

Jadranka Pavić*, Mateja Krznar**, Irena Kovačević***

Poteškoće i podrška obitelji djece oboljele od rijetkih bolesti

SAŽETAK

Djeca oboljela od rijetkih bolesti imaju zdravstvene probleme koji zahtijevaju složenu zdravstvenu i roditeljsku skrb, a često se nalaze u životno ugrožavajućim stanjima. Zbog toga što su rijetke, kod ovih bolesti postoje brojni problemi vezani uz nedovoljna empirijska iskustva. Složena i dugotrajna dijagnostika, neizvjestan tijek i učinkovitost liječenja dovodi do psihofizičke iscrpljenosti roditelja te brojnih problema unutar obitelji. Obitelji djece susreću se s emocionalnim, socijalnim, ekonomskim, organizacijskim, etičkim i drugim teškoćama. Dok neke obitelji pokazuju pozitivan obrazac suočavanja s bolešću kroz traženje načina za ostvarenje što bolje kvalitete života, druge ostaju u fazi „sagorijevanja u bolesti”, što dovodi do psihosomatskih bolesti i narušavanja stabilnosti u funkcioniranju obitelji. Cilj je rada prikazati poteškoće obitelji djece oboljele od rijetkih bolesti, refleksiju bolesti djeteta na kvalitetu života obitelji te detektirane potrebne oblike podrške obiteljima.

Ključne riječi: rijetke bolesti, djeca, roditeljska skrb, podrška roditeljima.

UVOD

Rijetke su bolesti kronična, po život opasna medicinska stanja koja pogađaju mali postotak stanovništva u usporedbi s drugim bolestima. One su kronične i progresivne, s neizvjesnim tijekom i često sa skraćenim životnim vijekom (Abozaid, Kerr, McKnight i Al-Omar, 2022). Podaci o prevalenciji ovih bolesti nisu dosljedni iz različitih razloga, poput nedostatka suglasnosti oko definicije i poteškoća u

* Zdravstveno veleučilište, Zagreb; Sveučilište u Rijeci, Fakultet zdravstvenih studija, Rijeka. ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-9952-6505>.

** DEBRA, Društvo oboljelih od bulozne epidermolize, Hrvatska, <https://orcid.org/0009-0006-4402-6263>.

*** Zdravstveno veleučilište, Zagreb; Sveučilište u Rijeci, Fakultet zdravstvenih studija, Rijeka, ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5673-9515>.

Adresa za korespondenciju: Jadranka Pavić, Zdravstveno veleučilište, Mlinarska 38. 10000, Zagreb, Hrvatska. E-pošta: jadranka.pavic@zvuh.hr.

otkrivanju i registriranju ovih patologija. Prema Svjetskoj zdravstvenoj organizaciji (WHO), rijetka se bolest definira kao stanje koje pogađa manje od 65 od 100 000 ljudi (Regulation EC, 2000). Prema definiciji koja je prihvaćena u EU, rijetke su bolesti one bolesti koje zahvaćaju manje od 5 osoba na 10 000 stanovnika (Regulation EC, 2000). Uglavnom, procjenjuje se da postoji oko 7.000 do 8.000 rijetkih bolesti (Orphanet, 2012). Rijetke se bolesti najčešće javljaju u dječjoj dobi jer je značajan dio njih genetskog porijekla. Među rijetke bolesti ubrajaju se i neke kongenitalne malformacije, autoimune bolesti te neke vrste rijetkih karcinoma (EURORDIS, 2009). Rijetke se bolesti teško dijagnosticiraju, jer su klinički heterogene, a mnoge imaju nespecifične simptome uobičajene za mnoge bolesti (Faye i sur., 2024). Osobe s rijetkom bolešću obično imaju duga kašnjenja od pojave simptoma do dijagnoze. Prosječno trajanje procesa od simptoma do dijagnoze je 4 – 5 godina, ali često i mnogo duže (Faye i sur., 2024). Ovakav problematičan proces dijagnostike i liječenja može značajno opteretiti oboljele i njihove obitelji (Wetterauer i Schuster, 2008).

Mnoge od emocionalnih poteškoća koje doživljavaju roditelji djece s rijetkim bolestima povezane su s poteškoćama dobivanja ispravne dijagnoze i pronalaženja informacija o bolesti. Briga o djetetu uključuje potrebu reorganizacije i uloge članova obitelji, a neophodno je ponuditi odgovor na fizičke, afektivne i psihičke potrebe djeteta. Neočekivana pojava rijetke bolesti djeteta može kod roditelja potaknuti proces tuge zbog idealiziranog djeteta, razvijajući osjećaj tjeskobe, beznađa i sumnje u budućnost dinamike obitelji (Kole i Faurisson, 2009). Strukturirani pregled 34 studije koje su istraživale iskustva i percepcije roditelja o životu s djetetom koje boluje od teške, dugotrajne i neizlječive bolesti pokazuju da su roditelji doživjeli niz emocija nakon postavljene dijagnoze njihova djeteta, kao što su zbunjenost, nevjerica, tjeskoba, nemir i gubitak identiteta. Te su se emocije smirivale kad su roditelji prihvatili realnost situacije te se usmjerili na zadovoljavanje djetetovih potreba. Kod nekih roditelja razvila se dugotrajnija tuga, koja se obično naziva „kronična tuga”. Kronična tuga rezultirala je stalnim traženjem razloga dugotrajnoga teškog stanja njihova djeteta i osjećaja samooptuživanja (Smith, Cheater i Bekker, 2015). Nadalje, analizom studija utvrđeno je da su majke iskusile najveću promjenu uloge jer je vjerojatnije da će preuzeti ulogu glavnog negovatelja, što je utjecalo na njihove karijerne težnje. S druge strane, očevi su naglasili obavezu svoje uloge hranitelja i zaštitnika obitelji te pritisak zbog osiguravanja financijskih potreba obitelji (Smith i sur., 2015).

U pregledu studija istaknule su se značajke života s djetetom s dugotrajnim i kroničnim bolestima koje se odnose na pružanje medicinskih i negovateljskih intervencija. Kako bi preuzeli kontrolu nad stanjem svojeg djeteta, roditeljima je bilo potrebno: poznavati stanja i liječenja, učiti iz epizoda bolesti i koristiti ta iskustva za prepoznavanje i odgovor na naknadne simptome bolesti kod svojeg djeteta, razviti učinkovite odnose sa zdravstvenim radnicima (Smith i sur., 2015). Nadalje, roditelji su

opisali poteškoće u dobivanju informacija i mnogi su bili nezadovoljni informacijama koje su pružili zdravstveni radnici, osobito u vrijeme početne dijagnoze. Prepreke učinkovitim pružanju informacija uključivale su: pretjeranu uporabu medicinskog žargona, nedostatne, netočne i nejasne informacije, informacije koje se daju brzo s malo prilika za raspravu te neprikladno vrijeme informacija (Smith i sur., 2015). Strah od neizvjesne ili dugotrajne dijagnoze, suočavanje s patnjama i frustracijama djeteta, ograničen pristup zdravstvenim informacijama i resursima te složenost pristupa grupama podrške istaknuti su kao glavne poteškoće roditelja djece s rijetkim bolestima (Pelentsov, Fielder, Laws i Esterman, 2016).

REFLEKSIJA BOLESTI DJETETA NA KVALITETU ŽIVOTA RODITELJA

Nadalje, posljedice bolesti i ograničenosti u svakodnevnom funkcioniranju odražavaju se i na oboljelu djecu, i to ne samo kroz fizičke poteškoće. Studije pokazuju da djeca s rijetkim bolestima pokazuju lošije mentalno zdravlje od svojih zdravih vršnjaka (Jonsson i sur., 2017; Pinquart, 2018). Djeca i adolescenti s rijetkim bolestima češće pokazuju simptome depresije, anksioznosti i probleme u ponašanju u odnosu na zdrave vršnjake. Osim toga, javljaju se i psihološki komorbiditeti koji se razvijaju kao posljedica traumatskih iskustava povezanih s bolešću i njezinim liječenjem (Sarvey, 2008). Rijetke bolesti često imaju nepredvidiv tijek, pa su zbog toga djeca i mladi opterećeni brigama i strahovima o svojoj budućnosti (Sarvey, 2008). Budući da postoje česta tjelesna, socijalna i psihološka ograničenja, djeca su ovisna o pomoći drugih osoba, što ograničava njihovu samostalnost.

Bolest i nezadovoljstvo djeteta te zahtjevnost roditeljske brige o djetetu mogu ograničiti kvalitetu života roditelja i negativno utjecati na odnos roditelj-dijete. Sukladno tome, roditelji djece s rijetkom bolešću prijavljuju niži HRQOL (Health-related quality of life) zbog posttraumatskoga stresnog poremećaja, usamljenosti i većeg stresa nego roditelji djece bez bolesti (Witt, 2019). Kvantitativne studije o kvaliteti života roditelja koji skrbe o djeci i adolescentima s rijetkim bolestima, koje su provedene pretraživanjem literature u pet objavljenih baza podataka (APA PsycArticles, APA PsycInfo, MEDLINE, PSYNDExplus i PubMed) između 2000. i 2020. na ukupno 31 studiji, pokazale su da je kvaliteta života roditelja djece s rijetkim bolestima niža u usporedbi s normativnim uzorcima, roditeljima zdrave djece ili djece s drugim kroničnim bolestima (Boettcher, Wiegand-Grefe i Zapf, 2021).

Brojna istraživanja potvrđuju da ozbiljnost bolesti djeteta i ovisnost o pomoći njegovatelja utječu na funkcioniranje obitelji i na njihovo zadovoljstvo životom. Istražujući status mentalnog zdravlja majki koje njeguju djecu ovisnu o respiratoru,

Kuster i Badr (2006) pokazale su da je polovica majki doživjela simptome depresivnog raspoloženja te da visoki zahtjevi povezani s njegom djece uz pomoć respiratora mogu biti značajan čimbenik rizika za loše ishode mentalnog zdravlja onih majki koje pružaju skrb kod kuće. U istraživanju ishoda fizičkog i mentalnog zdravlja njegovatelja djece (roditelji/skrbnici) koja imaju medicinski složene potrebe ovisne o tehnologiji (Caicedo, 2015) utvrđeno je da je njegovateljima narušeno mentalno i tjelesno zdravlje. Njegovatelji su najčešće isticali umor tijekom dana, nemogućnost obavljanja aktivnosti koje vole zbog premorenosti, osjećaj fizičke slabosti ili mučninu i kognitivne poteškoće, brigu, poteškoće u komunikaciji s drugim osobama i općenito poteškoće u obavljanju svakodnevnih aktivnosti. Istraživanje provedeno metodom dubinskog intervjua kod roditelja koji provode specijalističke medicinske postupke za svoju djecu kod kuće (npr. enteralno hranjenje, ispiranje crijeva, skrb o traheostomi i slično) pokazalo je da roditelji imaju značajne stresove u svakodnevici. Oni uključuju veliku odgovornost u provođenju složenih medicinskih postupaka u domu, suočavanje s hitnim stanjima (ponekad opasnim po život) kod njihova djeteta, koordinaciju skrbi s različitim pružateljima usluga i zastupanje djeteta. Takve situacije imaju golem utjecaj na svakodnevno funkcioniranje obitelji; roditelji su neispavani, što se negativno reflektira na njihovo svakodnevno funkcioniranje, kao i na zdravu braću i sestre (Pagei sur., 2020).

Društvena izolacija, usamljenost i osjećaj nepovezanosti zbog djetetove bolesti i rutine skrbi česti su problemi koje navode roditelji (Aytch, Hammond i White, 2001; Coffey, 2006; Goble, 2004; Kerr i McIntosh, 2000). Roditelji navode da su svakodnevni teret brige i propuštene prilike da provedu kvalitetno vrijeme jedno s drugim i u druženju s drugima negativno utjecali na partnerske odnose (Gable, 2004; Pelentsov i sur., 2014; van Scheppingen, 2008). Značajan su problem roditelja djece s teškim bolestima financijske poteškoće povezane s djetetovom bolešću i dodatnim potrebama za pokrivanje njege i medicinskih troškova (Pelentsov, 2014).

No, učinkovita prilagodba i suočavanje s realnošću identificirani su kao važna značajka života s djetetom s kroničnim, teškim bolestima. Roditelji koji su stekli kontrolu nad situacijom usredotočujući se na djetetova postignuća, ojačali su privrženost odnosa roditelj-dijete te postali fleksibilniji u odnosu na režime skrbi i liječenja (Smith, Cheater i Bekker, 2014).

Pronalaženje dobrobiti i posttraumatski rast roditelja nakon suočavanja s dijagnozom i svakodnevicom značajno doprinosi kvaliteti života obitelji. Sve je više dokaza u literaturi koja istražuje život nakon gubitka i traume da pronalaženje dobrobiti može imati pozitivan učinak na emocionalno i na fizičko zdravlje (Bonanno, Wortman i Nesse, 2004; Brown i Ryan, 2003; Saloviita, Itaelinna i Leinonen, 2003). Nakon negativnih, traumatskih iskustava moguća su pozitivna iskustva nazvana

posttraumatski rast. Ona uključuju reinterpetaciju traume u novom obliku, što dovodi do obogaćivanja života i poboljšanja u domenama: odnosa s drugima, jačanja osobnih snaga, otkrivanja novih mogućnosti u svakodnevnom životu, promjena životnih vrijednosti i duhovnih promjena (Hungerbuehler, Vollrath i Landolt, 2011; Negri-Schwartz i sur., 2024; Yagiela i sur., 2022).

No, neke studije pokazuju da su roditelji koji ne ističu bolest djeteta kao problem često patologizirani kao nerealni jer negiraju svoje „tragične” okolnosti ili „nijeću” probleme svoje djece (Barnett i sur. 2003; McKeever i Miller, 2004). Patologiziranje, a time i obeshrabrivanje roditeljske sposobnosti da pronađu dobrobiti u tome što imaju dijete s teškoćama u razvoju, otežava roditeljima posttraumatski rast. Ako se roditelje bolesne djece stalno obeshrabruje da pronađu i priznaju pozitivne aspekte skrbi, mogu im se uskratiti potencijalno pozitivne posljedice toga.

PODRŠKA OBITELJIMA OBOLJELE DJECE

Za kvalitetu života roditelja djece s rijetkim bolestima i općenito teškim kroničnim bolestima važna je podrška koja uključuje pružanje potrebnih usluga kako bi se zadovoljile njihove potrebe tijekom preddijagnostičkih i dijagnostičkih faza, faza liječenja i praćenja, te pitanja teškoća svakodnevnog života i ublažavanja žalosti. Ova vrsta podrške definira se i kao suportivna njega. Ona obuhvaća sedam domena potreba za potpornom njegom i uključuje: praktične, duhovne, socijalne, psihološke, informacijske, emocionalne i fizičke potrebe. U preglednim studijama koje su obuhvatile istraživačku literaturu koja se odnosi na potrebe roditelja za potpornom skrbi najčešće navedene potrebe bile su socijalne potrebe (72 % radova), zatim informacijske potrebe (65 % radova) i emocionalne potrebe (62 % radova) (Pelentsov i sur., 2015).

Nadalje, najčešća navedena potreba u analiziranim studijama potrebe roditelja za potpornom skrbi, osim podrške obitelji i prijatelja, komunikacija je s drugim roditeljima. Roditelji su smatrali da ih mogu najbolje razumjeti samo drugi roditelji koji dijele slična iskustva (Kerr, i McIntosh, 2000; Pelentsov i sur., 2015). Mnogi roditelji i obitelji prolaze društvenu izolaciju, financijske poteškoće i velike žrtve da bi omogućili visoku razinu skrbi za svoje bolesno dijete. Društvena podrška vršnjačkih roditelja ili „roditeljski mentori” značajno poboljšavaju prilagodbu roditelja na suočavanje s dijagnozom rijetke bolesti nudeći emocionalnu podršku, specifične informacije i razinu suosjećanja koju može ponuditi samo roditelj sa sličnim iskustvima (Hilliard, Tully, Monaghan i sur., 2017) .

Socijalna potpora značajna je za kvalitetu života i zadovoljstvo životom kod obitelji sa zdravom i bolesnom djecom. Ona uključuje emocionalnu, informacijsku, materijalnu podršku te druženje (Bryson i Bogart, 2020). U strukturiranom intervjuu provedenom

s 88 roditelja koji su njegovatelji bolesne djece ovisne o tehnologiji pokazano je da imaju visoke razine depresivnih simptoma i relativno loš HRQOL i obiteljsko funkcioniranje. No, percipirana socijalna podrška njegovateljima moderirala je ovu povezanost. Utvrđeno je da snažnija socijalna podrška doprinosi njihovoj dobrobiti (Chan, Lim i Bautista, 2019). Slične rezultate pokazalo je istraživanje čimbenika povezanih sa stresom, depresijom i zadovoljstvom života njegovatelja djece s rijetkim bolestima, koje je potvrdilo da socijalna podrška dovodi do smanjenja stresa kod njegovatelja te da je pozitivno povezana sa životnim zadovoljstvom bez obzira na to koliko je ovisno dijete o kojem njegovatelji brinu (Pavić i sur., 2024).

Nadalje, rezultati istog istraživanja pokazali su da je roditeljima djece s rijetkim bolestima za zadovoljstvo životom i smanjenje stresa značajnije zadovoljstvo socijalnom podrškom nego zdravstvenom zaštitom (Pavić i sur., 2024). Roditelji i obitelji ističu nezadovoljstvo nedostatkom znanja, informacija i putokaza do relevantnih službi podrške, što dodatno povećava neizvjesnost i otežava sposobnost da upravljaju stanjem svojeg djeteta i nose se s njime (Glenn, 2015). Ističući potrebe za podrškom, roditelji ističu potrebu specifičnih informacija o pravima, financijskoj pomoći i mogućnostima dostupne podrške u zajednici (Pelentsov i sur., 2015).

ZAKLJUČAK

Znanstvene studije koje propituju potrebe i iskustva roditelja djece oboljele od teških i neizlječivih bolesti pokazuju potrebu za sustavnom podrškom obitelji u fizičkom, mentalnom, duhovnom i socijalnom području. Izjave roditelja upućuju na to da nisu uvijek podržani u svojoj ulozi njegovatelja teške i neizvjesne bolesti svojeg djeteta. Postoje utvrđene činjenice da roditelji djece s teškim kroničnim bolestima trebaju profesionalno anticipativno usmjeravanje, širenje informacija i pomoć u osiguravanju i korištenju neformalnih sustava podrške.

PREPORUKE ZA BUDUĆA ISTRAŽIVANJA

Buduća bi se istraživanja mogla usmjeriti na komparativne analize iskustava obitelji koje se suočavaju s rijetkim bolestima u različitim kulturnim i socioekonomskim kontekstima. Takva bi istraživanja omogućila dublje razumijevanje načina na koje društveni, kulturni i ekonomski čimbenici oblikuju izazove, strategije suočavanja i pristup podršci. Nadalje, korisno bi bilo ispitati učinkovitost konkretnih modela sustavne podrške (npr. obiteljski navigatori, multidisciplinarni timovi) u različitim zdravstvenim sustavima, a kako bi se formirale adekvatnije preporuke za zdravstvenu politiku i praksu.

LITERATURA

- Abozaid, G. M., Kerr, K., McKnight, A., i Al-Omar, H. A. (2022). Criteria to define rare diseases and orphan drugs: A systematic review protocol. *BMJ Open*, 12(7), e062126. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2022-062126>
- Aytech, L. S., Hammond, R., i White, C. (2001). Seizures in infants and young children: An exploratory study of family experiences and needs for information and support. *Journal of Neuroscience Nursing*, 33(5), 278–285.
- Barnett, D., Clements, M., Kaplan-Estrin, M., i Fialka, J. (2003). Building New Dreams: Supporting Parents' Adaptation to Their Child with Special Needs. *Infants & Young Children*, 16(3), 184–200.
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., i Zapf, H. (2021). Being the pillar for children with rare diseases: A systematic review on parental quality of life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(9), 4916. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094916>
- Bonanno, G. A., Wortman, C. B., i Nesse, R. M. (2004). Prospective Patterns of Resilience and Maladjustment During Widowhood. *Psychology and Aging*, 19(2), 260–271. <https://doi.org/10.1037/0882-7974.19.2.260>
- Brown, K. W., i Ryan, R. M. (2003). The Benefits of Being Present: Mindfulness and Its Role in Psychological Well-Being. *Journal of Personality and Social Psychology*, 84(4), 822–48.
- Bryson, B. A. i Bogart, K. R. (2020). Social support, stress, and life satisfaction among adults with rare diseases. *Health Psychology*, 39(10), 912–920. <https://doi.org/10.1037/hea0000905>
- Caicedo, C. (2015). Health and functioning of families of children with special health care needs cared for in home care, long-term care, and medical day care settings. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 36(5), 352–361. <https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000167>
- Chan, Y. H., Lim, C. Z., Bautista, D., Malhotra, R., i Østbye, T. (2019). The health and well-being of caregivers of technologically dependent children. *Global Pediatric Health*, 6, 2333794X18823000. <https://doi.org/10.1177/2333794X18823000>
- Coffey, J. (2006). Parenting a child with chronic illness: a metasynthesis. *Pediatr Nurs*, 32(1), 51–60.
- EURORDIS (2009). Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority. Pristup preko: https://www.eurordis.org/wp/content/uploads/2009/12/princeps_document-EN.pdf. [(pristupljeno 8 lipanj, 2024)]
- Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R., Bellagambi, S., Escati Peñaloza, L., Hunter, A., Jensen, L., Oosterwijk, C., Schoeters, E., de Vicente, D., Faivre, L., Wilbur, M., Le Cam, Y., i Dubief, J. (2024). Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet*, 32, 1116–1126. <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01604-z>
- Gibson, F., Aldiss, S., Horstman, M., Kumpunen, S., & Richardson, A. (2010). Children and young people's experiences of cancer care: A qualitative research study using participatory methods. *International Journal of Nursing Studies*, 47(11), 1397–1407.
- Glenn, A. D. (2015). Using online health communication to manage chronic sorrow: Mothers of children with rare diseases speak. *Journal of Pediatric Nursing*, 30, 17–24.
- Goble, L. (2004). The impact of a child's chronic illness on fathers. *Issues Compr Pediatr Nurs*, 27(3), 153–162.
- Hilliard, M. E., Tully, C., Monaghan, M., Wang, J., i Streisand, R. (2017). Design and development of a stepped-care behavioral intervention to support parents of young children newly diagnosed with type 1 diabetes. *Contemporary Clinical Trials*, 62, 1–10.
- Hungerbuehler, I., Vollrath, M. E., i Landolt, M. A. (2011). Posttraumatic growth in mothers and fathers of children with severe illnesses. *Journal of Health Psychology*, 16(8), 1259–1267. <https://doi.org/10.1177/1359105311405872>

- Jonsson, U., Alaie, I., Löfgren Willeus, A., Zander, E., Marschik, P. B., Coghill, D., Bölte, S., i Lindholm Carlström, E. (2017). Annual research review: Quality of life and childhood mental and behavioural disorders – A critical review of the research. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 58(4), 439–469.
- Kole, A. i Faurisson, F. (2009). *The Voice of 12,000 Patients: Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe*.
- Kerr, L., Harrison, M. B., Medves, J., i Tranmer, J. E. (2007). Understanding the supportive care needs of parents of children with cancer: An approach to local needs assessment. *Journal of Pediatric Oncology Nursing*, 24(5), 279–289.
- Kerr, S. i McIntosh, J. (2000). Coping when a child has a disability: exploring the impact of parent-to-parent support. *Child Care Health Dev*, 26(4), 309–322.
- Kuster, P. A., i Badr, L. K. (2006). Mental health of mothers caring for ventilator-assisted children at home. *Issues in Mental Health Nursing*, 27(8), 817–835.
- McIntosh, J. B., i Kerr, S. M. (2000). Coping when a child has a disability: Exploring the impact of parent-to-parent support. *Child: Care, Health and Development*, 26(4), 309–322.
- McKeever, P. i Miller, K.L. (2004) Mothering children who have disabilities: a Bourdieusian interpretation of maternal practices. *Social Science and Medicine*, 59, 1177–1191.
- Negri-Schwartz, O., Lavidor, M., Shilton, T., Gothelf, D., i Hasson-Ohayon, I. (2024). Post-traumatic growth correlates among parents of children with chronic illnesses: A systematic review and meta-analysis. *Clinical Psychology Review*, 109, 102409. <https://doi.org/10.1016/j.cpr.2024.102409>
- Orphanet. (2012). The Portal for Rare Diseases and Orphan Drugs 2012. Dostupno preko: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN [(pristupljeno 8 lipanj, 2024)].
- Page, B. F., Hinton, L., Harrop, E., i Vincent, C. (2020). The challenges of caring for children who require complex medical care at home: “The go between for everyone is the parent and as the parent that’s an awful lot of responsibility.” *Health Expectations*, 23(5), 1144–1154. <https://doi.org/10.1111/hex.13092>
- Pavić, J., Krznar, M., Čukljek, S., Sedić, B., Ozimec Vulinec, Š., i Kovačević, I. (2024). The association between healthcare satisfaction and social support and stress, depression, and life satisfaction in female caregivers: The moderating role of dependence of a sick child. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 21(9), 1245. <https://doi.org/10.3390/ijerph21091245>
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., i Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: Results of an online survey. *BMC Family Practice*, 17, 88. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>.
- Pinquart, M. (2018). Posttraumatic stress symptoms and disorders in children and adolescents with chronic physical illnesses: A meta-analysis. *Journal of Child & Adolescent Trauma*, 13(1), 1–10.
- Regulation (EC) No 141/2000 of the European parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products, 1999. (2000). *Official Journal of the European Communities*, L 18, 1–5. Dostupno preko: http://eur-lex.europa.eu/smartapi/cgi/sga_doc?smartapi!celexapi!prod!CELEXnumdoc&lg=en&numdoc=32000R0141&model=guichett [(pristupljeno 8 lipnja 2024.)].
- Saloviita, T., Italinna, M., i Leinonen, E. (2003). Explaining the parental stress of fathers and mothers caring for a child with intellectual disability: A Double ABCX Model. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47, 300–312. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2003.00492.x>
- Sarvey, S. I. (2008). Living with a machine: The experience of the child who is ventilator dependent. *Issues in Mental Health Nursing*, 29(2), 179–196.
- Smith, J., Cheater, F., i Bekker, H. (2015). Parents’ experiences of living with a child with a long-term condition: A rapid structured review of the literature. *Health Expectations*, 18(4), 452–474. <https://doi.org/10.1111/hex.12040>.

- van Scheppingen, C., Lettinga, A. T., Duipmans, J. C., Maathuis, K. G. B., & Jonkman, M. F. (2008). The main problems of parents of a child with epidermolysis bullosa. *Qualitative Health Research*, 18(4), 545–556.
- Wetterauer, B., i Schuster, R. (2008). Seltene Krankheiten: Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung. *Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz*, 51(5), 519–528.
- Witt, S., Kolb, B., Bloemeke, J., Mohnike, K., Bullinger, M., i Quitmann, J. (2019). Quality of life of children with achondroplasia and their parents: A German cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 76. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1065-6>
- Yagiela, L. M., Edgar, C. M., Harper, F. W. K., i Meert, K. L. (2022). Parent post-traumatic growth after a child's critical illness. *Frontiers in Pediatrics*, 10, 989053. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.989053>

Difficulties and support for families of children suffering from rare diseases

SUMMARY

Children suffering from rare diseases face health problems that require complex medical and parental care, and they are often in life-threatening conditions. Due to the rarity of these diseases, numerous issues arise from insufficient empirical experience. Complex and prolonged diagnostics, uncertain progression, and treatment effectiveness lead to the physical and mental exhaustion of parents, as well as many problems within the family. Families of these children encounter emotional, social, economic, organizational, ethical, and other difficulties. While some families show a positive coping pattern by seeking ways to achieve the best possible quality of life, others remain in a state of “burnout in illness”, which leads to psychosomatic disorders and instability in family functioning. The aim of this paper is to present the difficulties faced by families of children with rare diseases, the reflection of the child's illness on the family's quality of life, and the identified support needed for these families.

Keywords: rare diseases, children, parental care, parental support.