addition to specialists' expertise and skills, parents also appreciate the subjective character of the attitude towards them and the child. They also expect to receive psychological support from these professionals.
- The programme of early intervention should include not only child's therapy, but also educational counselling for the parents. Pedagogical support is important for the parents of children with rare diseases due to their limited access to information on child's disease and the physiotherapeutic methods.

#### Conflict of interest

*The author does not report any financial or personal connections with other persons or organizations which might negatively affect the content of this publication and/or claim authorship rights to this publication.*

#### References / Piśmiennictwo

- van Betuw A, Evers P: Osoby z rzadkimi zaburzeniami chromosomowymi i ich najbliżsi. Europejski punkt widzenia. Available from: [http://www.gen.org.pl/docs/raport\\_anne.pdf](http://www.gen.org.pl/docs/raport_anne.pdf) [cited 15 July 2016].
- Cytowska B: Idea wczesnej interwencji i wspomaganie rozwoju małego dziecka. In: Cytowska B, Winczura B (eds.): Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju małego dziecka. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2008: 15–26.
- Freidson E: Profession of Medicine: A Study of the Sociology of Applied Knowledge. University of Chicago Press, Chicago 1988.
- Karwowska M: Macierzyństwo wobec dziecka niepełnosprawnego intelektualnie. Wydawnictwo Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego, Bydgoszcz 2007.
- Klajmon-Lech U: Diagnostyka, opieka i terapia dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi – wybrane aspekty. In press.
- Klajmon-Lech U: Pedagogizacja rodziny dziecka niepełnosprawnego – tradycyjne i nowatorskie ujęcie problemu. *Ruch Pedagogiczny* 2012; 83 (4): 165–172.
- Kołodziej A: Choroba jako dewiacja i „profesjonalna” rola lekarza; relacja pacjent – lekarz w funkcjonalnej teorii Talcotta Parsonsa. *Hygeia Public Health* 2012; 47: 398–402.
- Kwaśniewska G: Idea wczesnej interwencji – skuteczność działań i kierunki rozwoju w opiece nad dzieckiem i jego rodziną. In: Kwaśniewska G (ed.): Interdyscyplinarność procesu wczesnej interwencji wobec dziecka i jego rodziny. Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin 2007: 88–93.
- Mrugalska K: Czy rodzice i profesjonaliści mogą być sojusznikami. In: Olechnowicz H (ed.): U źródeł rozwoju dziecka. O wspomaganie rozwoju prawidłowego i zakłóconego. Nasza Księgarnia, Warszawa 1988: 35–50.
- Pisula E: Psychologiczne problemy rodziców dzieci z zaburzeniami rozwojowymi. Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa 1998.

z wczesną interwencją pozwalają sformułować następujące wnioski i sugestie odnoszące się do codziennej praktyki:

- Rodzice cenią sobie jak najwcześniejszą diagnozę i pełną informację o stanie zdrowia ich dziecka.
- Proces diagnostyczny to etap inicjujący wczesną interwencję, dlatego ważna jest dostępność ośrodków i poradni genetycznych dla dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi i ich rodzin.
- Potrzebne jest podjęcie działań ukierunkowanych na rozwój i udoskonalenie systemu opieki medycznej nad rodzinami dzieci z zaburzeniami genetycznymi. Proponowane działania zmierzałyby do coraz lepszego zrozumienia potrzeb tych rodzin.
- Rodzice dzieci z rzadkimi chorobami chromosomowymi w szczególnym stopniu potrzebują pomocy pedagogicznej i psychologicznej. Warto więc podejmować dyskusje o formach pomocy i wsparcia dla tej grupy.
- Skuteczność programów wczesnej interwencji zależy od interakcji między specjalistami, rodzicami i dzieckiem. Oprócz fachowej wiedzy i umiejętności rodzice cenią w specjalistach podmiotowy stosunek do nich i do dziecka. Oczekują również od profesjonalistów wsparcia psychicznego.
- Program wczesnej interwencji powinien uwzględniać nie tylko terapię dziecka, lecz także pomoc pedagogiczną dla jego rodziców. Pedagogiczne wsparcie jest istotne dla rodziców dzieci z rzadkimi chorobami, gdyż mają oni utrudniony dostęp do informacji na temat schorzenia dziecka i sposobów rehabilitacji.

#### Konflikt interesów

*Autorka nie zgłasza żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji oraz rościć sobie prawo do tej publikacji.*

- Schütze F: Trajektorie cierpienia jako przedmiot badań socjologii interpretatywnej. In: Kaźmierska K (ed.): Metoda biograficzna w socjologii. Antologia tekstów. Nomos, Kraków 2012: 415–458.
- Skórczyńska M: Podejście zorientowane na rodzinę we współczesnej teorii i praktyce wczesnej interwencji. In: Cytowska B, Winczura B (eds.): Dziecko z zaburzeniami rozwoju. Konteksty diagnostyczne i terapeutyczne. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2006a: 281–286.
- Skórczyńska M: Współczesne tendencje we wczesnej interwencji u dzieci zagrożonych niepełnosprawnością lub niepełnosprawnych. *Perspektywa edukacyjna*. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2006b.
- Skrzypek M: Perspektywa chorego w socjologii choroby przewlekłej. Wydawnictwo KUL, Lublin 2011.
- Speck O: Od wspomaganie dziecka do zorientowania na rodzinę. In: Speck O: Niepełnosprawni w społeczeństwie. Podstawy ortopedagogiki. Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Gdańsk 2005: 447–449.
- Strauss AL, Fagerhaugh S, Suczek B *et al.*: Trajektorie choroby. In: Kaźmierska K (ed.): Metoda biograficzna w socjologii. Antologia tekstów. Nomos, Kraków 2012: 373–388.