



UNIWERSYTET ZIELONOGÓRSKI
Wydział Nauk Społecznych

Kierunek: Pedagogika
Specjalność: Pomoc Społeczna i Socjoterapia
Nr albumu: 93444

Marlena Pogorzeczyk

Funkcjonowanie społeczne osób z Zespołem Marfana

Praca magisterska napisana pod kierunkiem:

Dr Elżbiety Lipowicz

Akceptacja promotora:

.....

Zielona Góra 2021

SPIS TREŚCI

WSTĘP.....	5
1. TEORETYCZNE PODSTAWY PRACY.....	7
1.1. Niepełnosprawność – Pojęcie, rodzaje i przyczyny.....	7
1.2. Osoba z niepełnosprawnością – pojęcie i klasyfikacja.....	11
1.3. Funkcjonowanie społeczne osób z niepełnosprawnościami.....	14
1.4. Zespół Marfana – specyfika schorzenia.....	17
1.5. Zespoły Marfanopodobne.....	27
1.6. Stowarzyszenie Marfan Polska, jako grupa wsparcia dla osób chorych i ich rodzin.....	32
2. METODOLOGIA BADAŃ WŁASNYCH.....	34
2.1. Przedmiot badań oraz cele i problemy badawcze.....	34
2.2. Metody, techniki i narzędzia badawcze.....	36
2.3. Organizacja i przebieg badań.....	38
3. FUNKCJONOWANIE SPOŁECZNE OSÓB Z ZESPOŁEM MARFANA – WYNIKI BADAŃ WŁASNYCH.....	40
3.1. Opis próby badawczej.....	40
3.2. Sytuacja osobista i rodzinna badanych osób.....	61
3.3. Relacje pozarodzinne.....	70
3.4. Edukacja i sytuacja zawodowa.....	78
3.5. Czas wolny osób z Zespołem Marfana.....	91
ZAKOŃCZENIE I WNIOSKI.....	98
SPIS ILUSTRACJI.....	100
BIBLIOGRAFIA.....	101
ANEKS.....	105

WSTĘP

Funkcjonujemy w społeczeństwie, w którym niepełnosprawność kojarzona jest głównie z specjalistycznym sprzętem takim jak wózek inwalidzki, czy też biała laska. Coraz częściej w swoim otoczeniu możemy jednak spotkać osoby, u których niepełnosprawność nie jest zbyt widoczna.

Są to zazwyczaj osoby z niepełnosprawnością sprzężoną, czyli wielonarządową. Do tej grupy zalicza się m. in. Zespół Marfana. Osoby z tym schorzeniem odznaczają się specyficznym wyglądem oraz trudnościami, które nierzadko mają duży wpływ na ich funkcjonowanie w społeczeństwie.

W swojej pracy chciałabym podjąć problematykę funkcjonowania społecznego osób z Zespołem Marfana. Zwrócę tutaj szczególną na 4 główne jego aspekty, związane z relacjami w rodzinie i poza nią oraz edukacją i sytuacją zawodową. Dowiem się również jak osoby z Zespołem Marfana spędzają czas wolny. Zapytam ich także o szanse i ograniczenia związane z ich codziennym funkcjonowaniem.

Zdecydowałam się na pisanie pracy magisterskiej na temat: „Funkcjonowanie społeczne osób z Zespołem Marfana”, ponieważ jestem blisko związana z osobą, która na co dzień mierzy się z wieloma trudnościami, wynikającymi z tej choroby. Poza tym jest to temat nie dość dobrze znany, w związku, z czym zapragnęłam podzielić się praktyczną wiedzą w tym aspekcie. Jest to dla mnie także możliwość poznania innych osób, z podobnymi problemami oraz poszerzenia swojej wiedzy teoretycznej na temat tego schorzenia.

Moja praca składa się z trzech zasadniczych części.

W części teoretycznej wyjaśnię pojęcie niepełnosprawności oraz osoby z niepełnosprawnością i przedstawię ich klasyfikacje. Scharakteryzuję także ogólne prawidłowości, związane z funkcjonowaniem osoby z niepełnosprawnością. Następnie przedstawię specyfikę Zespołu Marfana. Zaprezentuję również wybrane Zespoły Marfanopodobne. Zagadnieniem, kończącym tę część pracy, będzie przedstawienie działalności Stowarzyszenia Marfan Polska, jako grupy wsparcia dla osób chorych i ich rodzin.

Kolejnym krokiem będzie zaprezentowanie założeń metodologicznych, będących podstawą rozważań naukowych w niniejszej pracy. Przedstawię kolejno przedmiot badań oraz cele i problemy badawcze. Zdefiniuję także metody, techniki i narzędzia badawcze.

Na zakończenie przedstawię wyniki badań własnych. Opiszę tutaj funkcjonowanie społeczne piętnastu osób z Zespołem Marfana lub Zespołami Marfanopodobnymi.

W pracy znajduje się także wstęp, bibliografia, zakończenie i wnioski oraz aneks, z własnym narzędziem diagnostycznym.

1. TEORETYCZNE PODSTAWY PRACY

1.1. Niepełnosprawność – Pojęcie, rodzaje i przyczyny

„Sprawność rozumiana jako gotowość, zdolność organizmu ludzkiego do podejmowania i wykonywania zadań i czynności warunkuje ogólny poziom funkcjonowania człowieka. Wyznacznikami sprawności są poprawność, dokładność, precyzja i szybkość, z jaką wykonywane są te czynności czy zadania” (Lipińska-Lokś 2011, s.9).

W tym kontekście możemy wyróżnić trzy rodzaje sprawności:

- a) Sensoryczna – obejmuje prawidłowe funkcjonowanie narządów zmysłów
- b) Fizyczna – sprawność czynności fizjologicznych (w tym motorycznych)
- c) Psychiczna – prawidłowość funkcjonowania procesów psychicznych (percepcji, intelektu, emocji, psychomotoryki) (Lipińska-Lokś 2011).

Człowiek może jednak być poddany działaniu licznych niekorzystnych czynników na różnym etapie życia. Tadeusz Majewski wyróżnia m.in. czynniki dziedziczne i wrodzone, które sklasyfikował następująco:

- a) Czynniki prenatalne – nieprawidłowe geny i chromosomy przekazywane przez rodziców potomstwu
- b) Czynniki perinatalne – to niekorzystny wpływ środowiska matki w okresie ciąży
- c) Czynniki postnatalne – mające wpływ na dziecko niedługo po porodzie (Majewski 1995).

Janina Doroszevska dokonała natomiast podziału o charakterze etiologicznym i wyróżniła odpowiednio:

- a) Czynniki wewnątrzpochodne (endogenne) – wywołujące zaburzenia sensoryczne, umysłowe czy też uszkodzenia układu nerwowego
- b) Czynniki zewnątrzpochodne (egzogenne) – wynikające z nieprawidłowych i niekorzystnych kontaktów z otoczeniem (Doroszevska 1989).

Dodatkowo, przyjmując za kryterium czas trwania, uszkodzenia te możemy podzielić na:

- a) Trwałe w funkcjonowaniu jednostki;
- b) Okresowe, trwające kilka miesięcy lub lat (Doroszevska 1989).

Jeżeli sprawność człowieka zostanie poddana działaniu czynników niekorzystnych to może zostać w jakimś stopniu ograniczona, czyli znajdować się poniżej normy. Mówimy wtedy o niepełnosprawności. Według definicji Światowej Organizacji Zdrowia

jest to „ograniczenie lub wynikający z uszkodzenia brak zdolności wykonywania czynności w sposób lub w zakresie uważanym za normalny dla człowieka” (Pilch red. 2004, s.646).

Niepełnosprawność jest jednak jednym z trzech określeń (uszkodzenie, niepełnosprawność, upośledzenie) stosowanych przez WHO do opisanego stanu wywołanego pewnym odchyleniem od normalnego funkcjonowania człowieka. „Uszkodzenie” (*impairment*) jest związane z utratą lub nieprawidłowością w funkcjonowaniu struktur fizjologicznych lub anatomicznych ludzkiego organizmu (Pilch red. 2004). Upośledzenie natomiast rozumiane jest jako „niekorzystna [...] sytuacja jednostki, będąca konsekwencją zaistniałego uszkodzenia lub niepełnosprawności, polegająca na utrudnieniu lub uniemożliwieniu osobie niepełnosprawnej podejmowania ról uważanych w danych warunkach społecznych i kulturowych za normalne dla jej płci i wieku” (Pilch red. 2004, s. 646).

Wyżej wymienione rodzaje sprawności można przenieść także na grunt niepełnosprawności. Odpowiednio będzie to więc niepełnosprawność:

- a) Sensoryczna – odnosząca się do wszelkich uszkodzeń narządów zmysłów np. wzroku, czy słuchu;
- b) Fizyczna – związana z przewlekłymi schorzeniami narządów wewnętrznych, a także uszkodzeniami narządu ruchu;
- c) Psychiczna – wszelkie zaburzenia procesów psychicznych.

Czynności poszczególnych narządów są jednak ze sobą połączone. W związku z tym uszkodzenie jednego z nich negatywnie wpływa na sprawność pozostałych. W takim przypadku możemy mówić o niepełnosprawności sprzężonej. Wynika ona z połączenia, co najmniej dwóch wyżej wymienionych rodzajów uszkodzeń (Majewski 1995).

Niepełnosprawność ma także swoje konsekwencje, które można dostrzec na trzech płaszczyznach:

- a) Biologicznej – zaburzenie funkcji organizmu w stopniu zależnym od uszkodzenia organów i układów narządów
- b) Osobowej (psychicznej) – ograniczenie dokładności, precyzji i szybkości podejmowania działań
- c) Społecznej – ograniczenie uczestnictwa jednostki w życiu społecznym (Pilch red. 2004).

Z kolei, według prawa polskiego, zgodnie z artykułem 2 pkt 10 ustawy o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych, niepełnosprawność oznacza „trwałą lub okresową niezdolność do wypełniania ról społecznych z powodu stałego

lub długotrwałego naruszenia sprawności organizmu, w szczególności powodującą niezdolność do pracy” (Dz.U. z 2020r. poz. 426, art. 2 pkt 10).

Każda osoba, u której prawnie stwierdzono niepełnosprawność powinna otrzymać orzeczenie o (stopniu) niepełnosprawności. Taki dokument wydaje Powiatowy Zespół do Spraw Orzekania o Niepełnosprawności. Zawarta jest w nim przede wszystkim informacja o ustaleniu stopnia niepełnosprawności, symbol przyczyny niepełnosprawności oraz czas jej zaistnienia i okres ważności dokumentu. Znajduje się tam także dziesięć wskazówek związanych z wsparciem w zakresie edukacji, zatrudnienia, czy rehabilitacji oraz informacje o przysługujących świadczeniach z zakresu Pomocy Społecznej (Dz. U. z 2020r. poz. 426).

W prawie polskim wyróżniamy 3 stopnie niepełnosprawności:

- a) Stopień lekki, do którego „zalicza się osobę o naruszonej sprawności organizmu, powodującej w sposób istotny obniżenie zdolności do wykonywania pracy, w porównaniu do zdolności, jaką wykazuje osoba o podobnych kwalifikacjach zawodowych z pełną sprawnością psychiczną i fizyczną, lub mająca ograniczenia w pełnieniu ról społecznych dające się kompensować przy pomocy wyposażenia w przedmioty ortopedyczne, środki pomocnicze lub środki techniczne” (Dz. U. z 2020r. poz.426 art.4 ust. 3);
- b) Stopień umiarkowany, do którego zaliczamy osoby z naruszoną sprawnością organizmu, które są niezdolne do pracy lub jej wykonywanie możliwe jest jedynie w warunkach pracy chronionej. Są to także osoby, które mogą wymagać czasowej lub częściowej pomocy innych osób w pełnieniu ról społecznych (Dz. U. z 2020r. poz.426);
- c) Stopień znaczny, do którego zalicza się osoby z naruszoną sprawnością, niezdolne do pracy lub wykonujące ją jedynie w warunkach pracy chronionej. Osoby te do prawidłowego pełnienia ról społecznych potrzebują stałej lub długotrwałej opieki osób trzecich, w związku z niezdolnością do samodzielnej egzystencji (Dz. U. z 2020r. poz. 426).

Do prawidłowego rozumienia wyżej zaprezentowanych stopni niepełnosprawności niezbędne jest wyjaśnienie zwrotu: „niezdolność do samodzielnej egzystencji”. Oznacza to „naruszenie sprawności organizmu w stopniu uniemożliwiającym zaspokojenie bez pomocy innych osób podstawowych potrzeb życiowych, za które uważa się przede wszystkim samoobsługę, poruszanie się i komunikację” (Dz. U. z 2020r. poz. 426 art. 4 ust. 4).

Ważnym punktem orzeczenia o stopniu niepełnosprawności jest także symbol jej przyczyny. W Polsce przyjęto klasyfikację dwunastu takich symboli, która przedstawia się następująco:

- a) „01-U – Upośledzenie umysłowe,
- b) 02-P – Choroby psychiczne,
- c) 03-L – Zaburzenia głosu, mowy i choroby słuchu,
- d) 04-O – Choroby narządu wzroku,
- e) 05-R – Upośledzenie narządu ruchu,
- f) 06-E – Epilepsja,
- g) 07-S – Choroby układu oddechowego i krążenia,
- h) 08-T – Choroby układu pokarmowego,
- i) 09-M – Choroby układu moczowo-płciowego,
- j) 10-N – Choroby neurologiczne,
- k) 11-I – inne, w tym schorzenia: endokrynologiczne,, metaboliczne, zaburzenia enzymatyczne, choroby zakaźne i odzwierzęce, zeszpecenia, choroby układu krwiotwórczego;
- l) 12-C – Całościowe zaburzenia rozwojowe” (Ministerstwo Rodziny i Polityki Społecznej, <https://empatia.mpips.gov.pl/-/symbol-przyczyny-niepelnosprawnosci> dostęp: 06.01.2021).

Każde orzeczenie wydane przez Zespół do Spraw Orzekania o Niepełnosprawności może zawierać więcej niż jeden, ale nie więcej niż trzy symbole przyczyn niepełnosprawności, które w porównywalnym stopniu wpływają na funkcjonowanie organizmu człowieka (Tamże).

„Jeżeli w orzeczeniu o niepełnosprawności występuje tylko jeden symbol, to możemy mówić o niepełnosprawności czystej, jednorodnej. Kiedy jednak są one powiązane, to mówimy o tak zwanej niepełnosprawności sprzężonej” (Pilch red. 2004, str. 647).

1.2. Osoba z niepełnosprawnością – pojęcie i klasyfikacja

Niepełnosprawność to jedynie schorzenie, jakaś dysfunkcja, jednak dotyka ona osoby. W myśl podmiotowego traktowania człowieka mówimy, więc o osobie z niepełnosprawnością. Według Konwencji Praw Osób Niepełnosprawnych ONZ do osób z niepełnosprawnościami zalicza się te osoby, „które mają długotrwale naruszoną sprawność fizyczną, umysłową, intelektualną lub sensoryczną, co może, w oddziaływaniu z różnymi barierami, utrudniać im pełne i skuteczne uczestnictwo w życiu społecznym, na równych zasadach z innymi osobami” (Dz.U. z 2012r. poz. 1169, artykuł 1).

Nieco odmienną definicję osoby z niepełnosprawnością przedstawiło, 1994 roku, Europejskie Forum Niepełnosprawności w Parlamencie Europejskim, przyjmując, że „osobą niepełnosprawną jest jednostka w pełni swych praw, znajdująca się w sytuacji upośledzającej ją na skutek barier środowiskowych, ekonomicznych i społecznych, których z powodu występujących u niej uszkodzeń nie może przewyższać w taki sposób jak inni ludzie. Bariery te zbyt często są zwiększane przez deprecjonujące postawy ze strony społeczeństwa” (Gałkowski T., http://idn.org.pl/sonmszz/def_on.htm dostęp: 13.03.2021).

Swoją definicję osoby niepełnosprawnej zaproponował także T. Majewski. Według niego „osoba niepełnosprawna to taka, u której uszkodzenie i obniżony stan sprawności organizmu spowodował utrudnienie, ograniczenie lub uniemożliwienie wykonywania zadań życiowych i zawodowych oraz wypełniania ról społecznych biorąc pod uwagę jej wiek, płeć, stan, czynniki środowiskowe, społeczne i kulturowe” (Majewski 1995, s. 23).

Autor dokonał także klasyfikacji osób z niepełnosprawnościami ze względu na rodzaj niepełnosprawności. Na tej podstawie wyróżnił cztery grupy osób:

- 1) „Osoby z niepełnosprawnością sensoryczną – uszkodzeniem narządów zmysłowych, do których należą:
 - a) Osoby niewidome i słabowidzące,
 - b) Osoby głuche i słabo słyszące.
- 2) Osoby z niepełnosprawnością fizyczną, do których należą:
 - a) Osoby z niepełnosprawnością motoryczną – z uszkodzeniem narządu ruchu,
 - b) Osoby z przewlekłymi schorzeniami narządów wewnętrznych.
- 3) Osoby z niepełnosprawnością psychiczną:
 - a) Osoby umysłowo upośledzone z niepełnosprawnością intelektualną,
 - b) Osoby psychicznie chore z zaburzeniami osobowości i zachowania,

- c) Osoby cierpiące na epilepsję – z zaburzeniami świadomości.
- 4) Osoby z niepełnosprawnością złożoną, a więc dotknięte więcej niż jedną niepełnosprawnością. Wystąpić mogą tutaj połączenia różnych wymienionych powyżej niepełnosprawności” (Majewski 1995, s. 24-25).

Osoby niepełnosprawne możemy też podzielić ze względu na okres życia, w którym wystąpiła niepełnosprawność. Na tej podstawie wyróżniamy:

- 1) Osoby z niepełnosprawnością wrodzoną;
- 2) Osoby z niepełnosprawnością nabytą (w różnych okresach życia) z powodu:
 - a) Chorób przewlekłych,
 - b) Chorób zawodowych i wypadków przy pracy,
 - c) Urazów pozazawodowych,
 - d) Działań wojennych,
 - e) Zmian spowodowanych starzeniem się organizmu i chorobami starczymi (Majewski 1995).

Według O. Lipkowskiego osoby z niepełnosprawnością wrodzoną można podzielić jeszcze na trzy podgrupy, u których szkodliwe czynniki wystąpiły:

- a) Przed urodzeniem (prenatalne),
- b) W okresie porodowym (perinatalne),
- c) Po urodzeniu (postnatalne) (Morcinek 2011).

Istnieje oczywiście jeszcze wiele kryteriów klasyfikacji osób z niepełnosprawnościami w różnych źródłach, które wielokrotnie krzyżują się ze sobą. J. Doroszevska dokonała ich ogólnej syntezy, wyróżniając kolejno:

- 1) „Kryterium etiologiczne:
 - a) Uszkodzenia wrodzone (w tym dziedziczne),
 - b) Uszkodzenia nabyte w trakcie życia;
- 2) Kryterium czasu trwania:
 - a) Trwałe,
 - b) Okresowe;
- 3) Kryterium neuropsychologiczne;
- 4) Kryterium medyczne:
 - a) Wydzielenie jednostek, zespołów i syndromów patologicznych,
 - b) Określenie stopnia ciężkości stanu wyodrębnionych jednostek, zespołów i syndromów patologicznych,
 - c) Konstruowanie prognozy;

- 5) Kryterium biopsychologiczne (zasięg wpływu uszkodzenia na osobowość i jej funkcje);
- 6) Kryterium pedagogiczne (etapowe kryteria planowanych osiągnięć);
- 7) Kryterium społeczne (potrzeby różnego stopnia i rodzaju opieki w życiu codziennym i pracy):
 - a) Osiągnięcia pełnej samoobsługi i zaradności życiowej oraz przydatności społecznej,
 - b) Zaradność życiowa ograniczona, samoobsługa elementarna,
 - c) Brak możliwości samoobsługi” (Ochonczenko 2000, s. 44).

Populacja osób z niepełnosprawnościami jest nie tylko bardzo zróżnicowana, (co obrazują powyższe klasyfikacje), ale także bardzo liczna. Według Światowego Raportu o niepełnosprawności oraz ogólnoświatowych oszacowań populacyjnych z 2010 roku wynika, że osoby z niepełnosprawnością stanowią około 15% światowej populacji (jest to około miliard osób) (Chan M. 2013). Są to jednak jedynie szacunki, ponieważ uzyskanie jednorodnych danych, dotyczących osób z niepełnosprawnościami w Unii Europejskiej, czy na świecie jest praktycznie niemożliwe (Wenek M. 2018, <http://www.niepelnosprawni.gov.pl/p,122,zrodla-danych-o-osobach-niepelnosprawnych> dostęp: 13.07.2021). „Niejednorodność wynika z różnego definiowania niepełnosprawności w poszczególnych krajach. Zróżnicowanie to odnosi się zarówno do definicji niepełnosprawności biologicznej, jak też określania niepełnosprawności prawnej” (Wenek M. 2018, <http://www.niepelnosprawni.gov.pl/p,122,zrodla-danych-o-osobach-niepelnosprawnych> dostęp: 13.07.2021).

Według danych Głównego Urzędu Statystycznego, na podstawie Badania Aktywności Ekonomicznej Ludności (BAEL) w 2020 roku w Polsce było ponad 1 500 tysięcy osób z niepełnosprawnością prawną. Można jednak szacować, że ilość osób z niepełnosprawnością jest nieco wyższa, ponieważ w badaniach nie uwzględniono dzieci poniżej 16 roku życia oraz osób w wieku poprodukcyjnym, posiadających orzeczenie o (stopniu) niepełnosprawności (Janicka M. 2021, <http://www.niepelnosprawni.gov.pl/p,81,bael> dostęp: 13.07.2021; Wenek M. 2018, <http://www.niepelnosprawni.gov.pl/p,122,zrodla-danych-o-osobach-niepelnosprawnych> dostęp: 13.07.2021).

1.3. Funkcjonowanie społeczne osób z niepełnosprawnościami

Niepełnosprawność to zjawisko, które nabiera coraz większego znaczenia dla funkcjonowania społeczeństwa. Osoby z niepełnosprawnościami często żyją obok nas, spotykamy je niemal codziennie. Pomimo tego dla wielu ludzi nadal jest to temat „tabu”; coś trudnego i niewygodnego, co nie pasuje do „normalnego” świata (Trębicka-Postrzygacz, B. Roguska A. 2015).

Warto tutaj zaznaczyć, że „niepełnosprawność dotyczy całej ludzkości, nie można obarczać problemami związanymi z niepełnosprawnością mniejszości społecznych- każdy człowiek może doświadczyć pogorszenia stanu zdrowia i stać się osobą niepełnosprawną” (Trębicka-Postrzygacz B., Roguska A. 2015, s. 411). Szczególnie akcentuje tę kwestię Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (*International classification of functioning, disability and health (ICF)*), wydana w 2001 roku w Genewie przez Światową Organizację Zdrowia.

Obecnie istnieją dwa modele pojmowania niepełnosprawności. Model medyczny pojmuje niepełnosprawność jako pewną nieprawidłowość ulokowaną w konkretnej osobie. Należy ją więc wyleczyć; dostosować do normy. Może to jednak zrobić jedynie specjalista. Niepełnosprawność jest tutaj zjawiskiem negatywnym, co prowadzi do wyłączenia osób z niepełnosprawnościami z życia społecznego i podkreślenia konieczności pełnienia opieki nad nimi. Model interaktywny natomiast przedstawia niepełnosprawność, jako różnicę, której przyczyną jest wzajemne oddziaływanie jednostki i społeczeństwa. Niwelowanie przeszkód związanych z niepełnosprawnością, polega więc na zmianie stosunków pomiędzy osobą z niepełnosprawnością a społeczeństwem. Pomóc w tym może każda jednostka lub instytucja występująca w imieniu tej osoby lub ktokolwiek mający wpływ na zmianę tych stosunków. W tym modelu osoba z niepełnosprawnością posiada te same prawa i obowiązki, a więc staje się pełnoprawnym członkiem społeczeństwa (Trębicka-Postrzygacz B., Roguska A. 2015).

W 2002 roku na Europejskim Kongresie na rzecz Osób Niepełnosprawnych powstała Deklaracja Madrycka. Jest to dokument, który znakomicie podsumowuje założenia modelu interaktywnego (integracji społecznej) i przedstawia je w następujących tezach:

- 1) „Niepełnosprawność to kwestia praw człowieka – osobom z niepełnosprawnościami przysługują takie same prawa jak wszystkim innym obywatelom (...);

- 2) Osoby niepełnosprawne domagają się równych szans, a nie litości – (...) osoby te domagają się równych szans i dostępu do wszystkich społecznych zasobów -a więc włączającej edukacji, nowych technologii, służb medycznych i socjalnych, aktywności sportowych i rekreacyjnych oraz dóbr, produktów i usług konsumenckich;
- 3) Bariery tkwiące w społeczeństwie prowadzą do dyskryminacji i społecznego wyłączenia – sposób, w jaki zorganizowane są nasze społeczeństwa, prowadzi często do tego, że osoby niepełnosprawne nie mogą korzystać w pełni z przysługujących im praw człowieka są wykluczane z życia społecznego (...)” (Deklaracja Madrycka 2002 <http://www.niepelnosprawni.pl/ledge/x/1878> dostęp:18.08.2021) (np. w kwestii zatrudnienia i zarobków);
- 4) Osoby niepełnosprawne – niewidzialni obywatele – dyskryminacja osób z niepełnosprawnościami bierze się z uprzedzeń, co prowadzi do ignorancji i wzmacnia bariery w postawach społecznych, jednocześnie praktycznie uniemożliwiając społeczną inkluzję;
- 5) Osoby niepełnosprawne stanowią zróżnicowaną grupę ludzi – należy uwzględniać tę różnorodność we wszelkich działaniach. Warto tutaj szczególnie skupić się na osobach z niepełnosprawnością złożoną. Jednocześnie nie należy dyskryminować osób z niepełnosprawnościami ze względu na rodzaj dysfunkcji, płeć czy pochodzenie etniczne;
- 6) Brak dyskryminacji + działania pozytywne = włączenie społeczne – konieczne jest uzupełnienie prawa o brak dyskryminacji prawem dostępu do środków na zapewnienie niezależności osobom z niepełnosprawnościami (Tamże).

Oczywiście ogromną rolę odgrywają tutaj osoby z niepełnosprawnościami i ich „motywacja do podejmowania wysiłku na rzecz wszelkiego rodzaju działań usprawniających, dzięki którym będą oni mogli funkcjonować społecznie w sposób zgodny z panującymi normami. Główne działania są ukierunkowane na usprawnianie i zaakceptowanie ograniczeń” (Kawalec J. 2008a, s. 36).

Stopień świadomości niepełnosprawności jest sprawą bardzo indywidualną. Zależy to m.in. od możliwości intelektualnych, ale także od środowiska wychowawczego, (czyli w dużej mierze od rodziny i szkoły). Akceptacja ograniczeń (lub jej brak), związanych z niepełnosprawnością dokonuje się więc w wieku kilku lat, choć zmienia się pod wpływem różnych czynników na przestrzeni życia (dotyczy to oczywiście głównie niepełnosprawności wrodzonej).

Jednym z takich czynników, mających duży wpływ na postrzeganie własnej niepełnosprawności jest akceptacja rówieśnicza. (Kawalec J. red. 2008b). „Znane jest przekonanie, że chore dzieci z miłą osobowością, posiadające umiejętność łatwego nawiązywania kontaktów w grupie, mają większe szanse na szybszą i dobrą akceptację w gronie rówieśników” (Kawalec J. 2008b s. 39). Poza tym duża grupa zdrowych dzieci nie jest świadoma niepełnosprawności, boi się jej. Często prowadzi to do pozornej integracji; udawanej chęci przebywania w towarzystwie osoby z niepełnosprawnością. Doświadczenie takiego odrzucenia często ma ogromny wpływ na akceptację własnych ograniczeń oraz kształtowanie poczucia własnej wartości (Kawalec J. red. 2008b).

1.4. Zespół Marfana – specyfika schorzenia

Zespół Marfana po raz pierwszy opisał dr Williams w 1876 roku (Ignys 2000). Jednak to pediatra z Paryża dr Marfan w 1896r. zauważył zespół różnych nieprawidłowości szkieletowych u pięcioletniej dziewczynki. (Nowacka-Pyrlik 2002). Od tamtego czasu coraz częściej zaczęły się pojawiać doniesienia naukowe dotyczące charakterystyki objawów ZM i zespołów marfanopodobnych (Ignys 2000).

„Zespół Marfana (ZM) należy do genetycznie uwarunkowanych zaburzeń tkanki łącznej”(Rudzińska red. 2000, s. 9). Konkretnie – jest to wadliwa budowa struktury zwanej fibryliną typu 1. O wystąpieniu tej wady decydują dwie, punktowe zmiany piątego i piętnastego chromosomu w materiale genetycznym człowieka. Tkanka łączna znajduje się w wielu narządach, dlatego ten zespół chorobowy dotyka wielu z nich (Nowacka Pyrlik, 2002). „Częstość występowania mutacji to od 1,5 do 10 na 100.000 osób” (Hadyk 2008, s.4). Statystycznie zespół Marfana występuje raz na 3 – 5 tysięcy urodzeń, niezależnie od płci (Czabak 2018 <https://marfan.org.pl/osrodek-badan-przesiewowych/> dostęp: 18.08.2021).

ZM dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Występuje on bez względu na płeć, rasę, czy grupę etniczną (Rudzińska red. 2000). „Aż w 70-85% przypadków choroba jest dziedziczona” (Dobrzyńska 2006, s. 9). Około 25% to tzw. mutacje „de novo” (Czabak P. 2018, <https://marfan.org.pl/osrodek-badan-przesiewowych/> dostęp: 18.08.2021). Czynnikiem sprzyjającym może być wtedy „zaawansowany” wiek ojca (Dobrzyńska 2006). Mutacja „de novo” może być spontaniczna lub indukowana przez czynniki fizyczne, bądź chemiczne (Hadyk 2008).

Problemy pojawiają się głównie w czterech obszarach: układzie kostno-stawowym (szkieletowym), układzie krążenia, narządzie wzroku i układzie nerwowym (Dobrzyńska 2006; Hadyk 2008).

Tabela 1 Objawy kliniczne Zespołu Marfana

UKŁADY NARZĄDY	I	OBJAWY
Układ kostno – stawowy		<ul style="list-style-type: none">- Wąska i długa czaszka- Wysoko sklepione („gotyckie”) podniebienie- Klatka piersiowa („kurza” lub „lejkowata”)- Wąskie plecy- Skrzywienie kręgosłupa

	<ul style="list-style-type: none"> - Nadmiernie wydłużone kończyny górne i dolne - Koślawe kolana - Długie pająkowate palce rąk i stóp (Arachnodaktylia) - Płaskostopie - Osłabiony aparat torebkowo-więzadłowy stawów (umożliwia to nadmierny ruch w stawach i jest przyczyną nawykowych zwichnięć stawów barkowych czy rzepki)
Skóra	<ul style="list-style-type: none"> - Nadmiernie elastyczna skóra - Skłonność do tworzenia się rozstępów skórnych - Skłonność do przepuklin pachwinowych - Brak podściółki tłuszczowej
Układ krążenia	<ul style="list-style-type: none"> - Niedomykalność zastawek półksiężycowatych aorty lub pnia płucnego - Wypadanie płatka zastawki dwudzielnej (mitralnej) - Komorowe zaburzenie rytmu pracy serca - Tętniak aorty
Narząd wzroku	<ul style="list-style-type: none"> - Podwichnięcie lub zwichnięcie soczewek obu oczu - Wrodzony brak soczewek lub ubytki soczewek - Soczewki kuliste - Zaćma wrodzona - Zaburzenia źrenic - Przetrwiała błona źrenicza - Wrodzony brak tęczówki lub ubytki tęczówki - Różnobarwność tęczówek - Niebieskie twardówki - Rogówka olbrzymia - Brak rzęs - Szczelina nerwu wzrokowego lub plamki żółtej - Retinopatia barwnikowa - Ślepotą na barwy - Oczopląs - Zez - Krótkowzroczność lub nadwzroczność

	- Jaskra
Inne	- Obniżone napięcie mięśniowe - Wrodzone wady nerek - Wrodzone wady płuc (w tym np. odma opłucnowa)

Opracowanie własne na podstawie: Z. Dobrzyńska (2006), *Zespół Marfana*, „Nasze Życie”, Nr 1 (10), s. 8 – 13. Ignys A. (2000), *Zespół Marfana – obraz kliniczny i aspekty genetyczne*, w: *Zespół Marfana. Praca zbiorowa. Charakterystyka schorzenia i studia przypadków osób nim dotkniętych*, B. Rudzińska (red.), Redakcja Wydawnictw Tyflogicznych PZN, Warszawa, s. 9 – 17.

Powyższa tabela prezentuje jak szerokie spektrum zaburzeń w organizmie obejmuje Zespół Marfana. Warto jednak zaznaczyć, że jest to schorzenie „o zmiennej ekspresji genetycznej. Zmienność ta powoduje duże zróżnicowanie nasilenia objawów u poszczególnych chorych – od łagodnych po bardzo ostre. Mogą się one ujawniać już w wieku niemowlęcym, w dzieciństwie, albo dopiero w dorosłym życiu.” (Hadyk 2008, s. 4).

Objawy charakterystyczne dla ZM czasami można stwierdzić już przy urodzeniu. Noworodek jest smukły i może mieć słabe napięcie mięśniowe. W późniejszym okresie można zauważyć np., że dziecko nie śledzi wzrokiem za przedmiotami. Czasami pojawia się też charakterystyczny szmer w sercu, który świadczy o problemach kardiologicznych. Wada serca może jednak ujawnić się dopiero u starszego dziecka lub w wieku dorosłym, co też jest charakterystyczne dla ZM. Dziecko rośnie szybciej niż jego rówieśnicy i jest bardzo smukłe. Dodatkowo może się ślinić nawet do 4 roku życia, co wynika z osłabienia mięśni mimicznych twarzy. Pojawia się charakterystyczna Arachnodaktylia, a często także asymetria w połowach ciała, która może być przyczyną późniejszych problemów z skrzywieniem kręgosłupa, czy deformacją klatki piersiowej. Często też występują zapalenia oskrzeli, czy płuc, a w okresie dorosłości może pojawić się także astma. Warto jednocześnie zaznaczyć, że poziom umysłowy tych dzieci zazwyczaj mieści się w normie (Hadyk 2008; Nowacka-Pyrlik 2002).

1.4.1. Diagnostyka ZM

Rozpoznanie zespołu Marfana stawia się obecnie na podstawie zmodyfikowanych kryteriów ustalonych przez ekspertów w Gandawie w 2010r. Uwzględniają one wywiad rodzinny, wyniki badania klinicznego i badań dodatkowych, ocenę różnych narządów/układów, które traktowane są łącznie jako tzw. kryteria systemowe oraz badanie

genetyczne (Czabak 2018, <https://marfan.org.pl/osrodek-badan-przesiewowych/> dostęp: 18.08.2021).

Jeśli wywiad rodzinny w kierunku ZM jest dodatni, to znaczy, jeżeli w najbliższej rodzinie jest osoba z zespołem Marfana, to stwierdzenie: ektopii soczewek lub kryteriów systemowych 7 punktów lub poszerzenia opuszki aorty wystarcza do postawienia rozpoznania Zespołu Marfana (Tamże).

Jeżeli natomiast wywiad rodzinny w kierunku zespołu Marfana jest ujemny, rozpoznanie zespołu Marfana można postawić przy stwierdzeniu:

- a) Poszerzenia opuszki aorty i jednej z następujących cech: występowanie podwichniętych soczewek, obecność mutacji w genie kodującym fibrylinę, bez wątplenia patogenicznej i punktacji za kryteria systemowe 7 punktów
lub
- b) Ektopii (podwichnięcie) soczewki i mutacji w genie kodującym fibrylinę, która została zidentyfikowana wcześniej u osoby z tętniakiem aorty (Tamże).

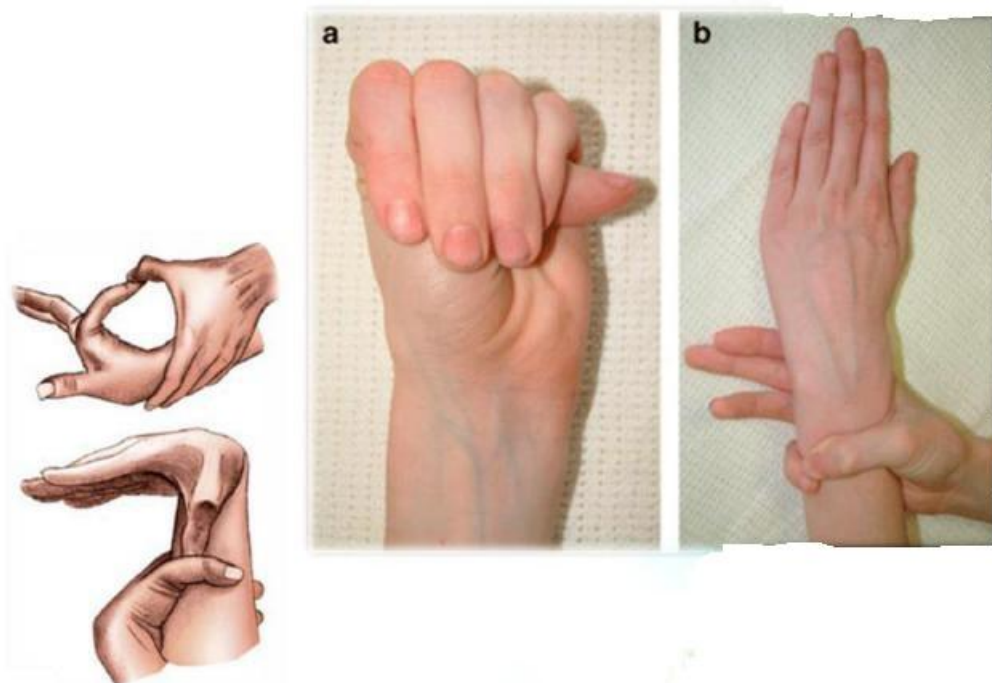
Wspomniane wyżej kryteria systemowe przedstawiają się następująco:

- 1) Skrzywienie kręgosłupa – 1 pkt
- 2) Deformacja klatki piersiowej – 1-2 pkt
- 3) Płaskostopie – 1 pkt
- 4) Krótkowzroczność (powyżej 3 dioptrii) – 1 pkt
- 5) Wystąpienie odmy opłucnowej – 2 pkt

Mając, co najmniej 5 takich punktów systemowych można poprosić o skierowanie do kardiologa celem oceny, czy nie ma poszerzenia aorty (Tamże).

„Nie ma „testu Marfana”, który może zostać użyty do pełnej diagnozy schorzenia, niezależnie od innych badań” (Hadyk 2006 nr 4 (13), s. 15). Dodatkowo wiele cech, charakterystycznych dla ZM występuje w całej populacji ludzi, a niektóre z nich są także częścią innych chorób, często o podobnym podłożu genetycznym (Tamże).

Istnieje jednak tzw. „test kciuka”, w którym sprawdzamy elastyczność stawów i długość kości. Jest to „sprawdzenie, czy możemy nawet z wysiłkiem złożyć palce dłoni tak, aby zakrywając kciuk pozostałymi palcami wystawał poza przykrywające go palce (dłoń złożona w tzw. kułak) (Cichy (red.) 2010 s. 30) (ryc. 1a).



Rysunek 1 "Test kciuka" i wiotkość stawów przy Zespole Marfana

Źródło: <https://ukbut.ru/pl/prezentaciya-na-temu-sindrom-marfana.html>, [dostęp: 18.08.2021].

W 2010 roku w Narodowym Instytucie Kardiologii (NIK), dzięki prof. dr hab. n. med. Zofii Teresie Bilińskiej powstał Ośrodek Badań Przesiewowych Dziedzicznych Chorób Układu Sercowo-Naczyniowego w IKARD w Aninie. Można tam wykonać badania genetyczne w kierunku Zespołu Marfana. Niestety wykonywane są one jedynie w ramach projektów naukowych, co wiąże się długim czasem oczekiwania na wynik testu. Komercyjne laboratoria genetyczne oferują zbadanie genu FBN1, czy też panelu kilku genów odpowiedzialnych za dziedziczne zespoły tkanki łącznej. W zależności od zakresu badania czas oczekiwania na wynik wynosi do 2 miesięcy (Czabak 2018, <https://marfan.org.pl/osrodek-badan-przesiewowych/> dostęp: 18.08.2021).

Optymistycznym jest jednak fakt, że leczenie objawów można rozpocząć, nawet, gdy nie mamy 100% pewności, iż pacjent jest chory na ZM (Hadyk 2006 nr 4 (13)).

1.4.2. Leczenie

„Kilkadziesiąt lat temu Zespół Marfana był wyrokiem śmierci przed trzydziestym rokiem życia. Spowodowane to było głównie pęknięciami aorty” (Hadyk 2008, s. 10). Przy współczesnym poziomie wiedzy medycznej możliwa jest nie tylko operacyjna korekcja

tętniaka aorty, czy niedomykalności zastawki mitralnej, ale także wcześniejsze zapobieganie rozwarstwieniu aorty (Hadyk red. 2006 nr 1 (10)) (choć w chorobach tkanki łącznej samym tętniakom zapobiec się nie da). Istotne jest więc, a by moment operacji tętniaka był wcześniej przewidziany i zaplanowany. Z tego względu należy odbywać regularne wizyty kontrolne u kardiologa (<https://marfan.org.pl/leczenie-tetniakow-u-doroslych/>, dostęp: 21.08.2021). Dodatkowo „wykazano, że wczesne włączenie beta-blokerów, które zmniejszają siły działające na ścianę aorty, zwalnia postęp choroby” (Hadyk 2006 nr 1 (10), s. 12). Należy także prowadzić spokojny, oszczędny tryb życia – unikać wysiłków i gwałtownych zmian ciśnienia (Hadyk 2006 nr 1 (10)).

Stosując najnowsze wytyczne dotyczące średnicy poszerzonej aorty można przewidzieć wcześniej moment operacji. Zależy to od aktualnego wymiaru tętniaka i tempa jego poszerzania się (<https://marfan.org.pl/leczenie-tetniakow-u-doroslych/> dostęp: 21.08.2021). Należy także wziąć pod uwagę wiek i wzrost chorego (Hadyk 2006 Nr 1 (10)). Duży wpływ ma także rodzaj mutacji genetycznej. W niektórych chorobach tkanki łącznej (zespołach marfanoidalnych) moment krytyczny następuje przy 40 mm średnicy, przy innych – 45 mm. Najczęściej bezwzględny wskazaniem do operacji tętniaka przy Zespole Marfana jest wymiar 50 mm lub rozwarstwienie się tętnicy aorty (<https://marfan.org.pl/leczenie-tetniakow-u-doroslych/> dostęp: 21.08.2021).

„Tętniak rozwarstwiający aorty jest to pęknięcie błony środkowej ściany aorty w wyniku powstania krwiaka śródściennego” (Hadyk 2006 nr 4 (13), s. 7). Jak rozpoznać rozwarstwianie się tętniaka aorty? – zazwyczaj związane jest to z nagłym, rozdzierającym bólem w klatce piersiowej, wędrującym z punktu wyjścia, (zgodnie z kierunkiem rozwarstwiania), po całym ciele (aż do szyi, brzucha, łędźwi i nóg). Dodatkowo mogą towarzyszyć temu silne poty, uczucie lęku, a nawet wymioty (Hadyk 2006 nr 4 (13)).

Istnieje kilka metod operacji aorty, a jej wybór zależy od aktualnego stanu zastawek półksiężycowatych. W wyniku poszerzenia aorty i jej pierścienia często dochodzi do niedomykalności zastawek, co powoduje cofanie się krwi do serca (Hadyk 2008). Ostateczną decyzję podejmuje tutaj kardiochirurg dopiero w momencie operacji, kiedy jest w stanie „na żywo” ocenić jej stan i realne szanse na zachowanie jej prawidłowych funkcji po zabiegu. Najbardziej korzystna dla pacjenta jest oczywiście plastyka zastawki własnej. Jest to szczególnie ważne u dzieci i pacjentów młodocianych, ponieważ unika się wtedy leków przeciwkrzepliwych, przeciwników witaminy K, która jest niezbędna do prawidłowej syntezy wapnia i witaminy D3 (<https://marfan.org.pl/leczenie-tetniakow-u-doroslych/> dostęp: 21.08.2021).

Jeżeli jednak zachowanie zastawki jest niemożliwe to zostaje ona wymieniona na zastawkę biologiczną lub mechaniczną. Tego wyboru tuż przed operacją dokonuje sam pacjent (<https://marfan.org.pl/leczenie-tetniakow-u-doroslych/> dostęp: 21.08.2021).

Zastawka mechaniczna jest bardzo trwała, ale wymaga dożywotniego stosowania leków obniżających krzepnięcie krwi i kontrolę wskaźnika INR (<https://www.medicover.pl/szpital/wymiana-zastawki-plastyka-zastawki/>, dostęp: 21.08.2021). Jego wartość u zdrowego człowieka powinna wynosić 0,70 – 1,30, natomiast u osoby po wymianie zastawki powinna mieścić się między 2,0 – 4,0 (rysunek 2).

INR (ICD-9: G21) ²	3,01	0,70 - 1,30
<i>Zakres terapeutyczny 2,0 - 3,5 zakrzepica żył, zatorowość płucna</i>		
<i>Zakres terapeutyczny 2,0 - 4,0 sztuczne zastawki</i>		

Rysunek 2 INR (Wskaźnik krzepliwości krwi)

Źródło: opracowanie własne na podstawie wyniku badań

Biologiczna proteza zastawki jest mniej trwała i należy ją wymienić po około 10-15 latach, ale wymaga stosowania leków przeciwkrzepliwych jedynie przez około 3 miesiące (<https://www.medicover.pl/szpital/wymiana-zastawki-plastyka-zastawki/>, dostęp: 31.08.2021).

Genetyczne zaburzenie tkanki łącznej przy Zespole Marfana powoduje także duże wady wzroku. Najczęściej jest to krótkowzroczność wysoka, osiągająca wartość kilkunastu lub kilkudziesięciu dioptrii, czy też zaćma. Równie często, na skutek pęknięcia części więzadełek podtrzymujących soczewkę, dochodzi do jej przemieszczenia, co nazywamy podwichnięciem soczewek. Przy ruchach gałek ocznych można wtedy zauważyć drzenie tęczówki. Jest to wskazanie do operacyjnego usunięcia soczewki, z tytułu zagrożenia jej całkowitym zwichnięciem. Takim wskazaniem jest także zmętnienie soczewki, wtórna jaska, czy też zapalenie błony naczyniowej lub wady, których nie można skorygować innymi metodami (Hadyk 2006 nr 1 (10); Hadyk 2008).

Zespół Marfana związany jest także z wadami układu kostnego. Często występuje kurza (wypukła) lub lejkowata (wklęsła) klatka piersiowa. Wymagana jest wtedy jej operacyjna korekcja. Deformacje klatki piersiowej powodują także zmniejszenie pojemności życiowej płuc. Leczenie polega tutaj na wykonywaniu ćwiczeń oddechowych (Hadyk 2006 nr 1 (10); Hadyk 2008).

Z powodu wysokiego wzrostu u osób z ZM często występuje skrzywienie kręgosłupa. W tej kwestii zaleca się wykonywanie ćwiczeń wzmacniających mięśnie, a także, (w niektórych przypadkach), stosowanie gorsetu (Hadyk 2008). „W przypadku znacznego

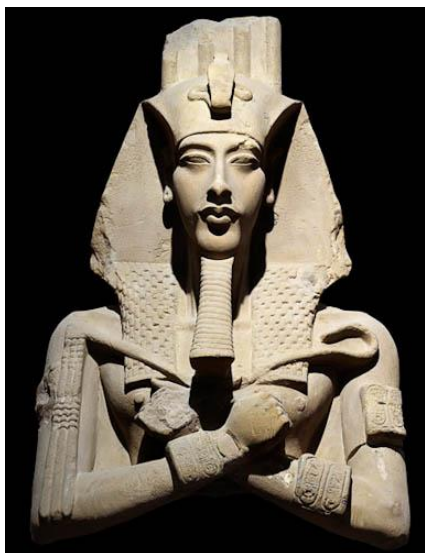
postępu zmian konieczne jest leczenie operacyjne” (Hadyk 2006 nr 1 (10), s. 12). Często występuje także płaskostopie, czy też koślawość kolan (Hadyk 2008).

Jako że u osób z Zespołem Marfana występuje tzw. podniebienie gotyckie, a często także żuchwa jest skrócona lub wydłużona, prowadzi to do ścieśnienia zębów. Dodatkowo ich usuwanie może być utrudnione z powodu wielokrotnego ukorzenia. Oczywiście w celu poszerzenia podniebienia stosuje się aparaty ortodontyczne lub usuwa się pojedyncze zęby. W niektórych przypadkach konieczna jest operacja chirurgiczna. Należy wtedy pamiętać o konsultacji z kardiologiem i profilaktyce antybiotykowej. Zalecane jest również stosowanie pasty z fluorem (Hadyk 2008).

1.4.3. Znane osoby z Zespołem Marfana

Istnieją dowody na to, że nosicielem tego zespołu zaburzeń mógł być np. Charles de Goullé, czy Hans Christian Andersen (Hadyk 2006 nr 4 (13)).

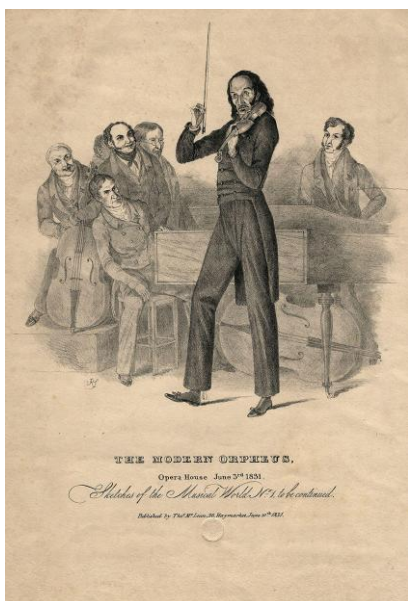
Można powiedzieć, że historia Zespołu Marfana sięga już czasów starożytnych. Istnieją bowiem pewne przesłanki świadczące o tym, że nawet egipski faraon Echnaton (a właściwie – Amenhotep IV), żyjący w XIV w.p.n.e., zdradzał objawy Zespołu Marfana. Dzięki temu, że faraon-rewolucjonista rozkazał malarzom i rzeźbiarzom odzwierciedlanie rzeczywistości wiemy o występujących u niego cechach ZM. Na kolosalnych posągach, przedstawiających faraona, możemy zauważyć jego pociągłą twarz, wysoko osadzone, skośne oczy, a także długie palce u rąk i nóg, wąską klatkę piersiową i spadziste ramiona. Cała rodzina królewska była przedstawiana w podobny sposób. Na tej podstawie lekarze wierzą, że faraon i jego rodzina, zdradzali objawy Zespołu Marfana (Hadyk 2006 nr 1 (10)).



Rysunek 3 Faraon Echnaton (Amenhotep IV)

Źródło: <http://egipt-online.pl/amenhotep-iv/> [dostęp: 16.07.2021].

Do tej grupy osób prawdopodobnie należał także Niccolò Paganini. Jego technika gry na skrzypcach do dziś stanowi wielką zagadkę. Wirtuoza posądzano o inne prowadzenie smyczka, czy specjalne strojenie skrzypiec. W rzeczywistości jednak mogło to być związane z jego wyjątkowo długimi i elastycznymi w stawach dłońmi, co nazywamy arachnodaktylią (pająkowatością palców) (Hadyk 2006 nr 2 (11)). Dodatkowo rycina przygotowana przez Richarda Jamesa Lane'a, użyta do stworzenia plakatu ogłaszającego jego wystąpienie w londyńskiej Opera House w 1831 roku potwierdza, iż wygląd Paganiniego odpowiada opisowi chorego na Zespół Marfana (https://www.umb.edu.pl/medyk/tematy/historia/tajemnic_a_geniuszu_niccolo_paganiniego dostęp: 26.04.2020).



Rysunek 4 Niccolò Paganini

Źródło: <https://www.gazzettaitalia.pl/pl/niccolo-paganini-diabelski-wirtuos/> [dostęp: 26.04.2020].

Istnieją także dowody na to, że gdyby Abraham Lincoln nie został zastrzelony podczas wojny secesyjnej to bardzo możliwe, że zabiłby go tętniak aorty. 16-ty Prezydent Stanów Zjednoczonych mógł bowiem cierpieć na Zespół Marfana. Już w wieku 17 lat miał około 193cm wzrostu, a jako dorosły ważył 72 – 83 kg. Lincoln miał też nieproporcjonalnie długie ramiona i palce oraz wąską klatkę piersiową. Dowody na pozostałe cechy Zespołu Marfana odnaleziono, ale w niewielkich ilościach. Pomimo tego badacze uważają, że szansa na to, iż prezydent miał ZM wynosi 50/50 (Hadyk 2006 nr 4 (13)).

Bardziej wiarygodne z kolei są dowody na to, że Maria Stuart – żyjąca w czasach romantyzmu królowa Szkocji (w latach 1542-67) i Francji (w latach 1559-60). Jak napisał w jej biografii Antoni Fraser, „była bardziej atrakcyjną kobietą, niż większość ówczesnych piękności. Jej najbardziej zauważalnym atutem był jej wzrost” (Hadyk 2006 nr 3 (12), s. 25). Kobieta prawdopodobnie miała około 180 cm wzrostu w wieku 44 lat. Autor zauważa także, że królowa miała piękne dłonie i długie palce. W 2001 roku, w *Journal of Rheumatology* uznano, że artretyzm, na który cierpiała Maria, był rezultatem nadrucliwości stawów, występującej przy Zespole Marfana. Potwierdza to także jej wygląd, charakterystyczny dla ZM (Hadyk 2006 nr 3 (12)).

1.5. Zespoły Marfanopodobne

Oslabienie tkanki łącznej nie zawsze musi oznaczać Zespół Marfana. Istnieją także inne zespoły, które mogłyby na niego wskazywać. Jednak ze względu na różnorodność objawów i stopień ich zaawansowania, a niejednokrotnie także czas ich pierwszego wystąpienia, należy je rozróżnić. Są to tzw. Zespoły Marfanopodobne, których podobieństwo wynika z podobnego fenotypu jednostek chorobowych (Hadyk 2008).

Zespół Loeys-Dietz (LDS)

„Zespół Loeysa-Dietza został po raz pierwszy opisany w 2005 roku przez zespół genetyków dziecięcych: profesora Bart Loeys’a oraz profesora Hal Dietz’a prowadzących badania na Uniwersytecie Johns Hopkins University School of Medicine w Baltimore w USA. Zwrócili oni uwagę na występowanie wielu cech marfanoidalnych u osób, które nie miały mutacji genetycznych w genie FBN1 odpowiedzialnych za Zespół Marfana. W prowadzonych przez nich badaniach, zidentyfikowali czynniki genetyczne, odpowiedzialne za występowanie choroby tkanki łącznej o wielu cechach marfanoidalnych” (https://marfan.org.pl/zespol-loeysa-dietza/?fbclid=IwAR2IkfTPFrJVH5vvYLSFc166AegY_tYjD9KGpQyZAGtygQNsW3ylFG_HWBw, dostęp: 27.08.2021).

Zespół Loeysa-Dietza cechuje się znaczną zmiennością objawów. Zależy to od czynników indywidualnych oraz podtypu LDS, których jest obecnie 6. W związku z tym, potwierdzenie występowania zespołu możliwe jest jedynie za pomocą testów genetycznych. Nie wiadomo, jaka jest częstość występowania LDS. Szacuje się, że częstość występowania LDS wynosi mniej niż 1:100.000 (jeden przypadek na 100 tys. osób), podczas gdy rzadsze podtypy LDS, na przykład mutacje genu SMAD3 (LDS3) występują u 1:1.000.000 (jeden przypadek na milion osób) (Tamże).

W Zespole Marfana (ZM) występuje mutacja genu fibryliny-1 (FBN1). U zdrowych osób, fibrylina to białko odpowiedzialne za przechwycenie TGF- β do tkanki łącznej, co w ZM nie występuje. Natomiast w zespole Loeysa-Dietza w zależności od jego podtypu, występuje mutacja w genach, biorących udział w szlakach sygnałowych/sygnalizacyjnych TGF- β . Mutacje te skutkują wytworzeniem zmienionego białka, które nie pełni poprawnie swojej funkcji, lub całkowitym jego brakiem, co przyczynia się do upośledzenia sygnalizacji szlaku TGF- β . Mimo, że mechanizm obu chorób jest odmienny, zarówno zespół Loeysa-Dietza jak i Zespół Marfana powstają w skutek zaburzeń w szlakach sygnałowych

TGF- β , które pełnią ogromną rolę w tkance łącznej. Ponadto istnieje wiele cech wspólnych między tymi dwoma zespołami (Tamże).

Występują 4 charakterystyczne cechy Zespołu Loeysa-Dietza:

- 1) Kręte tętnice
- 2) Szeroko rozstawione oczy (hiperteloryzm oczny)
- 3) Rozszczep podniebienia i lub języczka (tkanka zwisająca z tyłu gardła)
- 4) Poszerzenie aorty oraz tętniaki i rozwarstwienia ścian tętnic (które mogą występować w całym ciele) (Hadyk 2008; https://marfan.org.pl/zespol-loeysa-dietza/?fbclid=IwAR2IkfTPFrJVH5vvYLS_Tc166AegY_tYjD9KGpqyZAGtygQNsW3ylFG_HWBw, dostęp: 27.08.2021).

Często występuje także:

- 1) Płaskostopie i/ lub szpotawość stóp
- 2) Łatwość siniaczenia się, szerokie blizny oraz bladość skóry
- 3) Szarawy lub niebieski odcień twardówki oka
- 4) Niestabilność kręgosłupa szyjnego
- 5) Pęknięcie macicy podczas ciąży

Należy również zauważyć, że podwichnięcie soczewki oka, bardzo wysoki wzrost i wyraźnie dłuższe kończyny, zwykle nie są związane ze wszystkimi podtypami zespołu Loeysa-Dietza (Hadyk 2008; https://marfan.org.pl/zespol-loeysa-dietza/?fbclid=IwAR2IkfTPFrJVH5vvYLS_Tc166AegY_tYjD9KGpqyZAGtygQNsW3ylFG_HWBw, dostęp: 27.08.2021).

Zespół Ehlersa-Danlosa

„Zespół albo – wg niektórych autorów – zespoły Ehlersa i Danlosa to grupa chorób, spowodowanych defektami kolagenu i zaburzeniami metabolicznymi w obrębie tkanki łącznej. Zmiany dotyczą głównie stawów, skóry i ścian naczyń krwionośnych.” (Hadyk 2008, s. 12). Źródłem objawów są tutaj defekty w budowie kolagenu (Hadyk 2008).

Podobnie jak w Zespole Loeysa-Dietza obecnie opisano sześć głównych postaci tego zespołu. Różnią się one pod względem objawów, przebiegu i rokowania. Ponadto objawy poszczególnych postaci mogą się na siebie nakładać. Duże znaczenie ma więc wywiad rodzinny. Wiadomo jednak, że istnieje wiele jeszcze nie sklasyfikowanych podtypów tego schorzenia (Tamże).

Głównym objawem zespołu Ehlersa-Danlosa (w większości podtypów) jest nadmierna ruchomość stawów, ze skłonnością do podwichnięć. Skóra jest zazwyczaj cienka i przeświecająca, z dużymi skłonnościami do przebarwień. W zespole Ehlersa-Danlosa

istnieje także duże zagrożenie pęknięcia ścian naczyń, związane z ich znaczną kruchością. W związku z tym u tych osób wykonuje się jedynie zabiegi chirurgiczne ratujące życie. Stosuje się także zabiegi ortopedyczne. Często podaje się również leki przeciwzapalne i przeciwbólowe (Hadyk 2008).

Zespół Bealsa-Hechta

Zespół Bealsa nazywany też zespołem Bealsa-Hechta lub inaczej wrodzoną arachnodaktylią, jest zaburzeniem tkanki łącznej opisanym po raz pierwszy w 1971 roku przez Rodneya Kennetha Bealsa i Fredericka Hechta. Wykryli oni mutację w genie FBN2, dziedziczną w sposób autosomalny dominujący. Cechy zespołu Bealsa występują w całym ciele, szczególnie w dużych stawach. Chociaż nie ma informacji na temat dokładnego rozpowszechnienia zespołu Bealsa, szacuje się, że zapadalność występuje rzadziej niż 1 na 10.000 osób rocznie (Hadyk 2008; <https://marfan.org.pl/zespol-bealsa/>, dostęp: 27.08.2021).

Zespół Bealsa diagnozowany jest na podstawie obecności grupy określonych objawów:

- 1) Długie, cienkie kończyny, wąska głowa i tułów;
- 2) Permanentne przykurcze wielu stawów, ograniczające ruchy łokci, kolan, bioder i palców;
- 3) Nieprawidłowe przygięcie kręgosłupa, które powoduje zaokrąglenie przygarbienie pleców (kifoskoliozę);
- 4) Słabo rozwinięte mięśnie;
- 5) Nieprawidłowości występujące w małżowinie usznej;
- 6) Długie, smukłe palce u rąk i stóp;
- 7) Trwale zagięte palce u rąk i stóp, które nie mogą się całkowicie wyprostować;
- 8) Wystająca klatka piersiowa;
- 9) Wypadanie płatków zastawki mitralnej, a także jej niedomykalność;
- 10) Poszerzenie aorty;
- 11) Podwichnięcie soczewek;

Dostępne są także testy genetyczne na wykrycie mutacji w genie FBN2. Zalecane jest także przeprowadzenie echokardiogramu u kardiologa oraz badania układu mięśniowo-szkieletowego na obecność przykurczów i kifozy lub skoliozy u doświadczonego ortopedy (Tamże).

Zespół Sticklera

Zespół Sticklera, (inaczej nazywany dziedziczną dystrofią stawów), jest to grupa zaburzeń genetycznych, których przyczyną jest mutacja w genie dla kolagenu, w chromosomie 12. Skutkiem tego są nieprawidłowości w budowie twarzy, problemy ze wzrokiem, utrata słuchu i problemy ze stawami (Hadyk 2008; <https://marfan.org.pl/zespol-sticklera/>, dostęp: 27.08.2021).

Dotyka on 1 na 7,5 tys. – 9 tys. noworodków. Zespół Sticklera jest jednak postępującym zaburzeniem i jego objawy nasilają się wraz z wiekiem. Podobnie jak przy Zespole Marfana, występuje zmienność ekspresji genetycznej (nawet wśród członków tej samej rodziny) (Tamże).

Niektóre podtypy zespołu Sticklera są dziedziczone w sposób autosomalny dominujący. Wtedy dziedziczenie choroby przebiega podobnie jak w przypadku ZM. Istnieją jednak, obecnie dwa zbadane podtypy zespołu, które są dziedziczone w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że dopiero odziedziczenie dwóch kopii zmienionego genu powoduje ukazanie się objawów choroby (<https://marfan.org.pl/zespol-sticklera/>, dostęp: 27.08.2021).

Diagnostyka zespołu Sticklera przebiega na podstawie badania klinicznego, z wykorzystaniem 12-punktowego systemu kryteriów diagnostycznych oraz przy uwzględnieniu historii choroby rodziny. Można także wykonać testy genetyczne, sprawdzając znane lokalizacje mutacji.

Zespół Shprintzena-Goldberga

Zespół Shprintzena-Goldberga (inaczej określany także, jako zespół kraniosynozji Shprintzena-Goldberga), jest zaburzeniem, które wpływa na wiele części ciała. Są to głównie zaburzenia w obrębie kości i mózgu. Jest to niezwykle rzadkie zaburzenie, a jego dokładna częstotliwość występowania nie jest znana. Do tej pory na świecie zgłoszono mniej niż 50 przypadków występowania tej choroby (<https://marfan.org.pl/zespol-shprintzena-goldebrga/>, dostęp: 27.08.2021).

Charakterystyczną cechą tego zespołu jest kraniosynostoza czyli przedwczesne połączenie niektórych kości czaszki (szwy czaszki zrastają się zbyt wcześnie). To zjawisko może zaburzać wzrost czaszki. Ponadto osoby z zespołem Shprintzena-Goldberga mają często opóźniony rozwój mowy i lekką lub umiarkowaną niepełnosprawność intelektualną (spowodowane anomaliami neurologicznymi), co nie jest w ogóle związane z Zespołem Marfana (Tamże).

Większość przypadków jest spowodowana mutacją genu SKI. Ten gen wpływa na wiele typów komórek w całym ciele i wydaje się, że odgrywa rolę w rozwoju wielu tkanek, w tym czaszki, innych kości, skóry i mózgu. Inne geny również mogą być zaangażowane w powstanie tego zespołu. W niektórych przypadkach przyczyna genetyczna nadal nie jest znana (Tamże). Zespół ten jest dziedziczony w sposób autosomalny dominujący. Może także dojść do sytuacji, że jedno z rodziców ma mutację w genie SKI w populacji komórek jajników lub jąder, ale nie w innych komórkach ciała. Jest to jednak sytuacja niezwykle rzadka (Tamże).

Istnieje jeszcze kilka Zespołów Marfanoidalnych, które są bardzo zbliżone do Zespołu Marfana (jak np. Fenotyp MASS). Często także ich specyfika nie jest dobrze zbadana. Nawet wśród opisanych wyżej zespołów Marfanopodobnych nie znamy w pełni podtypów choroby lub konkretnego umiejscowienia zniekształconego fragmentu genu. Jako że nie istnieje jeszcze ośrodek badań nad Zespołem Marfana i zespołami Marfanopodobnymi, to ilość prowadzonych badań, na temat częstości ich występowania w populacji, jest ograniczona (<https://marfan.org.pl/zespoły-marfanopodobne/>, dostęp: 27.08.2021).

1.6. Stowarzyszenie Marfan Polska, jako grupa wsparcia dla osób chorych i ich rodzin

„W dniu 5 grudnia 1995 roku odbyło się zebranie założycielskie, na którym 15 osób pełnoletnich utworzyło nasze Stowarzyszenie Rodzin Chorych na Zespół Marfan oraz inne zespoły genetycznie uwarunkowane „Pomóżmy Naszym Dzieciom” z ogólnopolską siedzibą w Gdyni” (Nowacka-Pyrlik i Rudzińska red. 2001, s. 13). Pomysłodawcami oraz organizatorami zawiązania stowarzyszenia byli Hanna i Jan Kawalcowie. Pan Kawalec przez prawie 25 lat pełnił rolę prezesa stowarzyszenia Marfan Polska. Wśród założycieli wymienić należy także Teresę z Suwałk, Danutę z Kartuz oraz Państwa Kornelię i Andrzeja z Tczewa (<https://marfan.org.pl/o-stowarzyszeniu/#historia> dostęp: 22.08.2021).

„Zawiązanie Stowarzyszenia poprzedziły kilkuletnie poszukiwania rodzin ze schorzeniem Marfana oraz dwumiesięczna procedura rejestracji” (Nowacka-Pyrlik i Rudzińska red. 2001, s. 13). Dodatkowo od 2006 roku jest to organizacja pożytku publicznego, dzięki czemu Stowarzyszenie może otrzymywać 1% podatku. (<https://marfan.org.pl/o-stowarzyszeniu/#historia> dostęp: 22.08.2021).

Zespół Marfana to choroba występująca z częstością 1:5000. Łatwo policzyć, że Polsce żyje ok. 8 tys. chorych na zespół Marfana oraz od 2 do 3 razy więcej pacjentów chorych na inne marfanopodobne zespoły tkanki łącznej. Według oficjalnych danych tylko około 30% pacjentów ma świadomość choroby. W związku z tym misją Stowarzyszenia Marfan Polska jest rozpowszechnianie wiedzy wśród lekarzy i pacjentów (zarówno zdiagnozowanych, jak i niezdiagnozowanych) (Tamże).

Tę misję Stowarzyszenie realizuje poprzez szereg działań skierowanych do pacjentów oraz lekarzy, np.:

- 1) Prowadzenie strony internetowej (aktualne logo Stowarzyszenia przedstawia ryc.5);
- 2) Prowadzenie grupy wsparcia (Facebook);
- 3) Prowadzenie profili w portalach społecznościowych Facebook i Instagram, a tam realizowanie kampanii #TętniakRośnieWciszy oraz Miesiąc Świadomości Marfana i innych;
- 4) Prowadzenie pomocy interwencyjnej (telefon alarmowy);
- 5) Pomoc w zorganizowaniu opieki medycznej, kontakt do przychodni, szpitali i lekarzy;
- 6) Współpraca z wiodącymi ośrodkami leczenia pacjentów z zespołem Marfana (Narodowy Instytut Kardiologii, UCK Gdańsk, WUM);

- 7) Organizowanie konferencji i sympozjów naukowych dla pacjentów i lekarzy;
- 8) Spotkania z pacjentami comiesięczne „Z Marfanem przy kawie”;
- 9) Prowadzenie kanału na YouTube, nagrywanie wywiadów z lekarzami i ekspertami w tematach ważnych dla życia podopiecznych;
- 10) Udział w pracach instytucji państwowych: Narodowy Fundusz Zdrowia, Rzecznik Praw Pacjenta, Komisja Chorób rzadkich w Sejmie RP;
- 11) Uczestnictwo w inicjatywach pozarządowych: Krajowe Forum Chorób Rzadkich ORPHAN, inicjatywy wspólne organizacji pacjentów kardiologicznych i chorób rzadkich i inne;
- 12) Udział w wydarzeniach krajowych i międzynarodowych: kongresy, sympozja, konferencje dla lekarzy, na których rozdajemy nasze materiały;
- 13) Współpraca z pozakrajowymi organizacjami marfanowskimi w Europie i na Świecie;
- 14) Działalność wydawnicza: poradniki, vlogi, broszury, ulotki (Tamże).



Rysunek 5 Logo Stowarzyszenia Marfan Polska

Źródło: <https://marfan.org.pl/o-stowarzyszeniu/#historia>, [dostęp: 22.08.2021]

Dzięki tak szeroko zakrojonym działaniom wiedza na temat Marfana i Zespołów Marfanopodobnych w Polsce znacznie się poszerzyła. Świadczy o tym chociażby fakt, że w popularnym serialu obyczajowym „Na Wspólnej” w odcinku 3192, wyemitowanym 23.03.2021 roku, pojawiła się epizodyczna postać 6-letniego Sebastiana ze zdiagnozowanym Zespołem Marfana (<https://serialeweb.pl/na-wspolnej-odcinek-3191-3192-3193-3194-streszczenie-zdjecia/> dostęp: 22.08.2021).

2. METODOLOGIA BADAŃ WŁASNYCH

Do rozstrzygnięcia problemu, zawartego w temacie niniejszej pracy, niezbędne jest przeprowadzenie postępowania badawczego. Polega ono na sformułowaniu przedmiotu badań, celów i problemów badawczych oraz wskazaniu metod, technik i narzędzi badawczych.

2.1. Przedmiot badań oraz cele i problemy badawcze

Do rozpoczęcia rozważań badawczych niezbędne jest określenie przedmiotu badań. Według Alberta Maszke, używając tego pojęcia „mamy na myśli przedmioty w sensie dosłownym, to jest obiekty, rzeczy oraz zjawiska w odniesieniu, do których chcemy prowadzić badania” (Maszke 2004, s. 49). **Przedmiotem badań w niniejszej pracy jest funkcjonowanie społeczne osób dotkniętych Zespołem Marfana.**

Kolejne ustalenia terminologiczne dotyczą celu badań. Według Janusza Gniteckiego „jest to rodzaj zamierzonego efektu, do którego zmierzamy, czy do którego ma doprowadzić nasza działalność badawcza” (Gnitecki 1989, s. 75).

Autor wyróżnia także 3 rodzaje celów badawczych, które związane są z:

- a) Cel poznawczy – opisem, wyjaśnianiem i przewidywaniem pewnych zjawisk pedagogicznych
- b) Cel teoretyczny – opracowaniem teoretycznego lub empirycznego modelu zajęć dydaktyczno-wychowawczych, który następnie zostaje zweryfikowany w pracy badawczej
- c) Cel praktyczny – opracowaniem praktycznych wskazówek przydatnych w pracy pedagogicznej (Gnitecki 1989).

Cele badawcze możemy także podzielić na główne i szczegółowe. **W niniejszej pracy cel główny stanowi rozpoznanie specyfiki funkcjonowania społecznego osób dotkniętych Zespołem Marfana.** Wyznaczono także następujące cele szczegółowe:

- a) Cel poznawczy – opis funkcjonowania społecznego osób z Zespołem Marfana, na podstawie dostępnej literatury oraz przeprowadzonych wywiadów
- b) Cel praktyczny – Ustalenie wskazówek dla osób z ZM oraz z ich otoczenia społecznego, ułatwiających ich codzienne funkcjonowanie.

Kolejnym punktem rozważań metodologicznych jest wyznaczenie problemów badawczych. Według Tadeusza Pilcha „problem badawczy to pytanie o naturę badanego zjawiska, o istotę związków między zdarzeniami lub istotami i cechami zjawisk” (Pilch i Bauman 2001, s. 43).

Problemy badawcze można podzielić na główne i szczegółowe. W niniejszej pracy problem główny brzmi:

Czym charakteryzuje się funkcjonowanie społeczne osób z Zespołem Marfana?

Problemy szczegółowe natomiast przedstawiają się następująco:\

- 1. Jak przedstawia się sytuacja osobista i rodzinna osób dotkniętych Zespołem Marfana?**
- 2. Jak wygląda sieć relacji pozarodzinnych osób z Zespołem Marfana?**
- 3. Jak osoby z Zespołem Marfana funkcjonują w środowisku szkolnym i zawodowym ?**
- 4. Jak osoby z Zespołem Marfana spędzają czas wolny?**
- 5. Jakie ograniczenia i wyzwania niesie ze sobą Zespół Marfana?**

2.2. Metody, techniki i narzędzia badawcze

W celu udzielenia odpowiedzi na wyżej przedstawione pytania niezbędne jest ustalenie metod i technik badawczych. Ich wybór nie może być przypadkowy i musi być przyporządkowany problematyce badań.

Według Mieczysława Łobockiego „zarówno metody jak i techniki badań to sposoby postępowania naukowego, mające na celu rozwiązanie sformułowanego uprzednio problemu” (Łobocki 2011, s. 27). Z kolei Tadeusz Pilch definiuje metodę badawczą, jako „zespół teoretycznie uzasadnionych zabiegów koncepcyjnych i instrumentalnych obejmujących najogólniej całość postępowania badacza, zmierzającego do rozwiązania określonego problemu naukowego” (Pilch 1998, s. 42). Autor wyróżnia także 4 podstawowe metody badania naukowego:

- a) Eksperyment pedagogiczny
- b) Monografia pedagogiczna
- c) Metoda indywidualnych przypadków
- d) Metoda sondażu diagnostycznego (Pilch 1998).

Do przeprowadzenia badań w niniejszej pracy wykorzystam metodę indywidualnych przypadków. Jest to jedna z podstawowych metod badawczych, wywodzących się z pracy socjalnej. Zazwyczaj rozumiana jest ona, jako sposób badań, polegający na analizie jednostkowych sytuacji i zjawisk, przez pryzmat biografii człowieka. Przeprowadzany jest w celu zdiagnozowania przypadku lub zjawiska i podjęcia działań terapeutycznych (Pilch 1998).

Po dobraniu metody należy wybrać także odpowiednią technikę badawczą. W ujęciu definicyjnym jest to „szczegółowy sposób postępowania badawczego” (Łobocki 2011, s. 27). Szerzej rzecz ujmując są to działania praktyczne, regulowane pewnymi zasadami, które pozwalają na uzyskanie możliwych do zweryfikowania informacji, opinii i faktów (Pilch 1998). Tadeusz Pilch przedstawia także następującą klasyfikację:

- a) Obserwacja
- b) Wywiad
- c) Ankieta
- d) Badanie dokumentów
- e) Analiza treści
- f) Techniki projekcyjne (Pilch 1998).

Na potrzeby niniejszej pracy wykorzystam technikę wywiadu. W ujęciu definicyjnym jest to „rozmowa badającego z respondentem lub respondentami według opracowanych wcześniej dyspozycji lub w oparciu o specjalny kwestionariusz” (Pilch 1998, s. 82).

Kolejnym etapem postępowania badawczego jest dobór odpowiednich narzędzi badawczych. Są to wszelkie przedmioty służące do realizacji badań. Są to więc „materiały lub urządzenia techniczne służące do przeprowadzenia badań i opracowania ich wyników” (Okoń 2001, s. 252). W tym rozumieniu mogą to być zarówno testy i kwestionariusze, jak i programy komputerowe czy urządzenia techniczne (Okoń 2001).

Na potrzeby niniejszej pracy stworzono dwa kwestionariusze wywiadu (znajdującego się na str. 105) Dodatkowo do ich przeprowadzenia niezbędny będzie długopis lub dyktafon (jeżeli uzyskam zgodę osób badanych na jego wykorzystanie). Uczestnikami moich badań będą zarówno osoby z Zespołem Marfana, jak i ich bliscy (rodzina, partnerzy, przyjaciele).

2.3. Organizacja i przebieg badań

Ważną czynnością w badaniach pedagogicznych jest określenie organizacji i przebiegu badań, czyli „możliwości i sposobu, w jaki zebrany zostanie materiał” (Dutkiewicz 2000, s. 98).

Jak pisze Tadeusz Pilch: „Nie zawsze można z góry precyzyjnie określić teren przyszłych badań. Niekiedy wypadnie z pewnych spraw zrezygnować” (Pilch 1995, s. 178). Tak było właśnie w przypadku niniejszej pracy magisterskiej. Początkowo zakładałam przeprowadzenie wywiadów podczas zjazdu członków Stowarzyszenia Marfan Polska. Plany te zweryfikowała jednak pandemia Covid-19. W związku z zakazem spotkań i utrudnieniami w przemieszczaniu, zjazd nie odbył się. Konieczna była więc zmiana koncepcji badań.

Jako partnerka osoby ze zdiagnozowanym Zespołem Marfana należę do zamkniętej grupy „Marfan i Marfanopodobne Zespoły tkanki łącznej” na Facebooku. W związku z tym na początku marca bieżącego roku zamieściłam tam taką informację:

Witam

Nazywam się Marlena Pogorzalczyk i jestem studentką pedagogiki na kierunku: Pomoc Społeczna i Socjoterapia na Uniwersytecie Zielonogórskim. Piszę pracę magisterską na temat: „Funkcjonowanie Społeczne Osób z Zespołem Marfana”.

Chciałabym przeprowadzić wywiady zarówno z osobami dotkniętymi Zespołem Marfana i Zespołami Marfanopodobnymi, jak i osobami z ich otoczenia.

Sama już od 4 lat jestem w związku z osobą z Zespołem Marfana. Dlatego też chciałabym stworzyć niejako „vademecum” wiedzy na temat tej choroby i związanych z nią prawidłowości.

Osoby zainteresowane proszę o kontakt prywatny. Będę wdzięczna za pomoc.

Mimo moich wcześniejszych obaw, o brak zainteresowania tym tematem ze strony członków grupy, otrzymałam ogromny, pozytywny odzew na tę wiadomość. W ciągu kilku godzin zebrałam grupę 15 osób z Zespołem Marfana i Zespołami Marfanopodobnymi,

co było dla mnie dużym zaskoczeniem. Bardzo łatwo uzyskiwałam także kontakt z osobami bliskimi, których wypowiedzi stanowią doskonałe uzupełnienie wywiadu z osobą z ZM.

Badane osoby są mocno zróżnicowane pod względem płci i wieku. Jest to bowiem 10 kobiet i 5 mężczyzn w wieku od 6 do 55 lat. Osoby te różnią się także pod względem nasilenia objawów, co jest związane ze zmiennością fenotypu w ZM. U niektórych z nich zdiagnozowano także choroby towarzyszące (jak np. epilepsja, artretyzm, czy rozszczep kręgosłupa).

„Generalna reguła domaga się, aby próba reprezentowała wszystkie cechy i wszystkie elementy populacji generalnej” (Pilch 1995, s. 179). Niestety ze względu na fakt, że nie przeprowadzono do tej pory badań, które określałyby liczebność osób z Zespołem Marfana i Zespołami Marfanopodobnymi w Polsce, i/lub na świecie, nie mam pewności, czy przebadana próba jest reprezentatywna.

Badania zostały przeprowadzone w połowie marca bieżącego roku. Ze względu na sytuację pandemiczną wywiady odbywały się głównie telefonicznie. Kilka osób wyraziło zgodę na rozmowę video w programie zoom lub za pomocą komunikatora internetowego Messenger. Od wszystkich badanych uzyskałam zgodę na nagrywanie.

Przebieg tych rozmów wspominam bardzo mile. Badani chętnie odpowiadali na pytania. Każdy z nich chciał podzielić się swoją historią. Dzięki temu uzyskałam bardzo obszerny materiał badawczy.

3. FUNKCJONOWANIE SPOŁECZNE OSÓB Z ZESPOŁEM MARFANA – WYNIKI BADAŃ WŁASNYCH

3.1. Opis próby badawczej

Aby odpowiedzieć na pytanie: czym charakteryzuje się funkcjonowanie społeczne osób z Zespołem Marfana? przeprowadziłam kilkanaście wywiadów z osobami dotkniętymi tym schorzeniem. Były to zarówno osoby z Zespołem Marfana, jak i z Zespołami Marfanopodobnymi. Chętnie przedstawiali mi oni swoją historię choroby oraz opowiadali o sukcesach i trudnościach, z jakimi mierzą się w codziennym funkcjonowaniu.

Przeprowadziłam także rozmowy z bliskimi tych osób. Najczęściej byli to rodzice, partnerzy (mąż / żona) lub przyjaciele. Ich wypowiedzi stanowią ciekawe uzupełnienie historii osób z ZM.

Przypadek I – Tatiana, lat 6

Tatiana, już jako niemowlak wzbudzała pewne podejrzenia lekarzy. Dziewczynka miała aż 62cm, długie stopy, pianistyczne / pająkowate palce. Już przy wypisie ze szpitala matka otrzymała skierowania do specjalistów pod kątem zdiagnozowania ZM. Badania genetyczne są bardzo drogie, więc genetyk (po samym wyglądzie dziecka) na początku zaprzeczył diagnozie. Dopiero 2-3 lata później rodzice trafili do innego genetyka. Pani doktor potwierdziła, że jest to książkowy przykład Zespołu Marfana, (choć na oficjalne wyniki rodzice czekali ponad rok). Był to ogromny szok dla rodziny, tym bardziej, że jest to tzw. mutacja „de novo”.

„Książkowy przykład ZM” – co to oznacza? Dziewczynka ma 145 cm pomimo tego, że ma dopiero 6 lat. Tatiana jest jedynie o pół głowy niższa od 11-letniej siostry. Z tego względu dziewczynka od 3 miesięcy stosuje terapię hormonalną (zaleconą przez endokrynologa) mającą na celu zahamowanie wzrostu i przyspieszenie rozwoju hormonalnego (miesiączka).

Przez szybki wzrost dziewczynka ma także potwierdzoną 3-łukową skoliozę (od 3 lat chodzi w gorsecie). Zdiagnozowano u niej także płaskostopie, a dodatkowo stopy rotują na zewnątrz (z tego względu dziecko jest wyposażone w specjalne ortezy). Dodatkowo u dziewczynki stwierdzono także rozszczep kręgosłupa.

Tatiana jest rehabilitowana od najmłodszych lat. Kilka razy uczestniczyła w turnusach rehabilitacyjnych (trwających około 4 tygodnie), jednak rodzice nie byli zbyt zadowoleni z ich przebiegu. W związku z tym matka dziewczynki zrezygnowała z pracy i od trzech lat samodzielnie rehabilituje córkę. Dodatkowo rodzice wykupują prywatne zajęcia z rehabilitantem. W celu efektywniejszej rehabilitacji postępującej skoliozy wykorzystują tzw. metodę Fietza, w związku z tym co 2 tygodnie konsultują się z ortopedą w sprawie ewentualnej korekty wykonywanych ćwiczeń. Dziewczynka jest także w domu podwieszana na specjalnym wyciągu rehabilitacyjnym. Efektywne leczenie wspomaga na pewno ogromne zaangażowanie dziewczynki: „czasami myślę, że ona jest chyba jakąś „supermenką”. Jest bardzo wytrwała i zawsze chętnie współpracuje z rehabilitantami. Często też dopomina się o zakładanie gorsetu” – mówi mama.

Tatiana ma bardzo smukłą sylwetkę (waży jedynie 30kg), pomimo tego, że mama zapewnia, że dziewczynka je bardzo dużo. Świadczy to o szybkiej przemianie materii u dziecka i najprawdopodobniej jest też związane z nienaturalnie szybkim wzrostem.

Dziewczynka ma podwignięte soczewki i dużą krótkowzroczność (wada -11). Jest więc pod stałą opieką okulisty.

Tatiana jest także pod opieką dentysty i ortodonta, ponieważ posiada, typowe dla ZM, podniebienie gotyckie. Z tego powodu ma sfloczone zęby. Przy niektórych z nich nie ma nawet załączków zębów stałych. Przez krótki czas dziewczynka była pod opieką laryngologa, jednak szybko okazało się, że jest to zbyteczne, ponieważ pod tym kątem dziewczynka jest zdrowa. Występuje u niej jedynie duża wiotkość uszu (np. w obecnej sytuacji dziewczynka nie jest w stanie założyć maseczki zakrywającej usta i nos). Jednocześnie warto dodać, że Tatiana nie ma typowej dla ZM podłużnej, smukłej twarzy.

Dziewczynka jest także pod stałą opieką kardiologa, ponieważ stwierdzono u niej niedomykalność zastawki mitralnej. Tętniak aorty na razie nie występuje. Mama planuje także konsultację z pulmonologiem, ponieważ u dziewczynki pojawiła się pewna niewydolność płucna. Warto tutaj zaznaczyć, że nie stwierdzono wcześniej występowania „kurzej” lub „lejkowatej” klatki piersiowej.

Przypadek II – Mikołaj lat 10

Mikołaja, w wieku 9 lat, przy okazji wstępnych badań lekarskich do klasy sportowej (z zajęciami na basenie), lekarz skierował do kardiologa dziecięcego, z powodu słyszalnych szmerów w sercu. Specjalista potwierdził niedomykalność zastawki mitralnej. Z tego powodu chłopiec jest osłabiony fizycznie: „dzieci w jego wieku mogą biegać po podwórku pół dnia, a on przebiegnie parę kroków i dyszy. Poza tym nie jest w stanie podnieść cięższych przedmiotów” – mówi mama. To właśnie specjalista chirurgii dziecięcej po raz pierwszy wysunął podejrzenie Zespołu Marfana.

W późniejszym czasie, ze względu na występujące u chłopca problemy skórne lekarze wysunęli także podejrzenie Zespołu Loeysa-Dietza. Badania genetyczne potwierdziły jednak występowanie Zespołu Marfana. Najprawdopodobniej jest to mutacja „de novo”, choć rodzice nie otrzymali jeszcze oficjalnych wyników badań w tym zakresie.

Po otrzymaniu diagnozy mama chłopca bardzo się przejęła. W tamtym czasie czytała dużo wiadomości na temat specyfiki Zespołu Marfana (tym bardziej, że sama pracuje, jako nauczyciel wspomagający z dziećmi z autyzmem). Bardzo szybko zapisała się też do zamkniętej grupy „Zespół Marfana i Marfanopodobne choroby tkanki łącznej” na Facebooku. Jeżeli chodzi o Mikołaja, to mama uważa, że diagnoza pomogła chłopcu zrozumieć chorobę w ogóle. Mikołaj jest bardzo wrażliwy na różnego rodzaju niepełnosprawności.

Największą trudność sprawiała chłopcu duża krótkowzroczność (-18), oraz zez (mama wspomina, że „uciekało mu oczko”). Chłopiec miał także podwichnięte soczewki w obu oczach. Z tego powodu na początku bieżącego roku Mikołaj przeszedł dwie operacje korekcji wzroku. Ich wyniki są szokujące, ponieważ teraz wada wynosi (+1). Różnicę tę widać w codziennym funkcjonowaniu dziecka: „Mikołaj dopiero niedawno po raz pierwszy zobaczył księżyc i gwiazdy” – mówi mama. Poza tym dzięki przeprowadzonym operacjom chłopiec może samodzielnie czytać ulubione książki i komiksy.

U Mikołaja występuje typowe dla Zespołu Marfana gotyckie podniebienie. Chłopiec ma bardzo ściśniętą szczękę, przez co: „każdy ząb żyje swoim życiem” – śmieje się mama. W tej kwestii ortodonta ostrzegł już rodziców, że jeden aparat ortodontyczny może nie wystarczyć.

Chłopiec ma także typowe dla ZM problemy kostne. Stwierdzono u niego m.in. kurzą klatkę piersiową. Z tego względu, po konsultacji z fizjoterapeutą, Mikołaj wykonuje

ćwiczenia w domu. Dodatkowo chłopiec ma też charakterystyczne, długie, pianistyczne palce i małą przepuklinę pachwinową, (która również jest dość częstym objawem ZM).

Chłopiec nie wyróżnia się jednak wśród kolegów pod względem wzrostu czy wagi. Mikołaj ma 148 cm wzrostu i waży 35,5kg. Mama dodaje, że chłopiec zawsze był szczupły, jednak w okresie pandemii nieco przytył.

Przypadek III – Monika, lat 13

Monika urodziła się 3 tygodnie wcześniej, więc formalnie jest wcześniakiem. Dziewczynka dostała 7/10 pkt w skali Apgar. Mama, zdecydowała się więc na wizytę u neurologa. Specjalista już wtedy zapisał na odwrocie karty podejrzenie Zespołu Marfana, jednak nie poinformował o tym fakcie rodziców dziecka, a jedynie kierował ich do kolejnych specjalistów.

U Moniki wystąpiła tzw. mutacja „de novo”. Istnieje przypuszczenie, że jest to zbiór genów ze strony rodziny ojca dziewczyny. Mężczyzna jest bowiem również bardzo wysoki (ma 192 cm), a w historii jego rodziny pojawiały się przypadki chorób serca. Rodzice jednak nie byli tego świadomi. W związku z tym informacja o diagnozie była dla nich ogromnym szokiem. Chociaż Monika do tej pory nie ma genetycznego potwierdzenia ZM, to wszystkie występujące u niej objawy nie pozostawiają złudzeń w tej kwestii.

Dziewczynka bardzo szybko trafiła na konsultację do kardiologa. Badania wykazały niedomykalność zastawek (dwudzielnej, trójdzielnej i aortalnej) i poszerzoną opuszkę aorty wstępującej. W związku z tym specjaliści zastanawiali się nad wykonaniem operacji kardiologicznej. Monika miała wtedy 7 lat. Aktualnie tętniak ma około 46-48 mm szerokości, bez oznak rozwarstwienia. W związku z tym dziewczyna raz na pół roku jeździ na konsultacje do kardiologa. Dziewczyna przyjmuje też niezbędne leki kardiologiczne. Z powodu wady serca Monika ma trudności np. z wejściem na trzecie piętro budynku.

Monika trafiła także na konsultację okulistyczną. Już w wieku 7 lat dziewczynka miała podwichnięte soczewki w obu oczach. W związku z tym dokonano usunięcia soczewek dziewczyny. „Okulistka odradziła nam wszczepienie sztucznych soczewek. Powiedziała, że u Moniki istnieje większe prawdopodobieństwo, że one się odkleją i będzie trzeba wykonać kolejną operację” – tłumaczy mama. W związku z tym dziewczyna od 3 roku życia nosi soczewki kontaktowe. Niedawno nauczyła się samodzielnie je zakładać. Dodatkowo zakłada okulary progresywne „i radzi sobie całkiem nieźle. Tylko 2 razy miała zapalenie spojówek” –

dodaje mama. Awaryjnie dziewczyna ma także okulary w pełni korygujące jej wadę wzroku (do zakładania bez soczewek).

Monika jest także pod stałą kontrolą ortopedy. Dziewczyna ma płasko-koślawe stopy. Do 10 roku życia chodziła w specjalnych ortezach. Niestety mimo to jedna stopa będzie musiała zostać zoperowana. Monika ma także stwierdzoną 3-łukową skoliozę kręgosłupa. Dziewczyna nosi specjalny gorset na dzień i na noc. W miarę możliwości dziewczyna jest także rehabilitowana. Chodzi na ćwiczenia lub specjalista przychodzi do ich domu. Przed wybuchem pandemii Covid-19 Monika często chodziła także na basen. Mimo wszystkich tych starań, konieczna będzie operacja kręgosłupa. U Moniki widoczny jest także niewielki dołeczek na klatce piersiowej. Mama nigdy nie dostała jednak z tego powodu żadnego sygnału o konieczności wykonania zabiegu, ponieważ jest to wada bardzo minimalna. Mimo to rodzice planują kontrolną wizytę u pulmonologa.

U Moniki występuje, typowe dla ZM, podniebienie gotyckie i ściśnięte zęby. Z tego powodu dziewczyna od 5 roku życia jest także pod kontrolą ortodonta. Monika nosi ruchomy aparat ortodontyczny, po którym widać niewielką poprawę. Lekarz twierdzi jednak, że założenie stałego aparatu będzie w przyszłości konieczne. Jeżeli chodzi natomiast o wyrywanie zębów, to stomatolog nie może przeprowadzić zabiegu bez zgody kardiologa.

Dziewczyna ma typową dla ZM budowę ciała. Ma 1,85 cm wzrostu w wieku 13 lat i jest szczupła. Występuje u niej także słabe napięcie mięśniowe. Zespół Marfana wpływa także na dłuższe gojenie się ran. Dziewczyna ma przekłute uszy. „Już drugi rok z rzędu nosi kolczyki od kosmetyczki, bo jak założy inne to potrafią jej się wrosnąć w ciało. Kiedy nie nosi wcale, to w ciągu dwóch dni zarasta jej dziurka” – mówi z przejęciem mama. Dziewczyna ma także dość gęstą krew. U Moniki wykryto także bakterię, która powoduje, że średnio raz w miesiącu u nastolatki pojawia się opryszczka. Często występują u niej także bóle głowy

Monika była także, jako dziecko, badana przez endokrynologa. Terapia hormonalna, powodująca spowolnienie wzrostu, a tym samym przyspieszenie rozwoju biologicznego, była jeszcze wtedy eksperymentalna. W związku rodzice nie zdecydowali się na jej wdrożenie w odpowiednim czasie. Dziś Monika, pomimo osiągnięcia wieku dorastania, nie ma jeszcze miesiączki. U dziewczyny wykryto jednak niedoczynność tarczycy. Dodatkowo Zespół Marfana zwiększa także podatność na choroby autoimmunologiczne i niestety u Moniki stwierdzono chorobę Hashimoto.

Przypadek IV – Agata, lat 16

Agata choruje na Zespół Loeysa-Dietza. Jest to mutacja de novo. „O tym, że coś jest nie tak to wiedzieliśmy od początku, bo córka urodziła się z wadą serca. Od urodzenia była pod opieką różnych specjalistów, bo co chwilę coś się działo” – mówi mama. Dziewczyna miała ubytki między przedsionkami i komorami serca. Później okazało się również, że Agata ma tętniaka aorty. „To nas zważyło z nóg i wtedy byliśmy już raczej pewni, że ona ma Zespół Marfanopodobny” – mówi mama.

Aktualnie Agata jest po dwóch operacjach serca. Pozostałością po pierwszej z nich może być tzw. kardiomiopatia, czyli przerastanie (lewej) komory serca. Z powodu młodego wieku, dziewczyna dopiero w lipcu ubiegłego roku przeszła operację tętniaka aorty. Ma także wszczepioną mechaniczną zastawkę. „Nie ukrywam, że jest trochę chroniona, bo boję się, że pojawi się tętniak w jakiejś innej tętnicy” – mówi mama. W LDS tętniaki powstają bowiem dużo łatwiej niż w ZM i mogą się pojawiać w tętnicach w całym ciele.

Dopiero 4 lata temu u dziewczyny potwierdzono genetycznie występowanie Zespołu Loeysa-Dietza. W pierwszych badaniach genetycznych została zbadana tylko część genów i nie wykryto u Agaty żadnej mutacji. Rodzice zostali więc zapewnieni, że podejrzenie Zespołu Loeysa-Dietza było błędne. Genetyk zdecydował się jednak później rozszerzyć badania, których wyniki potwierdziły wcześniej stawianą diagnozę.

Diagnostyka Agaty bardzo przeciągnęła się więc w czasie i jak mówi mama: „nie było aż takiego szoku”. Dodatkowo kobieta jest z wykształcenia położną. „To wykształcenie pomaga mi łatwiej odnaleźć się w szpitalu, ale jest mi też trudniej, bo wiem, co czeka na sali operacyjnej moje dziecko. Wolałabym niektórych rzeczy nie wiedzieć” – dodaje. Z kolei Agata informację o chorobie przyjęła dość spokojnie. „Właściwie nie za bardzo mnie to ruszyło, zawsze miałam problemy, byłam przygotowana na taką diagnozę, przyjęłam to neutralnie” – mówi dziewczyna. „Ona po prostu nie zna innego życia” – dodaje mama.

Agata ma sylwetkę marfanoidalną, ale nie jest zbyt wysoka (ma jedynie 160 cm wzrostu). Dziewczyna ma długie, pianistyczne palce i słoczone zęby. „Nawet chciała nosić aparat ortodontyczny, ale jej tkanka jest tak delikatna, że wszystko ją bolało i obcierało” – wspomina mama. Występuje u niej także klatka lejkowata, jednak nie jest ona zbyt pogłębiona, więc nie wymaga operacji. U dziewczyny stwierdzono także wadę wzroku (-4) i (-5), która jest korygowana za pomocą okularów.

Agata ma także bardzo wiotkie mięśnie i stawy. Dziewczyna nie jest w stanie nawet zamknąć drzwi na klucz, czy też wstawić wody na herbatę dla gości. Ta wiotkość powoduje

też, że dziewczyna ma zaburzony chód. Zdarzyło się nawet, że Agacie wyskoczyła rzepka w kolanie. „Powinna nosić wkładki ortopedyczne, ale jej skóra jest tak delikatna, że wszędzie robiły jej się otarcia, odciski itp.” – mówi mama.

Agata wygląda jak książkowy przykład Zespołu Loeysa-Dietza. Dlatego też: „jak weszłam na stronę „Loeys-Dietz Foundation to wiedziałam, że moja córka jest podobna do tamtych dzieci, choć nie ma aż tak zarysowanych cech” – wspomina mama. Dziewczyna ma typowe dla LDS niebieskie białkówki oczu, cofniętą brodę oraz rozszczep języczka. Agata ma także bardzo poskręcane naczynia krwionośne (zarówno tętnice jak i żyły). Są one dość widoczne i kruche, przez co łatwo pękają przy wkłuciach. Dziewczyna jest także bardzo delikatna.

Agata ma też duże skrzywienie kręgosłupa. Przeszła już dwie operacje. „Na pierwszej operacji lekarze włożyli jej instrumentarium, ale po dwóch latach musieli je wyjąć, bo się wysuwało” – mówi mama. Wtedy lekarze polecili także założenie gorsetu, „ale jej mięśnie nie pracowały i ona się na tym gorsecie zwieszała” – mówi mama. Do czwartego roku życia, czyli pierwszej operacji kręgosłupa, dziewczynka była stale rehabilitowana. Rodzina mieszkała wtedy w Hiszpanii, więc Agata uczęszczała na „rehabilitację poprzez zabawę”. Po operacji rehabilitanci ćwiczyli z dziewczynką, ale przy zachowaniu dużej ostrożności. Kiedy natomiast okazało się, że wykryto u niej tętniaka, „to już nikt nie chciał się tego podjąć i pozostawał nam tylko basen we własnym zakresie” – wspomina mama. Aktualnie Agata ma ponad 100 stopni skrzywienia kręgosłupa. „Ma kifozę, skoliozę i lordozę, a jakimś cudem trzyma się w pionie, ale ten kręgosłup jest w środku bardzo poskręcany” – mówi z przejęciem mama. Lekarze podejrzewają, że dziewczyna może mieć w kręgosłupie skręcone około 15 cm. Na szczęście Agata szybko przestała rosnąć, dzięki czemu wada nie pogłębia się.

LDS charakteryzuje się także dużą delikatnością tkanek miękkich. Niestety u Agaty w wieku 3 lat wykryto małą torbiel na śledzionie, która w ciągu 7 lat urosła do 10 cm. Dziewczynka miała więc przez operację usunięcia narośli. „Przy wycięciu lekarz stwierdził, że to musiało być pęknięcie niedokonane – śledziona pękła w środku i pojawiła się mała torbiel, która cały czas rosła” – mówi mama. Agata ma więc usuniętą śledzionę.

Przypadek V – Konrad, lat 18

Podejrzanie Zespołu Marfana u Konrada wysunął okulista, kiedy chłopiec miał 3 lata. Chłopak ma podwichnięte soczewki i w związku z tym jego wada wzroku to aż (-25) dioptrii, „ale to wszystko zależy od tego jak się soczewka ułoży” – mówi mama. Chłopak do tej pory nie przeszedł operacji wzroku.

Kiedy chłopiec miał 5 lat wykryto u niego niedomykalność zastawki aortalnej. W związku z tym lekarze szybko wdrożyli leczenie farmakologiczne. W wieku 13 lat u Konrada wykryto także tętniaka. 3 lata później chłopak przeszedł operację. Tętniak miał już wtedy 51 mm szerokości. U Konrada wymieniono poszerzony fragment aorty i wykonano plastykę zastawki.

Chłopak ma typowe cechy Zespołu Marfana. Jest wysoki, szczupły, ma długie, pająkowate palce. Występuje u niego także charakterystyczne gotyckie podniebienie. Dodatkowo Konrad jest alergikiem, więc „zwykle przeziębienie, czy infekcja trwają u niego minimum tydzień” – mówi mama.

Konrad długo nie miał wykonanych badań genetycznych, ponieważ „pani pediatra powiedziała, że on jest dzieckiem wysokorosłym. Chłopak trafił więc do genetyka dopiero w wieku 12 lat. Specjalista potwierdził klinicznie Zespół Marfana. Rodzice nie wiedzą jeszcze, po kim syn mógł odwieźć chorobę. Najprawdopodobniej jednak jest to mutacja „de novo”.

Dla rodziców chłopca informacja o ZM była ogromnym szokiem. „Trzymałam się diagnozy pediatry, że to jest dziecko wysokorosłe” – tłumaczy mama. Rodzice starali się jednak robić wszystko, aby pomóc synowi. Konrad był wtedy małym chłopcem, więc wiadomość o diagnozie, nie zrobiła na nim dużego wrażenia.

Przypadek VI – Patrycja, lat 21

U Patrycji podejrzanie Zespołu Marfana wysunięto dopiero kilka lat po śmierci jej ojca. Mężczyzna zmarł nagle, w wieku 26 lat, w wyniku pęknięcia tętniaka aorty, o którym wcześniej nie wiedział. Dziewczynka miała wtedy 4 lata. „Mam ciocię, która jest pediatrą i ona wykryła u mnie szmery w sercu” – mówi dziewczyna. Na tej podstawie Patrycja otrzymała skierowanie do Centrum Zdrowia Dziecka. Okazało się, że ma śladową niedomykalność zastawki mitralnej. Lekarze przeprowadzili również wywiad rodzinny

i wykonali dziewczynce szereg badań. Na tej podstawie u 6-letniej wtedy Patrycji, wysunięto podejrzenie Zespołu Marfana. Dziewczyna do dziś przyjmuje przepisany lek i kontroluje ciśnienie tętnicze krwi. Co roku jeździ także na kontrolę do kardiologa w Centrum Zdrowia Dziecka. W 2019 roku lekarze stwierdzili poszerzenie opuszka aorty. Badanie wykazało, że ma on 38 mm, a co za tym idzie, powiększył się o 7 mm w ciągu 5 lat.

„Po mnie nie widać ZM” – zapewnia Patrycja – „Mam 180 cm wzrostu, ale przy tym ważę 80 kg. Chciałabym schudnąć, ale nie mogę” – uśmiecha się dziewczyna. Występuje u niej także niewielka wiotkość mięśni i stawów oraz długie, pianistyczne palce. Patrycja ma także niewielki dołeczek na wysokości ostatniego żebra po lewej stronie. Wada jest jednak tak niewielka, że chirurg zasugerował jedynie korektę plastyczną. Dziewczyna nosi także okulary. „Moja wada wzroku jest spowodowana długim przesiadywaniem przed komputerem i to jest tylko (-1,75) i (-1,25)” – zaznacza Patrycja. W wieku 6 lat usunięto jej także kilka zębów z próchnicą.

W 2018 roku Patrycji wykonano badania genetyczne w Centrum Zdrowia Dziecka. Pierwsze z nich, wykonane metodą sekwencjonowania, nie wykazały żadnej mutacji genetycznej. Rozszerzono więc diagnostykę: „o regiony genu FBN1 jak dotąd nie badane” – jak głosi dokument. W wynikach kolejnych badań czytamy, że „znaleziono wariant potencjalnie patogenny, zmianę potencjalnie uszkadzającą w genie FBN1”. Genetycy postawili więc sprawdzić to jeszcze dokładniej. W trzecim badaniu udało się zidentyfikować mutację w jednym allelu badanego genu. Okazuje się jednak, że: „wykryta zmiana nie jest zarejestrowana w żadnej bazie opisującej mutacje w genomie ludzkim. Brak jest także danych na temat jej częstości populacyjnej oraz znaczenia klinicznego”. Mimo to genetycy założyli, że ta niewielka mutacja ma charakter patogenny i potwierdza występowanie Zespołu Marfana u Patrycji. „Kiedyś lekarka mi powiedziała, że jestem dla Centrum Zdrowia Dziecka chodzącą zagadką, bo oni nie mogą mi na 100% powiedzieć, czy mam Zespół Marfana czy nie. Z tego, co się okazuje to genetycznie też jestem jakąś nowością” – uśmiecha się dziewczyna.

Taka diagnoza wywołała u nastoletniej Patrycji duże oburzenie, ale jak sama wspomina: „wolałam wiedzieć, żeby móc poinformować o tym lekarza, gdybym się przewróciła na ulicy”. Dziewczyna stara się jednak żyć pełnią życia.

Przypadek VII – Hania, lat 23

Hanna to 23-letnia dziewczyna z Zespołem Marfana. W jej rodzinie zespół jest dziedziczny – zarówno jej mama, siostra jak i brat chorują na ZM. Rodzina nie była jednak tego świadoma.

Pierwsze podejrzenia Zespołu Marfana u Hani wysunęli okuliści. Dziewczyna, w wieku 12 lat, miała wadę wzroku (-6). Pół roku później wada znacznie się pogłębiła – do (-12). Okuliści w rodzinnym mieście dziewczyny rozłożyli ręce. Hania trafiła jednak także na konsultacje okulistyczne do Warszawy, gdzie po raz pierwszy wysunięto podejrzenie Zespołu Marfana. W tej chwili dziewczyna ma wadę wzroku (-18) i przyznaje – „panicznie się boję, że naprawdę oślepnę, ponieważ ta wada nadal postępuje. Dodatkowo nie mogę nosić okularów do tej wady, bo kiedy je zakładam zaczyna mi się robić niedobrze. Po prostu mój mózg tego nie wytrzymuje”. Dlatego też dziewczyna nosi okulary korekcyjne lub soczewki, dostosowane do wady (-15). Hania przyznaje, że jest to uciążliwe, ponieważ „przy takiej wadzie nie można nawet wstać z łóżka bez wpadania na coś”. Z tego względu okulary lub soczewki są nieodłącznym towarzyszem w jej codziennym funkcjonowaniu. Ze względu na tak dużą wadę wzroku dziewczyna nie może mieć prawa jazdy.

Pod wpływem okulistów Hania wraz z mamą udała się do kardiologa. Okazało się, że już w wieku 12 lat miała poszerzoną aortę wstępującą. Jednak dopiero cztery lata temu dziewczyna przeszła operację tętniaka aorty. Miał on już wtedy 50 mm, a nawet: „później okazał się większy, po prostu żebra go przesłaniały. Było już też widoczne rozwarstwienie” – mówi dziewczyna. Hania przyznaje, że po operacji była bardzo płaczliwa, z powodu bólu, a nie mogła dostawać zbyt wielu leków przeciwbólowych. Ten ból mógł wynikać z faktu, że mostek dziewczyny bardzo długo się zrastał. Lekarze potwierdzili, że nawet rok po operacji nie był on całkowicie zrośnięty. Wystąpiły także pewne komplikacje i dziewczyna miała wodę w osierdziu. Hania przyznaje, że od czasu operacji znacznie pogorszyła się jej kondycja fizyczna – „na trzecie piętro bloku wchodzę tak jakbym była babcią, a nie sobą” – śmieje się. Dziewczyna poświęca także więcej czasu na sen: „muszę spać minimum osiem godzin, a najlepiej dziesięć, bo inaczej nie jestem w stanie funkcjonować” – zapewnia. Pomimo tego Hania już około 2- 3 miesiące po operacji pojechała z przyjaciółką na koncert, a później z mamą w Pieniny. W ramach rehabilitacji udało się także pojechać na rodzinny wypad nad morze.

Dziewczyna miewa także dość częste napady migreny. Hania ma silne bóle głowy około 3-4 razy w miesiącu. Oczywiście dziewczyna była na konsultacjach u neurologa w tej sprawie. Miała także wykonany szereg badań w tym zakresie. Do dziś jednak przyczyna jej napadów migrenowych nie jest znana.

Dodatkowo dziewczyna w wieku 12 lat przeszła też konsultację z endokrynologiem. Miał on sprawdzić, czy wysoki wzrost Hani (już wtedy miała 1,80 cm wzrostu) nie jest uwarunkowany hormonalnie. To założenie było błędne, jednak później okazało się, że Hania ma niewielką niedoczynność tarczycy.

Z pakietem specjalistycznych badań dziewczynka trafiła do poradni genetycznej w Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie. Zarówno genetyk jak i wszyscy specjaliści badający Hanię potwierdzili występowanie Zespołu Marfana. Dziewczyna jednak nigdy nie przeprowadziła oficjalnych badań genetycznych, ponieważ nie są one refundowane przez NFZ, a ich wykonanie kosztuje kilka tysięcy.

Hania aktualnie ma 198 cm wzrostu, a także podłużną twarz i pianistyczne palce. Hania przyznaje, że z tego powodu często zaczepiają ją ludzie na ulicy. „Jest to dla mnie niekomfortowe, ponieważ jestem strasznie introwertyczna. Poza tym – to potrafią być bardzo niemiłe zagrywki” – mówi dziewczyna. Dodatkowo Hania jest bardzo szczupła – ma niedowagę (waży 70kg), „mimo, że cały czas coś jem” – zapewnia. Sama wspomina, że już jako dziecko wyglądała „jak szkielet”. Z tego też powodu w okresie nastoletnim gnębiły ją kompleksy.

U Hani występuje także podniebienie gotyckie, które przyczyniło się do wady zgryzu już we wczesnym okresie dziecięcym. Dziewczyna wspomina, że jak tylko wypadły jej zęby mleczne to, wyrastające na ich miejscu zęby stałe, zaczęły się ustawiać w dwóch rzędach. To spowodowało, że usunięto jej „wszystkie czwórki”. Później dziewczyna przez jakiś czas nosiła aparat ortodontyczny.

Hania jest także pod stałą opieką ortopedy. W okresie szkolnym dziewczyna dwa razy do roku wyjeżdżała na turnusy rehabilitacyjne z powodu problemów z kręgosłupem. Hania nie ukrywa, że nie przepadała za turnusami. „Przez trzy tygodnie musiałam dostosowywać się do jakiegoś dziwnego środowiska. W ogóle nie można było stamtąd wyjść bez opieki pielęgniarki, co mnie przerażało” – mówi dziewczyna. Hania bardzo źle czuje się w zamkniętych przestrzeniach, więc pobyt na takim oddziale był dla niej koszmarem. Poza tym w programie rehabilitacji uwzględnione były także zajęcia na basenie. Z powodu nastoletnich kompleksów oraz dużej wady wzroku dziewczyna nie przepadała również za tą formą rehabilitacji. „Nie miałam wtedy jeszcze soczewek, a musiałam być bez

okularów” – wspomina Hania. Dziewczyna zaczęła więc częściej ćwiczyć w domu: „nie miałam nic przeciwko samym ćwiczeniom, bo po nich czułam się silniejsza”. Jednak jak tylko ukończyła osiemnaście lat przestała jeździć na turnusy i zajmować się problemami z kręgosłupem.

Do dnia dzisiejszego jednak, dziewczyna stara się ćwiczyć kilka razy w tygodniu, (choć – jak sama przyznaje – nie lubi sportu). Hania ma oczywiście świadomość tego, że skrzywienie kręgosłupa mogło się pogłębić, ponieważ: „ze względu na swój wzrost często się garbię – pochylam się do osób, z którymi rozmawiam, czy też przechodząc przez drzwi. Zdaniem lekarzy, praktycznie nie mam mięśni szyi” – mówi dziewczyna. Wiotkość mięśni występująca w Zespole Marfana powoduje także, że dziewczyna nie jest w stanie utrzymać telefonu w dłoni dłużej niż przez 20 minut, z powodu bólu nadgarstka.

Oprócz tego, Zespół Marfana zwiększa podatność na choroby autoimmunologiczne. W związku z tym w wieku 17 lat, u Hani stwierdzono zapalenie stawów i artretyzm. Jest to przewlekła, nieuleczalna choroba. Można ją leczyć jedynie objawowo, podczas ataku oraz stosując odpowiednią dietę. Hania zaznacza, że epizod zapalenia trwa około roku. Podczas jego trwania dziewczyna raz w tygodniu przyjmuje lek, stosowany również w terapii onkologicznej. „Zazwyczaj biorę go w piątek wieczorem, ponieważ przez następne 24 godziny jestem wyjęta z życia” – dodaje.

Hania przyznaje, że diagnoza Zespołu Marfana odmieniła jej życie. Pojawiły się częste wizyty u specjalistów, a także wyjazdy na turnusy rehabilitacyjne do Centrum Zdrowia Dziecka dwa razy do roku. Dziewczyna zaznacza jednak, że aż do ukończenia osiemnastego roku życia nie interesowała się chorobą, ponieważ lekarze zazwyczaj ignorują obecność dziecka w gabinecie, badają je, ale później zachowują się tak jakby go tam nie było i rozmawiają tylko, i wyłącznie, z osobą dorosłą. Hania postanowiła więc, że odpłaci się tym samym. Dużo zmieniło się po osiągnięciu pełnoletniości. Dziewczyna postanowiła, że sama chce być odpowiedzialna za swoje zdrowie. Dodatkowo jak sama twierdzi – jest też dużo bardziej zorganizowaną osobą niż jej mama. Oczywiście było to także związane z tym, że jak sama wspomina, musiała trochę „douceć się w kwestii Zespołu Marfana”. Hania zaznacza, że ta diagnoza pozwoliła jej uświadomić sobie sytuację osób z niepełnosprawnościami w Polsce.

Przypadek VIII – Agnieszka, lat 32

U Agnieszki Zespół Marfana zdiagnozowano w Centrum Zdrowia Dziecka już w wieku 3 lat. Podejrzenie wysunęli wtedy okuliści z powodu podwichnięcia soczewek w obu oczach. Dziewczynka już w wieku 6 lat przeszła pierwszą operację wzroku. W późniejszym czasie u kobiety doszło do podwójnego urazu zoperowanego wcześniej oka. W związku z tym niestety dwukrotnie doszło do odklejenia się siatkówki. Na drugim oku Agnieszka nadal ma podwichnięte soczewkę. Na co dzień korzysta z soczewek kontaktowych. „Bez nich jestem w stanie wiele zrobić w domu, ale w innym otoczeniu niekoniecznie” – dodaje kobieta.

Agnieszka była także pod kontrolą ortopedy, ponieważ stwierdzono u niej niewielką skoliozę oraz skrzywienie boczne kręgosłupa. Dodatkowo kobieta wspomina, że, jako dziecko bardzo długo chodziła w wkładkach i butach ortopedycznych, z powodu koślawości stóp. Od pewnego czasu pojawiają się też częste bóle kręgosłupa. „Wiem, że mam też coś z biodrami, ale nie skupiam się już na tym, mam zbyt dużo innych problemów” – dodaje Agnieszka. Kobieta ma też, charakterystyczne dla ZM, długie, pająkowate palce.

Reakcja rodziców na diagnozę była zróżnicowana. „Mama trochę udawała, że tej choroby nie ma. Do tej pory mam wrażenie, że żyje jakby obok niej” – wspomina Agnieszka. Tata natomiast bardzo się zaangażował i od najmłodszych lat jeździł z córką do specjalistów. Zespół Marfana stał się jednak tematem „tabu” w rodzinie Agnieszki. W najbliższym środowisku zawsze uchodziła za osobę zdrową. Kobieta wspomina także, że jej samej „nie było po drodze z chorobą”.

Po czasie okazało się, że Agnieszka mogła odziedziczyć ZM po tacie. Mężczyzna miał około 190 cm, (Agnieszka ma aktualnie 1,76 cm) wzrostu, a także duże problemy ze wzrokiem. W wieku 45 lat zmarł z powodu nagłego rozwarstwienia aorty, (która wcześniej nawet nie była poszerzona). Również dziadek Agnieszki w podobnym wieku zmarł na zawał serca. Kobieta do tej pory nie ma oficjalnego, genetycznego potwierdzenia ZM, ale jej stan zdrowia oraz wywiad rodzinny nie pozostawia złudzeń.

Od najmłodszych lat Agnieszka była pod kontrolą kardiologa. Tętniak nie poszerzał się jednak zbyt szybko. Przełomowym momentem był drugi poród. Cztery dni po cięciu cesarskim u kobiety wystąpiło nagłe rozwarstwienie aorty wstępującej (nie była ona wcześniej poszerzona). Agnieszka przeszła wtedy operację wszczępienia stentgraftu wewnątrznacyniowego. Jest to „proteza naczyniowa umieszczona wewnątrz naczynia objętego zmianami chorobowymi bez stosowania otwartych technik chirurgicznych. Stentgraft tworzy nowy kanał, przez który przepływa krew”

(<https://hammer.pl/illness/tetniak-tetnicy-biodrowej/>, dostęp: 26.08.2021). Dodatkowo wystąpiło także rozwarstwienie aorty brzusznej. „Brzuch do tej pory mam rozwarstwiony i tak jest zostawione. Po rozwarstwieniu kanały są mocno poplątane i wykonanie operacji będzie bardzo trudne. Wiem, że to mnie czeka, ale staram się oszczędzać i odkładam to w czasie” – mówi Agnieszka. W związku z tym kobieta stara się nie dźwigać. Swojej 3-letniej córki nigdy nie trzymała na rękach. Mąż pomaga jej także w pracach domowych i przy robieniu zakupów. Małżeństwo przeprowadziło się do parterowego domku, ponieważ wejście na czwarte piętro bloku bez windy stało się dla Agnieszki nieosiągalne.

Kilka dni po wszczępieniu stentgraftu wystąpiło również rozwarstwienie opuszki aorty, który był wcześniej poszerzony. W związku z tym kobieta przeszła kolejną operację. Dodatkowo wykryto także niedomykalność zastawki mitralnej. Na szczęście kobiecie wykonano jedynie jej plastykę.

Tym sposobem Agnieszka w krótkim czasie (około dwóch miesięcy) przeszła kilka poważnych operacji kardiologicznych. „Owoce” tego było niestety NZK (Nagłe Zatrzymanie Krążenia). Na szczęście pomocy udzielił wtedy mąż kobiety. Ostatecznie Agnieszce wszczępieno defibrylator, aby podobne sytuacje nie wystąpiły w przyszłości.

U kobiety występuje także podniebienie gotyckie. Agnieszka ma bardzo specyficzną budowę szczęki i dość mocno poplątane korzenie zębów. W związku z tym „nawet ze zwykłego wyrwania ósemki zrobiła się ponad godzinna operacja” – wspomina kobieta. Chociaż miało to miejsce ponad miesiąc temu, Agnieszce nadal drętwieje broda i usta.

Przypadek IX – Krzysztof, lat 32

Krzysztof od początku był bardzo chorowitym dzieckiem. Już w pierwszych kilku miesiącach życia chłopak musiał mieć skrócone jelito czcze. Ponadto swoje pierwsze urodziny spędził w Centrum Zdrowia Dziecka. Jednak ZM zdiagnozowano u niego dopiero w wieku 7 lat. Wystąpiła u niego mutacja „de novo”. Chłopak nie odebrał wtedy tej diagnozy zbyt emocjonalnie. Mężczyzna do tej pory nie ma przeprowadzonych oficjalnych badań genetycznych, jednak występujące u niego objawy nie pozostawiają złudzeń.

Krzysztof jest książkowym przykładem Zespołu Marfana. Mężczyzna ma 192 cm wzrostu i sporą niedowagę. Występuje u niego także, typowe dla ZM gotyckie podniebienie i stłoczone zęby. Mężczyzna ma także długie, pająkowate palce oraz nienaturalnie długie ręce i nogi. Występuje u niego także duża wiotkość mięśni i stawów. Z tego powodu Krzysztof kilkakrotnie był kierowany np. na zastrzyki, mające uzupełnić maź stawową w kolanach.

W wieku 4 lat chłopak przeszedł operację klatki lejkowatej. Wstawiono mu wtedy specjalną płytkę stabilizującą, którą wyjęto prawie 2 lata później. Niestety w wyniku „dziecięcych wybryków” – jak wspomina Krzysztof, klatka piersiowa „zapadła się” ponownie. W związku z tym w wieku 16 lat chłopak po raz kolejny przeszedł operację wstawienia płytki stabilizującej, którą tym razem wyciągnięto dopiero po 5 latach. Wszystkie te operacje wykonano w Centrum Zdrowia Dziecka.

U Krzysztofa stwierdzono również wadę wzroku. „Był czas, kiedy ta wada wynosiła (-10) w obydwu oczach” – wspomina mężczyzna. W wieku 20 lat wykonano u niego dwie operacje wymiany podwichniętych soczewek. Kilka lat później jedna z nich zatopiła się w oku, więc konieczna była kolejna operacja. Aktualnie Krzysztof ma wadę wzroku (-5) i (-5,5). Nosi więc okulary korekcyjne.

W 2017 roku mężczyzna przeszedł operację tętniaka aorty wstępującej, który już wtedy miał 50 mm. Konieczna była także wymiana zastawki mitralnej. Krzysztof zdecydował się na zastawkę mechaniczną, aby wykluczyć konieczność ponownej operacji na otwartym sercu. Niezbędne są więc leki przeciwzakrzepowe, które, jak wspomina mężczyzna, „są upierdliwe”.

W wyniku wypadku na rowerze mężczyźnie pękła śledziona. Konieczne było więc jej usunięcie. U Krzysztofa występuje jednak kilka mniejszych śledzion, (co jest dużą rzadkością), dzięki czemu nie ma konieczności stosowania ścisłej diety. Dodatkowo u mężczyzny stwierdzono także epilepsję. „Aktualnie ma ją wyciszoną i stłumioną lekami, ale są momenty, że patrzy w jeden punkt bez słowa. Takie zawieszenie trwa zazwyczaj kilka sekund” – mówi dziewczyna Krzysztofa. Mężczyzna jest spokojny i nieco introwertyczny, ale jak mówi: „myślę, że to też jest po części spowodowane lekami”. Nie zmienia to jednak faktu, że wykryta epilepsja oraz wada wzroku uniemożliwiają mężczyźnie przystąpienie do egzaminu na prawo jazdy.

Przypadek X – Robert, lat 35

U Roberta Zespół Marfana jest dziedziczny. Można to wywnioskować niestety jedynie na podstawie cech fizycznych i objawów mężczyzny oraz jego rodzeństwa. Robert ma bowiem jeszcze siostrę i brata, u których również zdiagnozowano ZM oraz dwójkę zdrowego rodzeństwa. Fakt ten potwierdza, że Zespół Marfana musiał zostać przekazany od któregoś z rodziców. Nie przeprowadzono jednak wtedy badań genetycznych, które mogłyby odnaleźć wadliwy gen w rodzinie.

Pierwsza wzmianka na temat ZM pojawiła się w dokumentacji, kiedy Robert miał 13 lat. Takie podejrzenie wysunęli okuliści, po stwierdzeniu podwichnięcie soczewek w obu oczach. „Operacja wzroku była nadzieją, że będę mógł widzieć ostro, to była szansa (i nawet przez chwilę tak było” – mówi Robert. Niestety wymiana soczewki w prawym oku spowodowała odwarstwienie siatkówki. Wskutek tego mężczyzna utracił w nim widzenie. Lewe oko jest skorygowane soczewką i okularami. Wzrok Roberta jest tak dobry, że mężczyzna zdał egzaminy na prawo jazdy. Było to możliwe dzięki prawidłowej diagnozie i dobrze dobranym okularom, które umożliwiły zaliczenie kursu. Wzrok jest dla Roberta dość sporym ograniczeniem, jednak mężczyzna zaznacza: „nauczyłem się patrzeć tk, żeby widzieć to co chcę tym jednym okiem”.

Robert, jak sam wspomina, jest „umiarkowanym Marfanem”. Mężczyzna ma 183 cm wzrostu, jest szczupły, ma długie palce. Występuje u niego stosunkowo niewielka wiotkość mięśni, ale „ortopeda mówi, że tak ma pół populacji” – dodaje z uśmiechem. Mężczyzna ma także lekkie skrzywienie w okolicy barków.

11 lat temu Robert przeszedł także operację tętniaka aorty wstępującej. Niestety była także konieczna wymiana zastawki mitralnej na mechaniczną. Przy okazji operacji tętniaka lekarze skorygowali także klatkę lejkowatą u mężczyzny. Robert przyznaje, że po operacji serca musi bardziej się oszczędzać. Zwraca też szczególną uwagę na to, aby nie dźwigać zbyt dużych ciężarów.

Przypadek XI – Ewelina, lat 36

Ewelina to 36-letnia kobieta, mieszkająca w Szwecji. To właśnie tam 3 lata temu zdiagnozowano u niej ZM. Niedługo po porodzie kobieta przeszła operację wymiany fragmentu rozwarstwiającej się aorty wstępującej. Po pobycie w szpitalu Ewelina została skierowana na badania genetyczne, które bezsprzecznie potwierdziły Zespół Marfana. U kobiety wystąpiła mutacja „de novo” – nikt z jej rodziny nie chorował na ZM, a ona sama przez wiele lat nie była świadoma tej choroby.

Kobieta od zawsze miała problemy z nadciśnieniem. Kontroluje to farmakologicznie. Dodatkowo po operacji tętniaka pojawiły się u niej częste zawroty głowy, a czasem nawet podwójne widzenie. Ewelina jest pod opieką neurologa w tej kwestii. Kobieta wspomina także o częstym bólu stawów.

Mimo, iż opisane wyżej objawy częściowo potwierdzają uszkodzenie trzech, charakterystycznych dla Zespołu Marfana układów – układ krążenia, kostny i wzrok – to Ewelina nie posiada zbyt wielu fizycznych przesłanek tego schorzenia. Kobieta ma podłużną twarz. Nie odznacza się jednak nader wysokim wzrostem, czy niedowagą.

Diagnoza była więc dla Eweliny szokiem. Jako że nigdy nie zetknęła się wcześniej z ZM to zaczęła szukać informacji na ten temat. Dziś kobieta zauważa, że ZM bardzo ją wzmocnił: „nie wiedziałam, że jestem taka silna i że potrafię znieść dużo bólu” – dodaje. Również jej mąż nie był świadomy tego, z czym związana jest ta choroba, „a teraz ciągle się martwi” – jak mówi Ewelina.

Przypadek XII – Daria, lat 38

U Darii Zespół Marfana jest przekazywany w rodzinie. W związku z tym potwierdzenie tej diagnozy było tylko formalnością. Dziewczyna odziedziczyła ZM po mamie. Został on w 100% potwierdzony we wczesnym dzieciństwie (około 3-4 roku życia). Dziewczynce wykonano wtedy badania genetyczne w Centrum Zdrowia Dziecka.

Już w wieku 5 lat dziewczyna przeszła pierwszą poważną operację wzroku. Daria miała podwichnięte soczewki. W wieku nastoletnim (około 12 – 13 lat) wymieniono je więc na sztuczne, „które niestety się osuwały” – mówi kobieta. W późniejszym czasie u Darii doszło do wielokrotnego odwarstwienia siatkówki. Spowodowało to utratę widzenia w prawym oku. Kobieta przeszła w swoim życiu około 10 operacji okulistycznych.

Daria w wieku 19 lat straciła mamę. Kobieta zmarła wskutek nagłego pęknięcia tętniaka aorty w wieku 40 lat. „Praktycznie dopiero wtedy dotarło do mnie, że ZM to nie tylko problemy ze wzrokiem” – mówi Daria. Kobieta, oprócz typowej dla ZM budowy ciała (wysoki wzrost, długie ręce i nogi, pająkowate palce, gotyckie podniebienie) i problemów okulistycznych nie ma żadnych innych objawów. „Nie mam problemów ze stawami ani z sercem” – dodaje. Mimo to Daria regularnie chodzi na konsultacje do kardiologa..

Przypadek XIII – Piotr, lat 39

U Piotra podejrzenie Zespołu Marfana istniało tak naprawdę od zawsze. Jako pierwsi taką diagnozę postawili u niego okuliści. Mężczyzna ma bowiem dość dużą wadę wzroku oraz podwinięte soczewki w obu oczach. Oficjalne badania genetyczne, które bezsprzecznie potwierdziły tę diagnozę, wykonano u mężczyzny dopiero w 2012 roku (w wieku 30 lat). „Marfan był ze mną od początku, więc nie było takiego przełomowego momentu, żeby to był dla mnie jakiś szok” – przyznaje Piotr.

Mężczyzna był już wtedy 8 lat po pierwszej operacji kardiochirurgicznej, podczas której wymieniono mu zastawkę mitralną (na mechaniczną) oraz zoperowano poszerzoną aortę wstępującą. Kilka lat później u mężczyzny niestety doszło również do rozwarstwienia łuku aorty. Wtedy wymieniono mu także zastawkę aortalną. Dodatkowo „od prawie 5 lat mam rozwarstwioną aortę piersiowo-brzuszną” – dodaje Piotr. Od tamtego momentu mężczyzna przyjmuje leki na nadciśnienie tętnicze krwi i zwraca uwagę na to, aby nie dźwigać ciężarów. Poza tym mężczyzna, z powodu rozwarstwienia, nie może podróżować samolotem. „Dzięki temu kupiliśmy kampera” – dodaje żona. „Przed rozwarstwieniem miałem wrażenie, że jestem zdrowym człowiekiem i tak starałem się żyć” – dodaje z uśmiechem Piotr.

Mężczyzna przez wiele lat funkcjonował jedynie na podejrzeniu Zespołu Marfana, ze względu na stwierdzoną nadwagę. Piotr przyznaje jednak, że w dzieciństwie był dość szczupły. „Nadwaga pojawiła się dopiero po złamaniu nogi na nartach. Wtedy przez 4-5 miesięcy leżałem przykuty do łóżka, bo było to dość skomplikowane złamanie” – tłumaczy mężczyzna.

U Piotra stwierdzono dużą skoliozę. „W tamtych czasach jeszcze się takich rzeczy nie operowało, więc ona nadal cierpi z tego powodu. Mimo tego po prostu wstaje i robi to, co ma do zrobienia” – mówi żona mężczyzny. Występuje u niego także, charakterystyczna dla ZM wiotkość mięśni i stawów, a z powodu wady serca, szybko się męczy. „Z drugiej strony uważam, że każdy powinien znaleźć sobie jakąś aktywność, w której dobrze się czuje” – mówi mężczyzna.

Przypadek XIV – Alicja, lat 41

W rodzinie Alicji Zespół Marfana jest dziedziczony, chociaż jej młodzi rodzice nie byli tego świadomi. Ojciec kobiety zmarł, kiedy ona miała zaledwie 7 miesięcy. Mężczyzna miał zapalenie osierdzia po operacji tętniaka i zastawki w sercu. Kobieta wychowywała więc jedynie, 21 letnia wówczas, matka.

Dziewczynka już w wieku 3 lat była badana w Centrum Zdrowia Dziecka. Stwierdzono u niej kurzą klatkę piersiową, a także dużą wadę wzroku. W wieku 30 lat kobieta przeszła operację tętniaka aorty. Alicja ma obecnie 185 cm wzrostu. Kobieta jest także bardzo szczupła i ma typowe dla ZM długie pająkowate palce.

Przypadek XV – Iwona, lat 55

Iwona przez większość życia nie wiedziała, z czym związany jest Zespół Marfana. Jak sama wspomina: „moje życie dzieli się na to przed Marfanem i po Marfanie”. Kobieta nie ma cech fizycznych zespołu – tzn. nie jest zbyt wysoka ani szczupła. Dodatkowo nie ma wiotkości mięśni, a wręcz przeciwnie – od najmłodszych lat boryka się ze sztywnością stawów.

Przełomowy był dla niej rok 2014. „Miałam wtedy bardzo silny i długotrwały stres, związany m.in. z rozwodem. Wtedy całe moje życie legło w gruzach” – wspomina kobieta. To właśnie w tamtym czasie u Iwony zaczęły się nasilać problemy z pamięcią i koncentracją. W związku z tym kobieta trafiła na wizytę do neurologa. Lekarz bardzo szybko zauważył tętnienie na jej szyi. Okazało się, że kobieta ma tętniaka opuszka aorty wstępującej o wielkości 45 mm. „Wtedy nawet nie wiedziałam, co to znaczy, że się ma tętniaka” – mówi Iwona. Kobieta natychmiast została skierowana na operację. Później okazało się, że rozwarstwienie aorty mogło nastąpić nawet w ciągu kilku dni.

Operacja była bardzo skomplikowana. Iwonie jednocześnie wycięto poszerzony fragment aorty, wymieniono zastawkę mitralną na mechaniczną oraz wykonano plastykę zastawki aortalnej. Wszystko zakończyło się jednak pomyślnie i kobietę dość szybko wypisano do domu. Nikt nie wiedział jednak, że u Iwony doszło do krwawienia wewnętrznego. Kobieta po tygodniu wróciła na oddział.

Po miesięcznym pobycie w szpitalu okazało się, że doszło do rozwarstwienia zoperowanej aorty, więc u kobiety konieczne było wykonanie dwóch reoperacji

kardiochirurgicznych. „Między jedną a drugą operacją miałam zapalenie wsierdza, zawał śledziony i parę innych rzeczy w związku z tym tak naprawdę ja cudem żyję” – mówi kobieta. W związku z tym Iwona spędziła w szpitalu pół roku. „Na początku nikt nie znał przyczyny tego, co się ze mną dzieje. Najprościej było powiedzieć, że to był błąd lekarski, ale lekarz później wykrył u mnie zmianę w budowie kolagenu” – dodaje. W tym czasie u Iwony wykonywano także szereg badań. „Nie mogli mi np. zrobić koronarografii, bo tętnica udowa się rozpadała i tak trafiłam do ośrodka badań przesiewowych” – wspomina. Tam wykryto u niej mutację odpowiedzialną za Zespół Marfana. Automatycznie na badania została skierowana także cała rodzina Iwony, czyli jej dwaj synowie oraz mama. U wszystkich tych osób wynik okazał się pozytywny. „Dla mnie to było kompletne zaskoczenie. Poza tym – nikt z nas nie wygląda jak typowy Marfan” – mówi Iwona.

Kobieta od najmłodszych lat ma problemy z kręgosłupem. Iwonę dręczą częste, przewlekłe bóle. „Poza tym mam stawy jak osiemdziesięcio czy dziewięćdziesięcio paroletnia kobieta” – mówi Iwona. Jest to związane z ich dużą sztywnością. Kobieta miała także duże problemy z biodrami i przez 1,5 roku poruszała się z pomocą balkonika „Mam wymienione jedno biodro, ale chyba tylko dlatego, że doktor nie dość wyraźnie napisał na skierowaniu, że mam Marfana. Lekarz i anestezjolog dowiedzieli się tego ode mnie na stole operacyjnym” – uśmiecha się kobieta. Operacji drugiego biodra nie chce się podjąć żaden z lekarzy, ze względu na wadę serca Iwony. Kobieta podlega więc wyłącznie rehabilitacji, ale jak sama zaznacza: „za każdym razem kiedy przychodzi duży stres to wszystko wraca do punktu wyjścia”. Aktualnie zaczęła chodzić i zauważa znaczną poprawę.

„Od najmłodszych lat miałam też duże problemy z zębami. Później także bardzo źle znosiłam znieczulenia” – wspomina. Kobieta miała wykonany dość poważny zabieg dentystyczny, w celu naprawienia koron zębów. „Doktor robił wszystkie korony jednocześnie, a ja schodziłam na fotelu. Nikt wtedy jeszcze oczywiście nie wiedział, że mam wadę serca” – mówi Iwona.

Iwona już od najmłodszych lat miała także częste, silne migreny oraz problemy z koncentracją i pamięcią. Te objawy znacznie nasiliły się po operacjach kardiochirurgicznych. Aktualnie kobieta przeszła okres menopauzy i jak sama mówi: „minęły migreny, ale zostały aury. Rozjeżdża mi się wtedy wzrok – to się nazywa dwojenie jawne”. Jest to dość niebezpieczny objaw, ponieważ Iwona dwukrotnie miała taki napad podczas jazdy samochodem. „Zaczęłam więc to diagnozować. Pojawiają się 3 diagnozy: stwardnienie rozsiane, Eizchaimer, albo Parkinson i chyba mogę sobie wybrać, co to jest” – mówi kobieta. Okazuje się jednak, że dwojenie jest także przypadłością osób z Zespołem Marfana. Jedyna

różnica polega na tym, że u Iwony stwierdzono zmiany w mózgu. Kobieta od najmłodszych lat miała także alergię. Dodatkowo Iwona ma obniżony próg bólu i przeculicę skórą. Kobieta cierpi także na nadmierną senność i bardzo szybko się męczy. „Kiedyś lekarz zdiagnozował to jako maskę depresji, ale dziś wiem, że przyczyną może być ZM” – mówi Iwona. Funkcjonowanie kobiety znacznie się zmieniło, ale, jak sama zaznacza: „są takie dni, że nie mam siły ruszyć ręką ani nogą”.

Iwona przyznaje, że Marfan znacznie ogranicza ją w myśleniu o przyszłości. „To jest teraz taki podstawowy filtr, przez który przepuszczam swoją przyszłość. Straciłam możliwość myślenia i marzenia o tym, że chciałabym coś jeszcze zrobić” – mówi kobieta. Jednocześnie dostrzega jednak w Zespole Marfana dużą szansę. „On pomógł mi w zrozumieniu samej siebie. Skierował mnie na drogę rozwoju wewnętrznego” – mówi Iwona. Kobieta uważa, że choroba w pewnym sensie otworzyła przed nią inny świat i za to jest bardzo wdzięczna losowi. „Mam takie poczucie, że uczę się być dla siebie lepsza, bardziej zwracać na siebie uwagę i mówić o tym, czego potrzebuję” – dodaje Iwona.

3.2. Sytuacja osobista i rodzinna badanych osób

Duże znaczenie, w pokonywaniu trudności, związanych z chorobą, mają relacje rodzinne. Jest to podstawowy krąg wsparcia, który powinien nieustannie wspierać osobę z niepełnosprawnością. To właśnie rodzina kształtuje naszą osobowość i światopogląd.

Przełomowym momentem w życiu każdego człowieka jest również znalezienie miłości. Każdy z nas, w tej bliskiej relacji z drugą osobą, poszukuje także akceptacji swoich niedoskonałości.

Przypadek I – Tatiana, lat 6

Tatiana ma starszą (obecnie 11-letnią) siostrę. Dziewczynka jest w pełni zdrowa. Zdaniem mamy siostry bardzo dobrze się dogadują. „Czasami zdarza się, że starsza córka jest zazdrosna o większą ilość uwagi poświęcaną Tatianie” – mówi mama. Starsza siostra bardzo cieszy się jednak, że Tatiana pójdzie od września do tej samej szkoły.

Przypadek II – Mikołaj lat 10

Rodzice bardzo zaangażowali się w leczenie Mikołaja. Zanim postawiono prawidłową diagnozę mama podejrzewała, że wiotkość chłopca może wynikać z zaburzeń sensorycznych. W związku z tym skończyła Integrację Sensoryczną. Podobnie było z zezem – mama skończyła ortoptykę, aby pomóc synkowi.

Mikołaj ma także młodszego braciszka. Różnica wieku między chłopcami wynosi 5 lat. Oczywiście jak w każdym rodzeństwie, między chłopcami zdarzają się kłótnie. Mama zapewnia jednak, że młodszy syn bardzo wspiera Mikołaja: „podaje mu np. telefon, jeżeli Mikołaj go nie widzi, ostrzega przed przeszkodami na drodze (np. podczas wycieczki rowerowej) itp.” – mówi mama.

Przypadek III – Monika, lat 13

Monika ma młodszego od siebie brata. 10-letni chłopiec czasem jest zazdrosny o ilość uwagi poświęcaną siostrze. Zaczyna jednak rozumieć, że rodzice muszą czasami pojechać z Moniką na kontrolę lekarską. Jako że nie są to krótkie wycieczki to „jak mogę to nie biorę

go ze sobą, bo, po co dzieciaka ciągać” – mówi mama. Monika mieszka z bratem w jednym pokoju, w związku, z czym występują między nimi dość częste kłótnie.

Rodzice starają się podzielić swoją uwagę między dwoje dzieci – „kocham ich jednakowo” – zaznacza mama. Kobieta często tłumaczy nastoletniej córce, że musi być bardziej samodzielna: „ja przecież nie będę żyła wiecznie, więc musi sobie jakoś radzić” – dodaje.

Przypadek IV – Agata, lat 16

Agata jest jedynaczką. Dziewczyna ma bardzo dobry kontakt z rodzicami. Rodzina lubi spędzać wspólne wieczory przy grach planszowych.

Jak każda nastolatka Agata ma oczywiście swoje tajemnice, ale jest zdyscyplinowana. Ta cecha na pewno została wypracowana podczas rehabilitacji. Częste pobyty w szpitalach sprawiły też, że dziewczyna jest bardzo wrażliwa. Mimo to: „moi znajomi wiedzą, że nie lubię współczucia” – mówi dziewczyna.

Przypadek V – Konrad, lat 18

Mama Konrada na początku była bardzo opiekuńcza. „Wyręczałam go, robiłam za niego wiele rzeczy, bo przecież był taki chory” – wspomina kobieta z uśmiechem. Ta postawa jednak szybko się zmieniła i dziś Konrad jest bardzo samodzielnym i odpowiedzialnym chłopakiem. Zdaniem mamy jest to zasługa ZM, ponieważ: „dzieci z niepełnosprawnością muszą szybciej stać się dorosłe, muszą być bardziej odpowiedzialne za siebie i swój stan zdrowia; są bardziej odporne psychicznie. Poza tym – przyjmowanie leków uczy ich także systematyczności”.

Konrad ma także o 9 lat młodszego brata, który, jak mówi mama: „wpatruje się w niego jak w bóstwo”. Chłopcy wspierają się, kiedy trzeba, pomagają sobie, ale jak w każdym rodzeństwie, zdarzają się kłótnie. „Konrad czasem np. robi naleśniki, czy pizzę i zanoszą bratu do pokoju” – mówi mama z uśmiechem.

Rodzice starali się zrobić wszystko, żeby choroba Konrada nie zdominowała młodszego syna. „On nigdy nie czuł się odtrącony” – wspomina mama. Rodzice starali się poświęcać chłopcom tyle samo uwagi i zazwyczaj zabierali młodszego syna ze sobą

na wizyty lekarskie. Brat, nie jest więc zazdrosny o większą ilość uwagi, poświęcaną Konradowi. „Oni są jak takich dwóch jedynaków” – dodaje z uśmiechem mama.

Przypadek VI – Patrycja, lat 21

Patrycja jest w 5-letnim związku z dwa lata starszym od siebie chłopakiem. „On oczywiście od samego początku wie o chorobie, ale uważam, że jest jeszcze w takim wieku, że nie do końca rozumie, co to znaczy” – mówi dziewczyna. Patrycja nie chce niczego odkładać na później, ponieważ: „nie wiadomo, co się może wydarzyć”. Dziewczyna przyjęła takie nastawienie, po nagłej śmierci ojca. Para oczywiście bardzo się wspiera i np.: „gdyby przyjechała po mnie karetka to mój chłopak wie, że ma powiedzieć jakie leki biorę i że choruję na ZM”. Patrycja z chłopakiem stara się również o dziecko: „a czy będzie chore czy nie to zobaczymy, tego nie uniknę” – mówi dziewczyna. Z późniejszych wiadomości dowiedziałam się, że dziewczyna jest w ciąży.

Matka dziewczyny od początku jest z nią bardzo szczerą. Kiedy Patrycja miała 4 lata usłyszała od niej wprost, że tata zmarł, ponieważ był chory i ona też prawdopodobnie odziedziczyła tę chorobę. Dziewczynka przyjęła to wtedy bardzo spokojnie: „zawsze byłam rozumna – nie pytałam, nie płakałam, po prostu wiedziałam, że tak musi być” – mówi Patrycja.

Dziewczyna bardzo szybko chciała się usamodzielić. Już w wieku 15 lat wyprowadziła się do babci. Kobieta oczywiście bardzo ją wspierała i kupowała jedzenie. Patrycja starała się jednak samodzielnie płacić rachunki za mieszkanie.

Przypadek VII – Hania, lat 23

Rodzice Hani już od kilku lat są po rozwodzie. W związku z tym matka dziewczyny zaczęła traktować trójkę swoich dzieci trochę jak przyjaciół / współlokatorów. „Powiedziałabym raczej, że ona jest bardziej moją przyjaciółką, niż mamą” – mówi dziewczyna. Kobieta zawsze towarzyszyła Hani na wizytach lekarskich i operacjach (aż do ukończenia przez nią osiemnastego roku życia).

Hania jest najstarszym dzieckiem – ma o rok młodszego brata i o 3 lata młodszą siostrę. Rodzeństwo również choruje na Zespół Marfana, jednak „mają tylko wysoki wzrost

i specyficzną budowę ciała, ale nie mają np. problemów kardiologicznych” – mówi Hania. Hania wspomina, że pomimo drobnych sprzeczek ma bardzo dobre relacje z siostrą.

Z bratem sytuacja jest dość skomplikowana, ponieważ już w wieku nastoletnim podejrzewano u niego chorobę psychiczną. Chłopak ma dość wybuchowy charakter. W związku z tym jego relacje z Hanią nie należą do najłatwiejszych. Dziewczyna doszła do wniosku, że nie jest w stanie udzielić mu odpowiedniego wsparcia.

Przypadek VIII – Agnieszka, lat 32

Agnieszka dwukrotnie wychodziła za mąż. „Pierwszemu mężowi powiedziałam wprost, że coś mi jest, ale sama wtedy niewiele wiedziałam na ten temat. Poza tym nic mi w tamtym czasie za bardzo nie dolegało” – mówi Agnieszka. W międzyczasie zmarł ojciec kobiety. Oboje z mężem, uczyli się więc dopiero, na czym polega Zespół Marfana. Po kilku latach para rozstała się. Niestety niedługo potem mąż Agnieszki zmarł. Z pierwszego małżeństwa kobieta ma 15-letniego syna. Chłopak ma już genetycznie potwierdzony ZM. „Urodziłam go bardzo młodo i tak naprawdę nikt się wtedy nie zastanawiał nad tym czy może być chory itd.” – mówi kobieta.

Agnieszka zdecydowała się powtórnie wyjść za mąż. „Poznaliśmy się w chwili, gdy po raz pierwszy odwarstwiła mi się siatkówka, więc tak naprawdę choroba towarzyszyła nam od początku” – wspomina kobieta. Agnieszka przyznaje też, że dopiero drugi mąż pomógł jej bardziej otworzyć się w temacie ZM. „Wtedy nie robiło mi to różnicy czy komuś powiem o chorobie, czy nie” – uśmiecha się kobieta. Mężczyzna z kolei przyznaje, że na początku nie zdawał sobie sprawy z tego, z czym związana jest choroba żony. Dowiadywał się tego na bieżąco po wizytach lekarskich.

Po kilku latach małżeństwo podjęło decyzję o powtórnej ciąży. Wiedzieli, że jest to związane z dużym ryzykiem. Ich obawy niestety okazały się słuszne. Agnieszka od czasu porodu, szczególnie z powodu rozwarstwienia aorty brzusznej, nigdy nie trzymała córki na rękach. Kobieta wspomina, że bez pomocy męża, szczególnie w pierwszym roku po porodzie, nie poradziłaby sobie. „Mąż ogarniał wtedy mnie i syna. Poza tym potrzebowałam pomocy w wielu sytuacjach związanych z pielęgnacją córki” – mówi Agnieszka. Kobieta przyznaje, że ZM znacznie ograniczał ją wtedy w roli matki. Dużym wsparciem była wtedy także rodzina męża. Córka ma obecnie 3 lata i jest wyższa od swoich rówieśników. Lekarze podejrzewają, że ona również ma Zespół Marfana.

Jak twierdzi Agnieszka: „w tej chorobie dużo pomaga głowa”. W chwilach załamania zawsze wspiera ją mąż i dzięki temu kobieta potrafi szybko „wziąć się w garść”. Kobieta przyznaje jednak, że Zespół Marfana najbardziej ogranicza ją w posiadaniu większej ilości dzieci. „Mam warunki materialne i bytowe, cudownego męża, a ze względu na rozwarstwienie aorty nie mogę mieć więcej dzieci. Chciałabym też, żeby były zdrowe” – dodaje ze smutkiem kobieta.

Przypadek IX – Krzysztof, lat 32

Mama Krzysztofa zawsze bardzo troszczy się o syna. Jak każda matka stara się zapewnić mu wszystko, co najlepsze. „Rodzice zawsze martwili się o to, żeby niczego mi nie brakowało” – mówi Krzysztof. Mężczyzna ma także starszą o 13 lat siostrę, z którą niestety nie utrzymuje kontaktu.

Krzysztof od 4,5 roku jest w szczęśliwym związku. Od roku para mieszka razem. Dziewczyna Krzysztofa dowiedziała się o ZM na samym początku ich znajomości; „wiedziałam praktycznie od pierwszego naszego spotkania. On tego nie ukrywał” – dodaje kobieta. „Miałem wtedy wrażenie, że po prostu przyjęła tę informację do wiadomości, chyba zbytnio się tym nie przejęła. Na pewno bardziej się martwiła podczas operacji tętniaka. Wtedy już byliśmy w związku” – wspomina Krzysztof. Mężczyzna zaznacza jednocześnie, że ZM nie stanowi przeszkody w jego życiu osobistym.

Przypadek X – Robert, lat 35

Robert jest najstarszy spośród rodzeństwa. Ma jeszcze dwie siostry i dwóch braci. Jedna z sióstr oraz najmłodszy brat mają zdiagnozowany ZM. Ojciec Roberta niestety zmarł. „Generalnie byłem wychowywany tak, żeby radzić sobie samodzielnie i nigdy nie potrzebowałem wielkiego wsparcia. Wiadomo, że jeżeli chodzi o takie zwykłe, codzienne sytuacje, żeby ktoś podał mi przedmiot, którego nie widzę to oczywiście tak” – wspomina mężczyzna. „Z czasem nauczyłem się patrzeć tak, żeby zobaczyć to, co chcę” – dodaje z uśmiechem.

Aktualnie Robert wraz z żoną mieszka daleko od rodziny. Małżeństwo samodzielnie wychowuje miesięcznego synka. Mężczyzna twierdzi, że Zespół Marfana nie stanowi żadnej przeszkody w pełnieniu roli męża, czy też ojca. „Mieszkamy na drugim piętrze,

więc musiałem jedynie wybrać wózek z lekką gondolą, żeby nie dźwigać”- mówi Robert. Żona mężczyzny nie była zbyt zszokowana, kiedy dowiedziała się o Zespole Marfana. „Pewnie sprawdziła, z czym to się wiąże i tyle. Teraz należy też do grupy marfanowskiej na Facebooku, więc ma dużą wiedzę” – dodaje Robert.

Przypadek XI – Ewelina, lat 36

Ewelina ma męża oraz 3,5 rocznego synka. Zespół Marfana czasem ogranicza ją w roli mamy: „czasami złe samopoczucie przeszkadza mi w zabawie z dzieckiem” – mówi kobieta. Ewelina nie powinna także dźwigać synka. Kobieta ze względu na ryzyko pojawienia się kolejnego tętniaka, nie może mieć więcej dzieci.

Rodzice Eweliny niestety nie żyją. Dużym wsparciem są jednak rodzice męża, mieszkający w Polsce. Małżeństwo jest z nimi w stałym kontakcie telefonicznym i internetowym. „W razie potrzeby zawsze możemy na nich liczyć” – mówi Ewelina.

Przypadek XII – Daria, lat 38

Daria ma za sobą prawie 12-letni związek. Partner wiedział od samego początku o chorobie. „Był ze mną w czasie, kiedy zaczęłam się tak naprawdę orientować czym jest Marfan (po śmierci mojej mamy)” – mówi Daria. Mężczyzna był pozytywnie zaskoczony, że dziewczyna ma tak niewiele objawów. „Interesował się tym, wspierał mnie, uczył się ze mną tej choroby” – mówi kobieta. Niestety para rozstała się. ZM nie ograniczał Darii w roli partnerki. Kobieta dostrzega jednak, że gdyby została matką, to na pewno nie mogłaby dźwigać dziecka, czy wózka. „Daria potrafi dbać o siebie i o innych, ale pewnym wyzwaniem dla niej może być to, aby dać się zaopiekować komuś innemu, szczególnie po długim, nieudanym związku” – dodaje przyjaciółka kobiety.

Daria ma duże wsparcie w rodzinie. Co prawda jej mama zmarła, kiedy dziewczyna była jeszcze nastolatką. Ojciec jednak zawsze interesował się zdrowiem córki i „zawsze mnie wspierał” – mówi kobieta. Dodatkowo Daria ma bardzo dobry kontakt ze swoim starszym bratem, (który również ma ZM) i ciotką (siostrą mamy). „Oni wiedzą o wszystkich moich problemach i mnie w tym wspierają” – dodaje.

Kobieta jest bardzo samodzielna. Na wizyty lekarskie, czy do szpitala jeździ sama, (choć nie ma prawa jazdy). Zaznacza jednak, że kiedy tylko tego potrzebuje to może liczyć na pomoc najbliższej rodziny.

Przypadek XIII – Piotr, lat 39

Piotr wspomina, że jego mama zawsze bardzo go wspierała i rozumiała. Ojciec natomiast był bardzo sprawny fizycznie. W związku z tym „bardzo ciężko było mu zaakceptować to, że jego syn nie jest w stanie fizycznie za nim nadążyć” – mówi mężczyzna. Aktywność fizyczna, towarzyszyła mu więc od najmłodszych lat. Rodzina spędzała wakacje żeglując po mazurskich jeziorach, czy też zjeżdżając na nartach. Często organizowali również wspólne piesze wycieczki. Oczywiście Piotr, pomimo niechęci i wielu trudności, również uczestniczył w tych aktywnościach. Przyznaje jednak, że: „to bardziej moja starsza siostra była zawsze sprawna fizycznie i pomagała ojcu”.

Aktualnie mężczyzna ma żonę i dwójkę dzieci. Ich małżeństwo trwa już 12 lat. „Na piątym roku studiów zaczęliśmy się spotykać. Już po roku byliśmy zaręczeni, a kolejny rok później wzięliśmy ślub” – wspomina żona Piotra. Kobieta przyznaje, że nie wiedziała wcześniej, czym jest Zespół Marfana. Piotr wytłumaczył jej to jednak dość jasno już na jednej z pierwszych randek. „On mi się po prostu podobał, jako mężczyzna. Byłam zachwycona, (i nadal jestem), jego osobowością i nim, jako człowiekiem, więc to, że powiedział, mi o wadzie genetycznej nie wystraszyło mnie. To jest chyba kwestia miłości” – przyznaje kobieta.

Piotr przyznaje, że na początku uważał chorobę genetyczną za dużą przeszkodę w posiadaniu dzieci. „Dopóki ZM było tylko moje to było ok. Bardzo trudnym momentem było dla mnie potwierdzenie tej choroby najpierw u córki, a później również u syna”. Dopiero z czasem, przy ogromnym wsparciu od żony, Piotr zauważył, że dzięki potwierdzonej diagnozie dużo łatwiej będzie leczyć i wspierać dzieci w trudnościach. „Dla mojej żony dusza jest ważniejsza niż ciało i nigdy nie dała mi odczuć, że choroba jest jakimś problemem – dodaje.

Mężczyzna zauważa również, że jego dzieci nie są zbyt aktywne. „To nie są sprężyny, które muszą się wybiegać, wyskakać, żeby się zmęczyć. Nie wiem na ile jest rto związane z Marfanem, a na ile po prostu z charakterem, ale sądzę, że to jest połączone” – mówi Piotr.

Przypadek XIV – Alicja, lat 41

Alicja ma siostrę, u której również potwierdzono ZM. Kobiety wspierają się oczywiście w razie potrzeby, ale nie są zbyt zżyte. Alicja przyznaje, że choroba była w rodzinnym domu tematem tabu. W związku z tym ona sama zaczęła interesować się swoim stanem zdrowia dopiero, kiedy chciała zostać matką.

Aktualnie Alicja ma męża i 4-letnią córkę. U dziewczynki również potwierdzono ZM. Alicja przyznaje, że „mąż prawdopodobnie nie jest do końca świadomy, z czym związana jest ta choroba”. ZM nie przeszkadza, co prawda kobiecie w pełnieniu roli żony, czy matki, jednak Alicja przyznaje, że „dużo czasu zajęło mi pogodzenie się z myślą, że mogę mieć drugiego dziecka”.

Przypadek XV – Iwona, lat 55

Iwona zawsze miała bardzo dobre relacje z mamą, która bardzo się o nią troszczyła „i dopiero teraz rozumiem, jakie miała intencje” – dodaje. Kobieta otrzymuje duże wsparcie ze strony zarówno bliższej, jak i dalszej rodziny.

Iwona jest także bardzo zżyta ze swoimi synami. „Oni są bardzo dużą pomocą, dbają o mnie i zawsze mogę na nich liczyć” – mówi kobieta. Teraz, w trakcie pandemii covid-19, „kiedy jest mi bardzo smutno i źle, to jadę np. do mojego syna samochodem, tylko po to, żeby się do niego przytulić” – mówi kobieta.

Chłopcy przeszli jednak pewną traumę, ponieważ Iwona po powrocie z pierwszej operacji kardiochirurgicznej spędziła tydzień w domu z krwotokiem wewnętrznym i to właśnie synowie zawieźli ją samochodem do szpitala. „Potem już nie zostawiali mnie samej, bardzo mnie pilnowali. Nawet, kiedy musieli wyjść, to przysyłali któregoś z naszych przyjaciół. To trwało mniej więcej 2 lata” – wspomina kobieta.

Podsumowanie

Zdecydowana większość przebadanych osób ma bardzo dobre relacje z najbliższą rodziną. Substytutem opiekuńczości i troski, jest zazwyczaj matka. Ojcowie również towarzyszą dzieciom w ważnych chwilach.

Jeżeli natomiast osoby z ZM posiadają starsze lub młodsze rodzeństwo, to zazwyczaj są dla siebie ogromnym wsparciem. Relacje te nasilają się szczególnie, kiedy u brata lub siostry również potwierdzono Zespół Marfana. Młodsze dzieci czasem przejawiają zazdrość o uwagę. Jak w każdym rodzeństwie, niezależnie od wieku i sytuacji zdrowotnej, występują również nieporozumienia i kłótnie.

Duża część przebadanych osób ma także obok siebie kogoś bliskiego (żonę / partnerkę; męża / partnera). Otaczają oni osoby z Zespołem Marfana dużą troską i zrozumieniem. Choroba zazwyczaj nie stanowi w tych relacjach dużej przeszkody. Tworzą oni szczęśliwe, dobrze funkcjonujące rodziny.

3.3. Relacje pozarodzinne

Ważnym aspektem funkcjonowania społecznego każdego człowieka są relacje towarzyskie. Znajomi i przyjaciele potrafią dodać nam otuchy w najtrudniejszych momentach życia. Często pomagają nam spojrzeć na pewne sprawy z dystansu i pobudzają do pokonywania trudności.

Przypadek I – Tatiana, lat 6

Dziewczynka jest dość lubiana przez inne dzieci. Na początku pojawiały się pytania o jej wzrost i nierozłączny gorset czy ortezy, ale dzieci szybko zaakceptowały ten fakt i chętnie wspierają dziewczynkę w codziennym funkcjonowaniu w szkole. Objawia się to na przykład, kiedy zajęcia mają odbywać się na dywanie. Tatiana ze względu na duże problemy z postawą nie może usiąść w siadzie skrzyżnym na podłodze. Wtedy dzieci chętnie przynoszą jej krzeselko.

Z niektórymi dziećmi Tatiana miała także kontakt pozaszkolny. Niestety wybuch pandemii znacznie ograniczył kontakty między dziećmi. Aktualnie dziewczynka spotyka się jedynie z 7-letnią koleżanką z sąsiedztwa.

Przypadek II – Mikołaj lat 10

Chłopiec jest bardzo towarzyski i lubiany wśród rówieśników. Koledzy interesują się jego zdrowiem, a nawet pomagają przy zbiórkach pieniędzy na operacje.

Mikołaj ma w klasie jednego najbliższego przyjaciela i około sześciu bliźszych kolegów. Dodatkowo utrzymuje stały kontakt z przyjaciółką z przedszkola i kilkoma kolegami i koleżankami z tamtego okresu. Oczywiście najbliżsi koledzy i przyjaciele wiedzą o zdiagnozowanym u chłopca ZM. Rodzice wyjaśnili im, z czym to jest związane i co dokładnie chłopcu dolega. Dzieci bardzo wspierają Mikołaja. Mama wspomina na przykład, że chłopiec po operacji wzroku nie mógł się schylać poniżej pasa. Z tego względu „bałam się o niego każdego dnia, kiedy wychodził do szkoły. Koledzy wiedzieli jednak, że on nie może się schylać i kiedy spadł mu długopis, to pięciu rzucało się, żeby go podnieść. Nie mieli nawet problemu z tym, żeby zawiązać mu buty” – mówi mama.

Odkąd Mikołaj poszedł do pierwszej klasy szkoły podstawowej, w jego domu rodzinnym zaczęły być praktykowane tzw. „męskie wieczory”. Mniej więcej raz w miesiącu chłopiec zaprasza około czterech swoich kolegów na noc do domu. „Wtedy np. robimy pizzę, albo pieczemy pączki. Kiedyś wychodziliśmy na basen albo do kina, ale teraz uniemożliwia nam to pandemia” – wspomina mama. Chłopcy spędzają także wtedy długie godziny przy grach na konsoli. Mikołaj jest oczywiście zapraszany na podobne wieczorki do kolegów.

Przypadek III – Monika, lat 13

Monika ma jedną przyjaciółkę od serca, z którą codziennie się widuje. Dziewczyny chodzą także do tej samej klasy. Dziewczyna ma także około pięciu dobrych koleżanek. Wszystkie te osoby wiedzą oczywiście, że Monika nie może biegać, nie może się męczyć. Dziewczyny zwracają na to uwagę np. podczas spacerów i dostosowują tempo do koleżanki. Mama Moniki, co pół roku informuje także o chorobie dziewczyny na szkolnych zebraniach z rodzicami.

Dziewczyna jest akceptowana przez rówieśników. Nikt nie dokucza jej ze względu na wysoki wzrost. Wręcz przeciwnie – Monika często jest w stanie dzięki temu pomóc koleżankom i kolegom w potrzebie. Nawet kiedy dziewczyna zakłada okulary korekcyjne bez soczewek („grubaski”), to nie doznaje z tego powodu żadnych przykrości.

Przypadek IV – Agata, lat 16

Agata ma jedną zaufaną przyjaciółkę, na której zawsze może polegać. Dziewczyny, nawet pomimo pandemii, utrzymują stały kontakt online. „Obie nie są zbyt przebojowe, dobrały się” – uśmiecha się mama Agaty. Dziewczyna jest dość nieśmiała i potrzebuje lepiej kogoś poznać, aby się otworzyć.

Agata ma także kilkoro znajomych. Koleżanki i koledzy ze szkoły podstawowej wiedzieli, że dziewczyna jest chora i „nawet byli nastawieni, żeby trochę na nią uważać, czego ona nie akceptowała, bo chciała być traktowana tak samo jak inni” – mówi mama. Mimo to kobieta bardzo się cieszy, że w liceum, będzie z Agatą kolegą ze szkoły podstawowej. „To na pewno pomoże jej się zaklimatyzować” – dodaje.

Przypadek V – Konrad, lat 18

Konrad ma dwóch najbliższych przyjaciół, na których zawsze może liczyć i kilku dobrych kolegów. Jak mówi mama: „on AM przy sobie małe grono, ale sprawdzonych znajomych. Jest osobą, na która zawsze można liczyć i sam szuka takich właśnie znajomości”.

To małe grono bliskich znajomych i przyjaciół wie oczywiście o zdiagnozowanym u Konrada Zespole Marfana. „My nigdy tego nie ukrywaliśmy. Konrad też mówi o tym otwarcie” – dodaje mama. Cała grupa zaakceptowała ten fakt i „nie widzi w tym problemu” – uśmiecha się kobieta.

Przypadek VI – Patrycja, lat 21

Patrycja ma dwie przyjaciółki i jednego przyjaciela. Są to osoby, które (poza partnerem), mają z nią najbliższe relacje. Poza tym dziewczyna ma spore grono znajomych, z którymi spotyka się czasem towarzysko.

Najbliższe dziewczynie osoby wiedzą oczywiście o diagnozie ZM. Była to dla nich przykra informacja. Patrycja zaznacza jednak, że nie lubi zbytnio współczucia. „Wiem, że gdyby przyjechała karetka to powiedzą, że mama wadę serca i biorę leki, a resztę i tak staram się mieć zapisane w telefonie” – mówi dziewczyna.

Przypadek VII – Hania, lat 23

Pierwszą osobą, spoza środowiska rodzinnego Hani, która dowiedziała się o tym, że dziewczyna choruje na Marfana była jej przyjaciółka z liceum. „Powiedziałam jej dopiero w klasie maturalnej, krótko przed studniówką. Byłam już wtedy pełnoletnia” – wspomina Hania.

Poza tym dziewczyna nie miała zbyt wielu przyjaciół za czasów nauki szkolnej. Z czasów studenckich ma czwórkę przyjaciół i kilka dobrych koleżanek. Jak sama wspomina: „są to bardziej intensywne, bliskie relacje, niż duże grono luźnych znajomych”.

Najbliżsi przyjaciele to trzy dziewczyny i chłopak. Tej czwórce Hania wyjaśniła, że choruje na Zespół Marfana. Przyjaciółki podeszły do sprawy dość praktycznie zadając pytania np.: „jak to na ciebie wpływa? Z czym to jest związane?”. Mimo tego jeszcze przez

kilka tygodni nie potrafiły sobie uświadomić, że pokonanie stromych schodów, prowadzących do budynku uczelni, jest dla Hani sporym wyzwaniem ze względu na problemy kardiologiczne. Przyjaciel natomiast „chciał wiedzieć dosłownie wszystko, nawet od strony medycznej” – jak wspomina dziewczyna. Szukał wielu informacji na temat Marfana w internecie, co spowodowało, że znalazł także wiele nieaktualnych już wiadomości (np. na temat średniej długości życia osób z ZM). Pomimo tego, że najbliżsi przyjaciele wiedzą o chorobie Hani to: „nie jestem pewna, czy zawsze o tym pamiętają” – śmieje się dziewczyna.

Hania jest osobą z natury dość introwertyczną i jak sama zapewnia nie lubi imprezować. Woli nawiązywać nowe relacje w rozmowach indywidualnych. Dziewczyna oczywiście nie wszystkim mówi o Zespole Marfana. „Wolę powiedzieć, że mam wadę serca i nie mogę jechać na wycieczkę w góry, niż robić wykład na temat tego, że mam zespół genetyczny” – mówi Hania.

W czasach studenckich dziewczyna wspomina, że „trochę randkowała”. Ma jednak wiele przykrych wspomnień związanych z mężczyznami. Jeszcze niedawno była nieszczęśliwie zakochana w chłopaku, który był już w związku i „do tej pory się po tym zbieram” – zapewnia. Niedługo zamierza jednak wrócić do randkowania.

Pewnego rodzaju przeszkodą w znalezieniu partnera może być fakt, że Hania, z przyczyn zdrowotnych, (jak sama wspomina) „nie za bardzo może mieć dzieci”. Cięża przy Zespole Marfana zwiększa prawdopodobieństwo pojawienia się tętniaka (np. aorty brzusznej). Poza tym Hania nie chce, żeby jej dzieci odziedziczyły Zespół Marfana. Dodatkowo, zdaniem jej siostry, także wysoki wzrost może stanowić przeszkodę dla wielu mężczyzn.

Przypadek VIII – Agnieszka, lat 32

Agnieszka przyznaje, że ma w swoim otoczeniu 2-3 przyjaciół, na których zawsze może polegać. Te najbliższe osoby wiedzą oczywiście o chorobie kobiety i często dopytują o jej stan zdrowia, szczególnie przy wizytach kontrolnych u specjalistów lub pobytach w szpitalu. „Często śmieją się, że nawet, kiedy jest już u mnie bardzo źle, to ja i tak spadam na cztery łapy” – uśmiecha się.

Kobieta przyznaje, że często sama informacja o ZM nie wystarczy. „Wiele osób nie potrafi sobie uświadomić, że pod tą nazwą kryje się kilka uszkodzonych układów” – wyjaśnia kobieta. „Właśnie z tego powodu często łatwiej mi było powiedzieć, że mam wadę wzroku –

dodaje Agnieszka. Mąż kobiety przyznaje, że jego rodzicom nadal ciężko jest zrozumieć chorobę synowej. „Moja mama nadal uważa, że żona jest zdrowa – dodaje.

Agnieszka, dzięki ZM, zyskała także wielu przyjaciół ze Stowarzyszenia Marfan Polska, z którymi – jak sama przyznaje – ma częsty kontakt. Są oni dla niej bardzo dużym wsparciem, w chwilach kryzysu, szczególnie w kwestii zdrowia. Poza tym kobieta, zdaniem męża, jest bardzo otwartą osobą.

Przypadek IX – Krzysztof, lat 32

W czasach szkolnych Krzysztof nawiązywał znajomości głównie wśród osób z osiedla. „Były to zawsze 2-3 osoby, z którymi się dogadywałem. Byli albo trochę starsi, albo nieco młodszy ode mnie” – tłumaczy mężczyzna.

Krzysztof aktualnie ma wokół siebie dość spore grono przyjaciół, na których zawsze może polegać. „Są to znajomości, które trwają od 10-11 lat” – dodaje mężczyzna. Wszystkie te osoby wiedzą oczywiście o Zespole Marfana i, jak mówi Krzysztof – „przyjęli to do wiadomości, ale specyfiki tej choroby nie znają zbyt dobrze”.

Przypadek X – Robert, lat 35

Robert ma wokół siebie kilku dobrych znajomych, na których pomoc zawsze może liczyć. Większość z nich, szczególnie znajomi ze studiów, wiedzą, o zdiagnozowanym u niego Zespole Marfana, „albo wiedzą po prostu, że mam problemy ze wzrokiem” – mówi Robert.

Przypadek XI – Ewelina, lat 36

Ewelina ma jedną najlepszą przyjaciółkę i piątkę bardzo dobrych znajomych. Jest z nimi w stałym kontakcie, ponieważ grupa ta również mieszka w Szwecji.

Wszyscy znajomi wiedzą o zdiagnozowanym u Eweliny Zespole Marfana. Dużo o tym czytają i wspólnie rozmawiają. Kobieta zawsze może liczyć na ich wsparcie i pomoc.

Przypadek XII – Daria, lat 38

Daria ma wokół siebie spore grono znajomych, z którymi utrzymuje dość częsty kontakt. Dodatkowo najbliżsi przyjaciele to około 6 osób. „Dwie przyjaciółki były w szoku, kiedy dowiedziały się o ZM” – mówi kobieta. Wszyscy znajomi i przyjaciele zawsze otaczają kobietę wielką troską.

„Czasami moi znajomi dziwią się, że po mnie w ogóle nie widać tej choroby; że nie mam żadnych spadków nastroju z powodu stanu zdrowia” – mówi kobieta. Powodem takiej postawy może być fakt, że Daria zrozumiała, czym tak naprawdę jest ZM dopiero po śmierci mamy, w wieku 19-20 lat. Wcześniej wiązało się to dla niej jedynie z wadą wzroku.

Przypadek XIII – Piotr, lat 39

Piotr ma około 2-3 najbliższych przyjaciół. Dodatkowo małżeństwo ma spore grono bliskich znajomych (tj. około 20 osób). Są to osoby, na których mężczyzna zawsze może polegać. Piotr otwarcie powiedział im o Zespole Marfana. Jednocześnie przyznaje, że nie zauważył żadnej specjalnej reakcji na te wiadomość. „Niektóre osoby jedynie częściej zaczęły pytać jak się czuję i czy wszystko u mnie w porządku” – dodaje mężczyzna.

Żona Piotra przyznaje, że za sprawą Marfana bardzo rozwinęły się ich kontakty towarzyskie. Poznali dużo osób z tą samą przypadłością i „to jest taka nasza marfanowska rodzinka” – dodaje kobieta.

Przypadek XIV – Alicja, lat 41

Kobieta ma dość duże grono znajomych. Nawiązuje także długotrwałe przyjaźnie. Ma przyjaciółki z czasów szkoły podstawowej czy liceum. Otacza ją także spor grono znajomych z czasów studenckich, kiedy to dziewczyna uwielbiała wyjeżdżać na spływy kajakowe. Wszyscy przyjaciele wiedzą oczywiście o zdiagnozowanym u Alicji Zespole Marfana.

Ogromnym wsparciem dla kobiety jest także grono znajomych i przyjaciół ze Stowarzyszenia Marfan Polska. Jest to ogromne źródło wymiany doświadczeń i informacji.

Przypadek XV – Iwona, lat 55

Ludzie bardzo często wypierają wiadomość o nagłej chorobie znajomego, czy przyjaciółki. Poza tym zazwyczaj są tak zajęci własnymi sprawami, że nie mają cierpliwości do wysłuchiwanie problemów kogoś innego. Dlatego też Iwona zauważa, że: „ta choroba bardzo zweryfikowała mi znajomych i przyjaciół. Dużo ludzi dzwoni i opowiada o sobie. Takich, którzy wychodzą z propozycją pomocy jest niewiele”. Kobieta ma tak naprawdę 2 grona przyjaciół. W pierwszym z nich są osoby w podobnym wieku i „to są 3 małżeństwa, z którymi jestem w stałym kontakcie i mogę na nich liczyć na 100%. Jest też kilka takich osób, które wiem, że jak zadzwonię to będą” – mówi Iwona. Drugie grono stanowią osoby w wieku jej synów (czyli mające około 20-30 lat), z którymi kiedyś jeździła na wspólne wakacje. „Jest to ogromna grupa młodych osób, z którymi bardzo często łączą mnie więzi większe niż z tymi starszymi ludźmi z mojego pokolenia. Odwiedzają mnie do tej pory. To daje mi siłę i pozwala dostrzec, że to co robiłam wcześniej miało duży sens” – wspomina kobieta.

Iwona nie ukrywa jednak, że częste zmęczenie, spowodowane Zespołem Marfana, stanowi pewne ograniczenie w kontaktach towarzyskich. „Kiedy np. przyjechała do mnie jedna z moich młodych przyjaciółek to ja, pomimo tego, że bardzo cieszyłam się, że mnie odwiedziła, to po dwóch godzinach nie miałam już siły z nią rozmawiać. To jest dla mnie strasznie trudne” – mówi kobieta.

Dodatkowo Iwona przeprowadziła się z domu rodzinnego, porozwodowego, do mieszkania, w którym kiedyś mieszkała jej mama, a później jeden z synów, „więc tak naprawdę wprowadziłam się do grona znajomych” – dodaje z uśmiechem. Jest to mała miejscowość, w której kobieta się wychowywała. Dodatkowo, dzięki szerokiej działalności społecznej, Iwona nie jest w miasteczku anonimowa. „Dzięki temu mam poczucie, że nawet na ulicy jestem bezpieczna” – dodaje.

Iwona wspomina także, że „dużą skarbnicą wiedzy i ogromnym wsparciem” były dla niej osoby ze Stowarzyszenia Marfan Polska. „Oni pomogli mi przetrwać, uratowali mi życie” – dodaje kobieta. Poza tym Iwona otwarcie przyznaje, że Zespół Marfana paradoksalnie zbliżył ją poniekąd do ludzi. „Jest ich zdecydowanie mniej wokół mnie, ale jest też inna jakość tych relacji” – mówi kobieta.

Podsumowanie

Osoby z Zespołem Marfana zazwyczaj mają wokół siebie około 2-3 najbliższych przyjaciół. Otacza ich także, często niewielkie grono, bliskich znajomych. Zawsze są to osoby, na których można polegać w każdej sytuacji. Można także zauważyć, że osoby z Zespołem Marfana bardziej zwracają uwagę na jakość, a nie ilość relacji.

Grono znajomych i przyjaciół jest zazwyczaj dobrze poinformowane o objawach i zagrożeniach, związanych z Zespołem Marfana. Często wykazują oni wtedy większą troskę i zrozumienie, wobec bliskiej im osoby. Większość z nich po raz pierwszy spotkała się z nazwą tej jednostki chorobowej. W związku z tym, często doszukują się oni szerszych informacji na ten temat.

Wiele osób również bardzo pozytywnie wypowiada się na temat funkcjonowania Stowarzyszenia Marfan Polska. Nawiązane tam przyjaźnie są dla osób chorych i ich rodzin ogromnym wsparciem. Grupa ta jest także doskonałą skarbnicą wiedzy i źródłem wymiany doświadczeń.

3.4. Edukacja i sytuacja zawodowa

Proces socjalizacji dokonuje się nie tylko w środowisku rodzinnym, ale także w szkole. Jest to miejsce, w którym uczymy się pewnych norm i zasad funkcjonowania w społeczeństwie. Od wykształcenia zależy często także nasza późniejsza sytuacja zawodowa.

Przypadek I – Tatiana, lat 6

Dziewczynka na początku uczęszczała do Zespołu Edukacyjno-wychowawczego. W tej samej grupie było jednak pięcioro dzieci z niepełnosprawnością intelektualną. Dlatego też, kiedy mama zaczęła obserwować u Tatiany niepokojące zachowania (jak np. wkładanie rąk do buzi) to postanowiła jak najszybciej wypisać dziecko z placówki. Dziewczynka została przepisana do Przedszkola Integracyjnego, gdzie razem z nią uczęszcza kilkoro dzieci z „łżejszymi” niepełnosprawnościami (w pełni sprawnymi intelektualnie).

Tatiana jest bardzo otwarta, wygadana i inteligentna – jak zapewnia mama. Potwierdza to fakt, że dziewczynka przerabia materiał przeznaczony dla uczniów klasy 0 już w przedszkolu. Zdaniem mamy dziewczynka ma doskonałą pamięć, jest bystra, spostrzegawcza i bardzo dojrzała jak na swój wiek. W związku z tym np. zapamiętanie roli do szkolnego przedstawienia nie stanowi dla niej żadnego problemu, tym bardziej, że dziewczynka bardzo lubi się przebierać. Tatiana ma także bardzo dobry kontakt z nauczycielami. Do każdego się przywiązuje, co może być związane z dużą ilością nowych twarzy w jej życiu od najmłodszych lat.

Jeżeli chodzi o trudności w nauce to mama zwraca tutaj szczególną uwagę na to, że dziewczynka często się rozprasza i dość łatwo się dekoncentruje. Może to być jednak rozwojowa kwestia wieku dziecka. Tatiana zdaniem mamy może mieć też trudności z nauką pisania. Przez swoje pianistyczne palce i wiotkość mięśni dziewczynka nienaturalnie trzyma narzędzie pisarskie, co już na tym etapie nauki generuje pewne trudności.

W kwestii dalszej edukacji mama obawia się, że córka może być wyśmiewana z powodu wzrostu, który jest nieadekwatny do jej wieku.

Przypadek II – Mikołaj lat 10

Mikołaj jest już w trzeciej klasie, w szkole sportowej z zajęciami na basenie. W tej dyscyplinie chłopiec jest najlepszy w klasie. W dużej mierze zapewne wynika to z faktu, że rodzice zabierali go na basen już od siódmego miesiąca życia.

Szkoła oficjalnie nie otrzymała orzeczenia o niepełnosprawności, gdyż Mikołaj nie chce mieć żadnych przywilejów z tego powodu. Mimo tego nauczyciele oczywiście są poinformowani o problemach zdrowotnych chłopca.

Chłopiec nigdy nie miał też zwolnienia z w-fu z powodów zdrowotnych, ponieważ jest temu przeciwny. Mikołaj nie mógł np. grać w gry zespołowe (typu koszykówka, czy piłka nożna), ponieważ, z powodu ogromnej wady wzroku, nie mógł dostrzec piłki. Dużym utrudnieniem w tej kwestii jest także osłabione serce i stawy. Nauczyciel mianował go więc swoim pomocnikiem i sędzią.

Ponadto chłopiec na zajęciach informatyki nie widział kursora myszki na monitorze. W związku z tym, jako że Mikołaj ma bardzo dobrą pamięć mama nauczyła go rozkładu ikonki na ekranie. Chłopiec miał także duże trudności z dostrzeżeniem tekstu z tablicy szkolnej: „pisał nosem w zeszytach” – jak mówi mama.

Zarówno nauczyciele jak i uczniowie bardzo wspierają Mikołaja. Świadczy o tym np. fakt, że zbiórka pieniędzy, na prywatną operację wzroku chłopca, zorganizowana w szkole i na stronie internetowej (WWW.pomagam.pl), odniosła sukces już w sześć dni.

Do tej pory Mikołaj nie miał problemów z absencją szkolną. Dopiero na początku bieżącego roku opuścił dwukrotnie trzy tygodnie nauki szkolnej na czas rekonwalescencji po operacjach wzroku. Obowiązywała już wtedy nauka zdalna z przyczyn pandemicznych. Chłopiec bardzo dobrze się uczy. Nie miał więc żadnych trudności z nadrobieniem materiału.

Przypadek III – Monika, lat 13

Monika uczęszcza do szkoły integracyjnej, ale w jej klasie nie ma innych uczniów z niepełnosprawnościami. W czwartej klasie szkoły podstawowej mama poinformowała wychowawczynię Moniki o tym, co jej dolega. Również pielęgniarka szkolna otrzymała od rodziców niezbędną dokumentację medyczną. Zdaniem mamy większość nauczycieli nie ma wiedzy na temat Zespołu Marfana: „wysoka, szczupła i tyle. Okulary nosi przecież teraz, co drugie dziecko” – dodaje kobieta. Mama Moniki bardzo zaangażowała się więc

w szerzenie informacji na temat ZM w szkole i mówi o tym, co pół roku na zebraniu dla rodziców.

„Córka jest zdolna, inteligentna, ale leniwa” – uśmiecha się mama. Dziewczyna na zakończenie roku szkolnego zawsze otrzymuje świadectwo z wyróżnieniem. Mama zawsze powtarza córce: „nie uczysz się dla mnie, tylko dla siebie”. Monika jak widać wzięła sobie bardzo do serca te słowa. „Nawet nauczycielki pochwały ją kiedyś, że jest małą dorosłą” – dodaje mama.

Monika ma tak dobrze dobrane szkła kontaktowe i okulary progresywne, że nie ma konieczności np. powiększania czcionki na klasówkach szkolnych. Mimo to dziewczyna ze względu na wadę wzroku powinna siedzieć w pierwszej ławce pod oknem. Mama kilkakrotnie zgłaszała to u dyrekcji szkoły. Aktualnie Monika zajmuje trzecią ławkę w środkowym rzędzie klasy i „mówi, że widzi” – twierdzi mama.

Ze względu na wadę serca dziewczyna wolniej się rusza i szybciej męczy. W związku z tym jest zwolniona z zajęć w-fu. Nauczyciel jest oczywiście dobrze poinformowany o tym, co dolega dziewczynie i „był bardzo zdziwiony jak się dowiedział” – dodaje mama Moniki. To właśnie aktywność fizyczna jest największym ograniczeniem dziewczyny. „Ona nawet sama nie umyje głowy pod prysznicem, bo ma zawroty” – dodaje mama.

Pandemia Covid-19 również nie służy Monice. Po pół roku nauki zdalnej skrzywienie kręgosłupa u dziewczyny zwiększyło się dwukrotnie. W tym czasie nie tylko szkoły, ale też baseny, turnusy rehabilitacyjne i wszelkie miejsca kulturalne były zamknięte, więc Monika głównie siedziała w domu przed komputerem. Rehabilitantka stwierdziła, że ewidentnie przyczynił się do tego bezruch w czasie pandemii.

Przypadek IV – Agata, lat 16

Agata uczęszczała do szkoły podstawowej, do klasy integracyjnej. Dziewczyna miała nauczyciela wspomagającego, który głównie pomagał jej ciągnąć plecak na kółkach z klasy do klasy, „żeby nawet tego z tętniakiem nie musiała robić” – mówi mama. Dodatkowo w szkole nie było schodów, co znacznie ułatwiało przemieszczanie się. Poza tym Agata „radziła sobie świetnie” – dodaje mama z uśmiechem. Nawet duża ilość nieobecności szkolnych, z powodu pobytów diagnostycznych w szpitalu, nie sprawiała dziewczynie kłopotu.

Dopiero w lipcu ubiegłego roku Agata przeszła operację tętniaka aorty. Od tamtej pory dziewczyna jest na nauczaniu indywidualnym w domu. Agata od września rozpoczęła

pierwszą klasę liceum, więc tak naprawdę nie poznała jeszcze ani wychowawcy, ani kolegów z klasy. Szkoła znajduje się w starym budynku, ale, jak mówi mam: „podejście pani dyrektor i pani pedagog jest rewelacyjne i wiemy, że jak córka wróci to będzie miała pomoc. Wiem, że szkoła zrobi wszystko, żeby zmieniała klasy jak najrzadziej i będą dbali o jej bezpieczeństwo”. Pomoc dla Agaty na pewno będzie niezbędna, ponieważ dziewczyna, z powodu dużej wiotkości mięśni i stawów, nie jest w stanie sama wrócić ze szkoły.

Przypadek V – Konrad, lat 18

Konrad bardzo dobrze się uczy. „Nigdy nie było tak, żeby miał średnią na świadectwie poniżej 5,0, a teraz, w klasie maturalnej, będzie miał chyba nawet 5,5” – mówi mama z dumą.

Wzrok na pewno stanowi w nauce duże utrudnienie, jednak chłopak nie skarży się. Nie chce też korzystać z żadnych dostosowań, jak np. powiększenie druku, czy większy monitor. Nawet częste nieobecności szkolne z przyczyn zdrowotnych nie sprawiały mu problemu. Konrad bardzo szybko nadrabiał zaległości. W dodatku chłopak ma bardzo duży dystans do siebie. Mama wspomina, że: „w liceum miał takie powiedzonko, że ma grubsze szkła, niż niektórzy telefon”.

Konrad bardzo chce się usamodzielnic. W związku z tym zamierza złożyć dokumenty na studia z programowania na Politechnice Warszawskiej. Mama nie ukrywa związanych z tym obaw, ponieważ Konrad z powodu dużej wady wzroku ma problemy z przemieszczaniem się. Jest to związane nie tylko z faktem, że chłopak nie może mieć prawa jazdy, ale nie potrafi także dostrzec np. numeru linii autobusowej czy tramwajowej.

Przypadek VI – Patrycja, lat 21

Patrycja w szkole nie ćwiczyła na zajęciach w-fu z powodu wady serca. „Czułam się trochę jak odludek” – wspomina dziewczyna z uśmiechem. Jedyne w technikum nauczyciel nie rozumiał dlaczego Patrycja nie uczestniczy w tych lekcjach. „Uważał, że osoby chore na serce też powinny ćwiczyć i zazwyczaj był niemiły dla mnie z tego powodu” – wspomina dziewczyna. Pozostali nauczyciele zazwyczaj nie zwracali uwagi na problemy zdrowotne Patrycji. Poza tym nawet niezbędne wizyty lekarskiej zazwyczaj odbywały się po zajęciach w szkole. Dziewczyna ukończyła technikum weterynaryjne i aktualnie jest studentką 2 roku

behawiorystyki. To właśnie na studiach ZM najbardziej pomógł Patrycji. „Dzięki temu, że mam tę chorobę to dużo wiedziałam na zajęciach z genetyki” – uśmiecha się dziewczyna.

Patrycja zaczęła pracować już w wieku 16 lat. „Trochę pracowałam wysiłkowo np. w stajni, (choć to głównie dla jazdy konnej), a potem w papugarni” – wspomina Patrycja. Aktualnie ma własne mieszkanie i pracuje, jako agent ubezpieczeniowy.

Przypadek VII – Hania, lat 23

Z powodu problemów z sercem Hania uzyskała zwolnienie z zajęć w-fu w okresie nauki szkolnej. „Uważałam to za największe szczęście w moim życiu, ponieważ nienawidziłam w-fu” – wspomina dziewczyna, z uśmiechem. Poza tym przez Zespół Marfana i związane z nim także problemy z kręgosłupem, Hania wyjeżdżała na turnusy rehabilitacyjne. „Siłą rzeczy wypadałam wtedy z nauki szkolnej na trzy tygodnie” – wspomina dziewczyna.

Pomimo tego Hania zapewnia, że do końca szkoły średniej nie miała żadnych problemów z nauką – „byłam tą piątkową, wręcz szóstkową uczennicą, która praktycznie się nie uczyła” – uśmiecha się dziewczyna. Łatwo przyswajała wiedzę, ponieważ zawsze dużo czytała. To spowodowało, że zyskała wiedzę humanistyczną, ogólną.

Zaraz po szkole średniej Hania zdecydowała się pójść na studia matematyczne. Dziewczyna była przekonana, że skoro nigdy nie miała problemów z tym przedmiotem, była najlepsza w szkole i bardzo dobrze napisała maturę, to taka wiedza jej wystarczy. Rzeczywistość okazała się inna i niestety dość szybko zweryfikowała jej marzenia, ponieważ okazało się, że do jej grupy trafiło kilku finalistów olimpiad matematycznych. W związku z tym „trzeba było z dnia na dzień doskoczyć do tych olimpijczyków” – wspomina Hania.

Pierwsza sesja egzaminacyjna nie wypadła najlepiej. „Już po napisaniu egzaminów, kiedy wróciłam do domu wiedziałam, że nie zdałam. Później faktycznie okazało się, że oblałam je wszystkie” – mówi dziewczyna. W międzyczasie jednak Hania umówiła się na wizytę do kardiologa, z powodu złego samopoczucia. Okazało się, że ma tętniaka aorty. Dziewczyna niecałe dwa miesiące później przeszła operację kardiologiczną.

Po powrocie do zdrowia dziewczyna napisała maturę z rozszerzonego języka polskiego i rozpoczęła studia I stopnia z filologii polskiej na Uniwersytecie Warszawskim. Polonistyka jest bardzo wymagającym kierunkiem „zadanie na kolejne zajęcia do przeczytania książki grubości „Lalki” nie jest niczym nadzwyczajnym” – mówi Hania. Pomimo tego dziewczyna, co roku miała stypendium naukowe. Ponadto Jest naczelną

czasopisma studenckiego przy uniwersytecie warszawskim „Niewinni czarodzieje”, w którym publikuje eseje o kulturze, książkach, filmach itp.

Po licencjacie, w ramach programu „Erasmus”, Hania wyjechała, jako absolwentka do Francji na praktyki w Polskim Instytucie Literackim. Dziewczyna chce jednak wrócić do Polski i w nowym roku akademickim rozpocząć studia drugiego stopnia z filologii polskiej. Hania myśli nawet o zrobieniu doktoratu w tej dziedzinie.

Dziewczyna nie ma zbyt dużego doświadczenia zawodowego. Na początku studiów pracowała w kinie, jednak późne godziny pracy, a w końcu operacja tętniaka, zmusiły dziewczynę do rezygnacji z tego stanowiska.

Hania wspomina, że w praktycznie co roku, w okresie przerwy wakacyjnej organizowała sobie jakiś staż. Dziewczyna wzięła udział m.in. w konkursie na recenzję książki. Zajęła w nim drugie miejsce, jednak zwyciężczyni zrezygnowała z głównej nagrody – stażu w wydawnictwie „Znak” w Krakowie. W związku z tym ten przywilej przypadł Hani. Ze względów zdrowotnych został on nieco przesunięty w czasie i aktualnie dziewczyna, z przyczyn pandemicznych, odbywa go zdalnie.

Przypadek VIII – Agnieszka, lat 32

Agnieszka po pierwszej operacji wzroku (w wieku 6 lat) miała zwolnienie z zajęć w-f. Później, za sprawą swojego uporu, uczęszczała na te lekcje. Nauczyciel wiedział oczywiście, że dziewczyna nie może wykonywać ciężkich ćwiczeń. Poza tym Agnieszka, z powodu słabego napięcia mięśniowego, miała duże trudności np. z wykonaniem rzutu piłką lekarską i bardzo szybko się męczyła. Mimo to kobieta przyznaje, że w czasach gimnazjum grała w koszykówkę „i dosyć dobrze mi to szło” – dodaje z uśmiechem.

W szkole średniej Agnieszka poznała o pięć lat starszego mężczyznę. Niedługo potem wzięli ślub, a na świecie pojawił się ich syn. „Pojawienie się syna sprawiło, że ze zbuntowanej nastolatki stałam się prymuską z czerwonym paskiem i stypendiami rektora. Miałam już po prostu określony cel” – przyznaje kobieta. W tamtym czasie dziewczyna nie udzielała się towarzysko. Poza tym: „wolałam uchodzić za osobę zdrową i do końca szkoły średniej nikomu nie mówiłam o chorobie. Przez to na pewno nabawiłam się wielu kompleksów” – dodaje.

Po szkole średniej Agnieszka poszła na studia. Ukończyła dwa kierunki: finanse i rachunkowość, a później także zarządzanie. W związku z tym kobieta zazwyczaj pracowała

w charakterze księgowej. Agnieszka przez wiele lat pracowała w biurze rachunkowym. Przyznaje, że praktycznie nigdy nie kończyła pracy po ośmiu godzinach.

Po dwóch latach przerwy w zatrudnieniu (z powodu problemów zdrowotnych) Agnieszka zdecydowała się zmienić pracę. Aktualnie (od prawie roku), pełni funkcję samodzielnego inspektora w urzędzie miejskim w sprawach płac. Agnieszka przyznaje, że uzyskanie tego stanowiska nie było łatwe. Kwalifikacje i doświadczenie zawodowe kobiety oczywiście było jej dużym atutem. Jednak pomimo tego, że od czasu zatrudnienia Agnieszka nie miała zwolnienia lekarskiego, to „pracodawca boi się, że mogę zachorować w każdej chwili i mogłabym np. nie dotrzymać terminu” – przyznaje. Kobieta przypuszcza, że gdyby wtedy nie zawalczyła o siebie to Zespół Marfana mógłby wziąć górę nad jej kwalifikacjami i doświadczeniem. Codzienne funkcjonowanie w pracy także sprawia kobiecie trudności. Jej biuro znajduje się na trzecim piętrze bez windy. Dodatkowo mąż Agnieszki dodaje, że kobieta „nie powinna zbyt długo pracować przy komputerze ani dźwigać, a przecież ryza papieru, czy segregator z dokumentami też trochę ważą”

Agnieszka przyznaje, że praca w urzędzie miejskim „jest stabilna, ale bardzo stresująca. Cały czas gonią mnie terminy”. Kobieta często wraca z pracy zmęczona. Mąż przejmuje wtedy wszystkie obowiązki domowe. „Oczywiście potrafię się zmotywować, jeżeli wiem, że mamy jeszcze jakieś plany” – dodaje kobieta.

Przypadek IX – Krzysztof, lat 32

W szkole podstawowej Krzysztof miał duże problemy zdrowotne. Chłopak często przebywał w szpitalu z powodu operacji (związanych z ZM) lub zapalenia płuc. „Nauczyciele byli oczywiście wyrozumiali. Chodziłem też na lekcje wyrównawcze w celu nadrobienia materiału” – wspomina mężczyzna.

Mężczyzna, z powodu niepełnosprawności, po szkole podstawowej automatycznie został skierowany do liceum z oddziałami integracyjnymi. W klasie drugiej liceum Krzysztof miał roczne nauczanie domowe. Powodem tego była kolejna operacja klatki lejkowatej. „Kiedy po pół roku pobytu w domu poczułem się lepiej i chciałem wrócić do szkoły, to nawet nauczyciele mi to odradzali – dodaje.

Krzysztof ukończył liceum i, z rocznym opóźnieniem, zdał maturę. Następnie poszedł na studia. Za namową mamy, wybrał kierunek pedagogiczny. Na ostatnim roku studiów licencjackich rozpoczął studia inżynierskie na kierunku: Zarządzanie i inżynieria produkcji.

W związku z tym chłopak „odpuścił sobie” studia pedagogiczne i nie napisał pracy licencjackiej. „Dziś wiem, że to był błąd – wspomina.

Studia inżynierskie również nie były proste. Trudności było dość sporo. Krzysztof przyjmuje leki na epilepsję, które powodują ośpienie umysłu i ospałość. W związku z tym skoncentrowanie uwagi, szczególnie na porannych wykładach, było dość trudne. „Nie byłem w stanie logicznie myśleć” – mówi mężczyzna. Poza tym „nadmiar zajęć na uczelni powodował u mnie duże zmęczenie. Musiałem więc zdrzemnąć się po wykładach i zostawało mi niewiele czasu na przygotowanie się do kolejnych zajęć następnego dnia. Te trudności w dużej mierze przyczyniły się do tego, że mężczyzna także na drugim kierunku, nie obronił pracy dyplomowej. Mężczyzna posiada więc jedynie wykształcenie maturalne.

Jeszcze podczas studiów inżynierskich Krzysztof próbował podjąć pracę na hali produkcyjnej. Niestety Zespół Marfana oraz epilepsja, okazały się tutaj dużym ograniczeniem. Z ich powodu Krzysztof nie może pracować w systemie trójzmianowym. „Żaden lekarz medycyny pracy nie wyrazi na to zgody. Byłoby to dla mnie zbyt duże obciążenie, ponieważ epilepsja wzmacnia się w nocy” – mówi ze smutkiem mężczyzna. Krzysztof postanowił jednak wznowić studia, aby te lata nauki „nie poszły na marne”.

Krzysztof miał także spore trudności ze znalezieniem pracy i utrzymaniem jej dłużej niż przez okres próbny. Często było to spowodowane niechęcią pracodawcy i jego nieznanymi kryteriami prawnymi dotyczącymi zatrudniania osób z niepełnosprawnościami. „Myślę, że pracodawcy w dalszym ciągu boją się zatrudniać takie osoby” – mówi mężczyzna. Krzysztof, mimo swojego zaangażowania, często był więc zmuszony do zmiany pracy. „Szybko też odkryłem, że praca zdalna nie jest dla mnie – potrzebuję wsparcia, czyjejś kontroli i nadzoru nad tym, co robię” – dodaje.

Obecnie mężczyzna pracuje na pełny etat (7 godzin), jako technik informatyk w biurze obsługi klienta, w firmie telekomunikacyjnej (internet i telewizja). Krzysztof pracuje tam już 1,5 roku, a umowa jest podpisana na 3 lata. To jest praca przed komputerem – wywołuje zmęczenie, ale epilepsja i wzrok się nie zmieniły. Stanowisko pracy jest dostosowane do mnie – mam powiększoną czcionkę na komputerze (tak jak dla osób słabowidzących).

Przypadek X – Robert, lat 35

Robert zawsze był bardzo dobrym uczniem, pomimo dużych problemów ze wzrokiem, „a skoro sobie radziłem to nikt się nad tym nie zatrzymywał” – dodaje. Mężczyzna wspomina, że Zespół Marfana bardzo pomógł mu w nauce. „Dzięki temu miałem mniej czasu na bieganie za piłką, a więcej czytałem książek i uczyłem się” – mówi Robert. Mężczyzna musiał bowiem po szkole nadrobić to, czego nie mógł przeczytać z tablicy. „Zawsze zmorą była dla mnie tablica brudna, nasłoneczniona, znajdująca się daleko ode mnie” – wspomina.

Dzięki dobrym wynikom w nauce Robert poszedł na studia. Miał jednak pewne trudności z wyborem kierunku. Słaby wzrok stanowił ograniczenie np. w obsłudze maszyn. W związku z tym: „wszelkie zawody techniczne odpadały” – mówi mężczyzna. Robert marzył jednak o zostaniu prawnikiem i jak mówi: „prawie mi się udało”. Ostatecznie ukończył jednak studia z filologii. Przez jakiś czas studiował także dziennikarstwo na wydziale Politologii. W czasie studiów Robert był członkiem zrzeszenia studentów niepełnosprawnych na Uniwersytecie.

Mężczyzna przez wiele lat pracował jako redaktor i przewodnik w serwisie internetowym „Wikipedia”. „Lubiłem to robić. Wykonałem ponad 800 haseł i ponad 16000 edycji. Należę do kategorii dość doświadczonych wikipedystów” – mówi Robert. Aktualnie mężczyzna pracuje w firmie transportowej, ale również jest to praca zdalna.

Przypadek XI – Ewelina, lat 36

Ewelina w trakcie swojej ścieżki edukacyjnej była bardzo aktywna fizycznie. Reprezentowała szkołę w piłce ręcznej i koszykówce. Jeździła także na zawody lekkoatletyczne. Dziewczyna jeszcze wtedy nie wiedziała, że ma Zespół Marfana. Nie wpłynęło to więc na zbyt dużą absencję szkolną, czy też trudności w nauce. Zaraz po szkole średniej Ewelina wyjechała za granicę.

Teraz kobieta jest o wiele mniej aktywna, nie tylko pod względem fizycznym, ale także zawodowym. Zaznacza jednak, że do tej pory nie miała żadnych trudności ze znalezieniem pracy.

Przypadek XII – Daria, lat 38

Daria nigdy nie miała problemów z nauką. Jedynie przez rok, w klasie maturalnej, miała nauczanie domowe, ponieważ była po operacji odklejenia się siatkówki w lewym oku. „Wtedy miałam praktycznie operację za operacją, więc nie mogłam chodzić do szkoły” – dodaje.

Zaraz po maturze dziewczyna poszła na studia. Zdobyła tytuł magistra na kierunku: pedagogika – opieka i profilaktyka niedostosowania społecznego. Daria ma także doktorat z nauk społecznych (w dyscyplinie pedagogika). Dodatkowo ukończyła studia magisterskie z psychologii klinicznej. W szkole i w czasach studenckich Daria aktywnie uczestniczyła w teatrze, który pomagał jej rozładowywać emocje.

Na studiach pedagogicznych Daria nie wiedziała jeszcze, że może poprosić o powiększenie czcionki na testach. „Zbyt mała czcionka powodowała, że litery mi się zlewały, wszystko mi się rozjeżdżało. Byłam w stanie to przeczytać, ale po takich egzaminach bolała mnie głowa” – mówi kobieta. Na studiach z psychologii, oprócz egzaminów, pojawiały się także różne testy psychologiczne. „Wtedy byłam już mądrzejsza” – dodaje kobieta.

Daria zawsze w okresie wakacyjnym podejmowała jakąś pracę dorywczą. „Nigdy nie miałam problemów z jej znalezieniem” – uśmiecha się kobieta. Aktualnie Daria jest zatrudniona na uczelni, jako Pełnomocnik do spraw osób z niepełnosprawnościami i równego traktowania. W ramach drugiego etatu prowadzi także zajęcia dydaktyczne z przedmiotów pedagogicznych i psychologicznych.

Przypadek XIII – Piotr, lat 39

W szkole podstawowej mężczyźnie bardzo brakowało grona znajomych i przyjaciół. Kiedy więc zmienił środowisko i poszedł do liceum zaczął bardzo angażować się towarzysko. „W związku z tym miałem przejściowe problemy w nauce. Po prostu bardziej interesowałem się rzeczami pozaszkolnymi. To był taki młodzieńczy bunt” – przyznaje Piotr.

Najtrudniejszym momentem było poważne złamanie nogi podczas rodzinnego wyjazdu na narty oraz, związany z tym, kilkumiesięczny pobyt w szpitalu. „Poza tym wszelkie operacje udawało się zaplanować mniej więcej w okresie około wakacyjnym, więc nie miało to konsekwencji w nauce” – mówi Piotr. Niezbędne wizyty lekarskie również pojawiały się raz lub dwa razy w roku, dzięki czemu nieobecności szkolne nie były zbyt

częste. „Na rehabilitację też chodziłem popołudniami, więc to nie był problem” – wspomina mężczyzna. Poza tym Piotr nigdy nie miał trudności z nauką. Mężczyzna ukończył studia na kierunku: Stosunki międzynarodowe. „Ciekawy kierunek, chociaż niezbyt potrzebny życiowo” – dodaje z uśmiechem mężczyzna.

Aktualnie Piotr wykonuje pracę biurową. Mężczyzna przejął prowadzenie rodzinnej firmy i przyznaje: „tutaj warunki są dla mnie zupełnie inne, niż jakbym pracował na etacie. Jeśli np. potrzebuję pojechać na badania, to jest to zależne tylko od mojej organizacji czasu pracy”. „Mąż pracuje dużo i intensywnie, ale z zasady ma wolne weekendy i popołudnia. Jest bardzo pracowitym człowiekiem” – mówi żona Piotra. Jedynie 4,5 roku temu, kiedy u Piotra nastąpiło nagłe, całościowe rozwarstwienie aorty to kierowanie firmą, na około pół roku, na nowo przejął jego ojciec.

Przypadek XIV – Alicja, lat 41

Alicja wspomina, że największym utrudnieniem w szkole była dla niej wada wzroku. W pierwszej klasie szkoły podstawowej dziewczyna siedziała w ostatniej ławce z powodu wysokiego wzrostu. Nie była wtedy w stanie dostrzec tekstu na tablicy szkolnej, więc nosiła puste zeszyty. Mogła jedynie starać się zapamiętać to, co usłyszała od nauczyciela. W klasie drugiej dziewczyna nosiła już okulary.

Matka Alicji interweniowała w szkole jedynie wtedy, kiedy uznawała to za konieczne. „Mama cały czas uznawała ZM jedynie za podejrzenie” – wspomina. Kobieta rozmawiała więc np. z nauczycielami w-fu, kiedy ci chcieli zaangażować Alicję do gry w koszykówkę, czy siatkówkę ze względu na jej wysoki wzrost.

Mimo początkowych problemów szkolnych Alicji udało się ukończyć studia pedagogiczne. Kobieta posiada tytuł magistra z andragogiki. Przez jakiś czas kobieta była nawet stażystką w uczelnianym dziekanacie. Alicja wspomina jednak, że bardzo bolały ją oczy, z powodu długiej pracy przy komputerze.

Później przez 2 lata kobieta była z mężem w Irlandii. Na początku pracowała tam, jako kelnerka. Potem dostała jednak propozycję opiekowania się starszą osobą.

Dziś kobieta prowadzi własną firmę. Alicja sprzedaje bieliznę i oferuje usługi braffitterskie. Zdecydowała się zatrudnić pracownika, dzięki czemu jej samopoczucie nie ma wpływu na prosperowanie firmy.

Przypadek XV – Iwona, lat 55

Kobieta już od czasów szkolnych miała silne migreny, które wielokrotnie nie pozwalały jej na uczestnictwo w zajęciach. Iwona wspomina, że także nadmierna senność miała duży wpływ na funkcjonowanie w szkole. „Opracowałam wtedy cały system drzemek (nawet 5 minutowych), bo inaczej nie byłam w stanie się uczyć. W sytuacjach mocno kryzysowych spałam nawet na przerwach między lekcjami (ale to głównie w liceum)” - wspomina kobieta. Ten system pomagał jej także później przetrwać ciężkie dni w pracy zawodowej. Iwona ukończyła Państwową Wyższą Szkołę Teatralną. W związku z tym z wykształcenia jest aktorką. „Fajne studia, świetny zawód, ale okazuje się, że nie dla mnie” - mówi ze smutkiem kobieta.

Już rok po skończeniu studiów Iwona zaszła w pierwszą ciążę. Niestety 4 tygodnie po premierze swojego pierwszego, ważnego spektaklu musiała oddać rolę, ponieważ miała problemy z donoszeniem dziecka. „Całą ciążę przeleżałam” – wspomina kobieta. Również druga ciąża była zagrożona, a po porodzie Iwona miała duże trudności z powrotem do pracy. „Tak naprawdę już nigdy w pełni nie wróciłam do zawodu. Po prostu wybrałam rodzinę i dzieci” – wspomina kobieta. Iwona jeszcze kilkakrotnie próbowała znaleźć jakieś mniejsze role i w ten sposób realizować się zawodowo. „Miłość do teatru została. Na parę miesięcy przed tym jak się dowiedziałam, że jestem chora zrobiłam sobie piękne, profesjonalne demo głosowe, ale niestety nigdy go nie wykorzystałam” – dodaje ze smutkiem kobieta.

Diagnoza Zespołu Marfana całkowicie odmieniła bowiem życie Iwony. Z powodu wszczepionej mechanicznej zastawki serca ma duże problemy ze znalezieniem pracy. „W ogóle straciłam możliwość pracy w zawodzie. Nie mogę pracować nawet głosem, bo tyka zastawka” – dodaje ze smutkiem. Iwona przyznaje jednak, że niektórzy dźwiękowcy potrafią wyciszyć głośne tykanie zastawki i dzięki temu udało jej się podłożyć głos w reklamie dla klienta zagranicznego. Kobieta ma przyznaną rentę oraz orzeczoną całkowitą niezdolność do pracy.

Na szczęście Iwona, z pomocą przyjaciółki, znalazła pracę, którą bez przeszkód może wykonywać w domu. Kobieta ogląda filmy i za pomocą specjalnego programu oblicza czas, w jakim aktor występuje na ekranie. Jest to sprawa bardzo istotna przy wypłacie gaży dla aktorów. Chociaż kobieta ogląda filmy głównie zagraniczne, ato zawsze stara się szukać ich polskich tłumaczeń. „Dla mnie to jest po prostu idealna praca, uwielbiam ją” – dodaje z uśmiechem kobieta. Aktualnie kobieta zaczęła również chodzić na castingi do reklam telewizyjnych, ale przyznaje, że traktuje to jedynie, jako przygodę.

Podsumowanie

Zespół Marfana nie jest związany z niepełnosprawnością intelektualną. W związku z tym bardzo często są to osoby, które ukończyły szkołę wyższą.

Zdarza się jednak, że z powodu dość częstych wizyt lekarskich lub długotrwałych pobytów w szpitalu opuszczają zajęcia szkolne. U wielu z nich dużą trudność stanowi krótkowzroczność. Z powodu wady serca zazwyczaj nie uczestniczą również w zajęciach sportowych.

Osoby te muszą dokonać właściwego wyboru ścieżki zawodowej. Ograniczenia fizyczne i wzrokowe stanowią bowiem często przeciwwskazanie do wykonywania niektórych zawodów (głównie specjalności technicznych).

3.5. Czas wolny osób z Zespołem Marfana

Po wykonaniu obowiązków, każdy z nas potrzebuje także chwili relaksu. To właśnie wtedy najczęściej rozwijamy swoje pasje i zainteresowania. Od nas zależy, czy odpoczynek spędzimy w sposób aktywny, czy też bierny.

Przypadek I – Tatiana, lat 6

Tatiana uwielbia prace manualne, w czym na pewno dużym „wsparciem” są długie, pająkowate palce. Aktualnie to zainteresowanie objawia się w układaniu skomplikowanych budowli z drobnych klocków LEGO. Tatiana uwielbia także pływać.

Jeżeli chodzi natomiast o rzeczy, których dziewczynka przez problemy zdrowotne nie jest w stanie wykonywać to, zdaniem mamy jest to na pewno skakanie na trampolinie, czy też bieganie. Wady postawy stanowią w tej kwestii dużą przeszkodę. Dodatkowo dziewczynka ma spore problemy z utrzymaniem równowagi, np. podczas jazdy na rowerze. Rodzice postarali się więc o trójkołowy rower dla dziecka.

Przypadek II – Mikołaj lat 10

W czasie wolnym Mikołaj uwielbia grać na konsoli (Playstation). Łączy się wtedy zdalnie z kolegami z przedszkola lub szkoły, aby grać wspólnie. Często też organizowane są rodzinne wieczory, przy grze „Just Dance”, gdzie wszyscy mogą wykazać się swoimi umiejętnościami tanecznymi.

Chłopiec lubi także układać klocki LEGO. Ponadto interesuje się „wszystkim, co związane z magią” – jak mówi mama. Do tej pory kobieta czytała synowi komiksy Lego Ninjago, czy Spider-Man’a, a także książki z cyklu „Harry Potter”, ponieważ druk był dla Mikołaja zbyt mały. Sytuacja zmieniła się po operacjach wzroku.

Poza statycznymi zainteresowaniami Mikołaj także chętnie jeździ na wycieczki rowerowe. Chłopiec uwielbia także parki linowe. Bez problemu pokonuje tam najtrudniejsze poziomy. Zapewne w dużej mierze wynika to z faktu, że rodzice zabierali go w takie miejsca odkąd skończył dwa lata.

Przypadek III – Monika, lat 13

Monika przez długi czas miała problemy z utrzymaniem równowagi. Z powodu słabego napięcia mięśniowego potrafiła się przewrócić nawet w drodze do szkoły. Dziś dziewczyna lubi jeździć na hulajnodze, a dwa lata temu nauczyła się też jeździć na rowerze.

Dużym hobby dziewczyny jest szkicowanie i malowanie na płótnie. „To taka artystyczna dusza” – uśmiecha się mama. Monika lubi też grać w gry komputerowe, a także oglądać filmy i anime.

Chociaż Monika jest z natury dość lękliwą osobą i często boi się próbować nowych rzeczy to od jakiegoś czasu pojawiły się u niej zainteresowania kulinarne. Pieczenie ciastek odbywa się jednak pod czujnym okiem mamy. Kobieta boi się zostawić córkę samą przy obsłudze miksera, czy piekarnika, z powodu słabego napięcia mięśniowego Moniki.

Przypadek IV – Agata, lat 16

Zespół Loeyssa-Dietza ma ogromne znaczenie w wyborze aktywności w czasie wolnym. Agata dużo czasu spędza w domu, ponieważ, jak mówi: „nie mogę iść sama ze znajomymi na dłuższy spacer”. Wiotkość mięśni i poskręcany kręgosłup ogranicza ją tak bardzo, że dziewczyna nie może jeździć na rowerze. Rodzice zapewniają jednak: „robimy wszystko, żeby w miarę możliwości, mogła robić to co inni, ale pewnych rzeczy się nie przeskoczy”.

Agata, jeszcze przed wybuchem pandemii lubiła rysować, malować, czy też czytać książki. „Teraz spędza czas głównie w internecie” – mówi mama. Dziewczyna interesuje się modą i muzyką.

Przypadek V – Konrad, lat 18

Konrad w czasie wolnym programuje i gra z kolegami w sieci. Często umawia się także z piątką najbliższych znajomych na sesję RPG. Aktualnie – z przyczyn pandemicznych – chłopcy grają zdalnie. Wcześniej dość często się spotykali.

Chłopak, dzięki swojemu tacie, bardzo szybko nauczył się jazdy na rowerze. Dziś uwielbia także spacerować i wycieczki po górach. Po operacji tętniaka Konrad zaangażował się w jazdę na rowerze stacjonarnym.

Przypadek VI – Patrycja, lat 21

Patrycja hobbistycznie jeździ konno. Dziewczyna chciała nawet wystartować w zawodach, ale z powodu wady serca nie może znaleźć trenera: „nikt nie weźmie za mnie takiej odpowiedzialności. Poza tym jestem za wysoka” – mówi dziewczyna. Patrycja uczestniczy także w zajęciach Fitness z trenerem personalnym. Mężczyzna jest oczywiście poinformowany o Zespole Marfana oraz wadzie serca „i dobiera mi lekkie treningi” – dodaje. Dziewczyna potrafi także przejechać nawet 50 km na rowerze (oczywiście turystycznie). „Wszyscy się śmieją, że jak na swój wygląd, to mam całkiem niezłą kondycję” – dodaje Patrycja z uśmiechem.

Patrycja twierdzi, że w spędzaniu czasu wolnego nie ogranicza jej Zespół Marfana, czy związana z nim wada serca, a jedynie strach i lenistwo. „Nie pojedę np. na kajaki, bo się boję. Poza tym nie umie pływać. Nie lubię też wysokości” – dodaje dziewczyna.

Przypadek VII – Hania, lat 23

Hania również w czasie wolnym dużo czyta. Z racji dużych problemów ze wzrokiem czyta głównie książki z powiększonym drukiem i jedynie przez dwie godziny dziennie. Dziewczyna robi to bardzo szybko i w tym czasie potrafi przeczytać nawet 120 stron. Podczas samej drogi do szkoły potrafiła przeczytać cztery książki tygodniowo. Oprócz tego dziewczyna pisze także swój dziennik.

Poza tym Hania lubi oglądać filmy. Wraz z przyjaciółką umawiają się na oglądanie różnych serii filmowych. W ostatnim czasie zainteresowały się kinem rosyjskim. Jeszcze przed pandemią Hania bardzo często chodziła do kina (nawet samotnie). „Miałam trzy kina w odległości około 20 minut piechotą, co znacznie ułatwiało sprawę” – uśmiecha się dziewczyna.

W czasie wolnym Hania lubi też spacerować i jeździć na rowerze, choć porusza się głównie po płaskich powierzchniach. Dziewczyna lubi też gotować, choć zaznacza, że dla samej siebie nie sprawia jej to dużej przyjemności.

Zespół Marfana i związany z nim wysoki wzrost zmotywował Hanię do ukończenia kursu z podstaw szycia na maszynie. Dziewczyna już od czasów szkoły średniej była zmuszona kupować ubrania szyte na miarę u krawca. Do tej pory uszyła już samodzielnie kilka sukienek, spódnic i bluzek. W sklepach kupuje jedynie dżinsy. Również buty muszą być robione na miarę, ponieważ stopy dziewczyny mają rozmiar męski. Na szczęście istnieją już sklepy internetowe, w których można kupić skórzane obuwie na miarę.

Przypadek VIII – Agnieszka, lat 32

Agnieszka przed urodzeniem córki była dość aktywną osobą. „Chodziłam wtedy na siłownię i na zumbę. Teraz takich rzeczy robić nie mogę i to mi dokucza” – przyznaje.

Kobieta uwielbia spędzać czas wolny z dziećmi. Często chodzą na basen, czy na spacer. Agnieszka przyznaje, że po operacji serca chodziła na wycieczki rodzinne z pulsometrem.

Przed wybuchem pandemii Agnieszka lubiła także podróżować z rodziną. Jeździli m.in. w góry, ale wejście na Śnieżkę okazało się dla Agnieszki i jej syna zbyt dużym wyzwaniem. Poza tym kobieta od czasu operacji nie podróżuje samolotem, „choć nikt mi oficjalnie nie powiedział, że nie mogę” – dodaje. Mąż kobiety przyznaje, że dość aktywnie spędzają czas wolny: „żona próbowała snowboardu, czy jazdy na nartach, chociaż miała problemy z utrzymaniem równowagi. Pojechalibyśmy nawet na spływ kajakowy, chociaż to głównie ja wiosłowałem” – dodaje.

Agnieszka kocha także zwierzęta. W związku z tym, odkąd przeprowadziła się z rodziną do domu jednorodzinne, zdecydowała się przygarnąć kotka ze schroniska. Ma też dwa małe psy i owczarka niemieckiego na podwórku. „Mój mąż wie, że gdybym mogła to byłabym domem tymczasowym dla zwierząt” – śmieje się kobieta i dodaje: „ja jestem bardziej od pieczoty i karmienia, a mąż po nich sprząta”. Za każdym razem, kiedy kobieta wyjeżdża np. do szpitala, zawozi zwierzęta do rodziny pod opiekę.

Przypadek IX – Krzysztof, lat 32

Krzysztof jest bardzo spokojnym, nieco introwertycznym człowiekiem. W czasie wolnym uwielbia czytać komiksy (amerykańskie i japońskie). Lubi też grać w gry komputerowe, czy malować figurki bitewne. W tych zainteresowaniach dużym ograniczeniem

była wada wzroku mężczyzny. Po ostatnich operacjach nastąpiła jednak znaczna poprawa, która umożliwiła mu powrót do dawnego hobby.

Fascynuje go także świat gier planszowych, czy klocków LEGO, przy których uwielbia spędzać czas ze znajomymi i dziewczyną.

„Można powiedzieć, że jest trochę typem zbieracza” – uśmiecha się dziewczyna Krzysztofa. Mężczyzna kolekcjonuje figurki z ulubionych anime, a nawet karty Pokemon. Posiada także klaser zabytkowych monet.

Przypadek X – Robert, lat 35

„Aktualnie moim największym hobby jest synek” – mówi z uśmiechem Robert. Mężczyzna czasem gra również na akordeonie. Musi tutaj jednak zwracać uwagę na ciężar instrumentu. Robert interesuje się również najnowszymi doniesieniami ze świata okulistyki. „Uważam, że to w moim interesie jest to, aby jak najwięcej wiedzieć na ten temat” – dodaje mężczyzna.

Przypadek XI – Ewelina, lat 36

Za czasów szkoły średniej największym hobby Eweliny była koszykówka. Dziś wspomina, że największym jej ograniczeniem jest właśnie aktywność fizyczna. Kobieta po przebytej operacji tętniaka szybko się męczy. Dodatkowym utrudnieniem są także problemy ze stawami.

Ewelina lubi gotować. Aktualnie dziewczyna hobbistycznie prowadzi bloga kulinarnego i jak sama wspomina: „czasem coś tam wrzucę”.

Kobieta jednak najchętniej spędza czas wolny na spacerach i zabawach z dzieckiem. Latem chętnie udają się całą rodziną nad jezioro.

Przypadek XII – Daria, lat 38

Daria w czasie wolnym uwielbia czytać, „choć problemy ze wzrokiem mi tego nie ułatwiają” – dodaje. Kobieta czyta różne książki związane z samorozwojem (np. medytacja, hipnoza, świadomy oddech). „Są to rzeczy, które towarzyszą mi, na co dzień i lubię o tym czytać”. Dziewczyna robi także różne kursy naukowe. „Jeżeli cały dzień pracuję (szczególnie

przed komputerem), to staram się po prostu słuchać audiobooków, czy wykładów, żeby nie męczyć wzroku (zwłaszcza przy sztucznym świetle) – tłumaczy kobieta.

Daria uwielbia także podróżować. Największym ograniczeniem, związanym z ZM, jest przemieszczanie się. Kobieta ze względu na dużą wadę wzroku nie może mieć prawa jazdy, a bez tego dalekie podróże są dość męczące. „Dźwiganie nie jest tutaj problemem, ponieważ system pakowania mam już opanowany do perfekcji. Nie boję się też poprosić o pomoc” – uśmiecha się kobieta. Podróże są aktualnie niemożliwe, ze względu na pandemię Covid-19.

Ulubionym hobby Darii jest joga Kundalini. Kobieta nie może wykonywać żadnych ćwiczeń z głową zwróconą w dół, jednak ten rodzaj jogi skupia się bardziej na oddechu, niż na wykonywaniu skomplikowanych figur. Zespół Marfana nie stawia więc tutaj przeszkody.

Przypadek XIII – Piotr, lat 39

Piotr uwielbia jeździć na rowerze. „Zawsze sprawiało mi to dużą frajdę, a też jest to wysiłek fizyczny” – dodaje. Przed rozwarstwieniem aorty mężczyzna potrafił przejechać nawet 70 km dziennie. „Byłem zmęczony, ale czułem, że im więcej jeżdżę tym mam lepszą kondycję” – mówi Piotr. „Teraz powoli do tego wraca” – dodaje żona.

Mężczyzna lubi także chodzić na spacer, „ale po płaskim i równym podłożu” - dodaje. Górskie wycieczki np. sprawiają mu duże trudności, ze względu na wiotkość mięśni i stawów. Mężczyzna lubi także pływać i oglądać wyścigi Formuły 1 czy też mecze piłki nożnej w telewizji. W tych zainteresowaniach często towarzyszy mu syn.

Piotr przyznaje: „mam bardzo falowe zainteresowania – dzisiaj się czymś interesuję, ale za rok, czy dwa już pewnie się to zmieni. Mało mam takich stałych pasji.

Mężczyzna w dzieciństwie lubił także sklejać modele. Nie wychodziło mu to jednak zbyt dobrze. Kiedyś chciał również skoczyć ze spadochronem. Dziś rozumie, że byłoby to dla niego dość ryzykowne i pogodził się z tą myślą. „Żaden z nas nie jest w stanie wszystkiego spróbować, czy być dobrym we wszystkim. Można sobie to różnie usprawiedliwiać. Ja staram się nie usprawiedliwiać tego chorobą” dodaje Piotr. Mężczyzna przyznaje również, że Zespół Marfana pomógł mu zrozumieć siebie i zaakceptować własne słabości. Dzięki niemu wiele rzeczy postrzega raczej, jako szansę, a nie ograniczenie. „To wszystko zależy od takiej uważności i spojrzenia w siebie; zauważeniu tego, co sprawia przyjemność” – dodaje żona Piotra.

Przypadek XIV – Alicja, lat 41

Alicja już od czasów studenckich uwielbiała spływy kajakowe. Nadal jest to dla niej ciekawa forma spędzania czasu wolnego, ale „teraz robię to bardziej dla spotkania się ze znajomymi” – dodaje z uśmiechem.

Przez jakiś czas kobieta uprawiała Nordic Walking. Lubiła w ten sposób spacerować po lesie. Alicja musiała niestety z tego zrezygnować z powodu bólu kości ogonowej. Okazało się, że jego przyczyną był niedobór kolagenu, spowodowany Zespołem Marfana.

Alicja dostrzega, że z powodu ZM ma pewne ograniczenia w aktywności fizycznej, ale jak mówi: „nigdy nie chciałam być olimpijczykiem”. Bardzo przeszkadza jej jednak fakt, że na wiele czynności potrzebuje więcej czasu. Poza tym bardzo szybko męczy się nawet podczas najprostszych obowiązków domowych. Z drugiej strony kobieta zauważa jednak, że Zespół Marfana pomógł jej w zrozumieniu siebie i własnych ograniczeń.

Przypadek XV – Iwona, lat 55

„W czasie wolnym oglądam filmy! – to jest jednocześnie praca i czas wolny, uwielbiam to” – wyznaje z radością Iwona. Oprócz tego kobieta coraz chętniej, po operacji biodra, wychodzi na spacer. Przyznaje również, że powoli wraca do czytania książek. Kobieta dalej ma jednak problemy z pamięcią i koncentracją uwagi. Oprócz tego Iwona opiekuje się kotami.

Kobieta przyznaje, że obecnie, w czasie pandemii, bardzo brakuje jej bezpośredniego kontaktu z ludźmi. „Już nawet byłam na warsztatach malarskich na zoomie i to było cudowne doświadczenie” – przyznaje Iwona.

Podsumowanie

Osoby z Zespołem Marfana zazwyczaj spędzają czas wolny w sposób statyczny. Większość z nich lubi czytać książki, czy komiksy, pomimo dużej wady wzroku. Wielu z nich uwielbia także podróże, czy też wycieczki rowerowe.

Część osób stara się także pokonywać ograniczenia fizyczne i dość aktywnie spędza czas wolny (np. na wycieczkach górskich, czy też spływach kajakowych).

ZAKOŃCZENIE I WNIOSKI

Głównym celem niniejszej pracy było rozpoznanie specyfiki funkcjonowania społecznego osób z Zespołem Marfana. W związku z tym przeprowadzono 15 wywiadów z osobami z ZM. Dodatkowo, w celu uzupełnienia historii konkretnej osoby oraz spojrzenia na nią z nieco innej perspektywy, odbyłam także kilka rozmów z osobami bliskimi. Byli to zazwyczaj partnerzy, rodzina lub przyjaciele.

Funkcjonowanie społeczne osób z Zespołem Marfana jest związane z pewnymi ograniczeniami. Wyniki badań własnych pokazują, że największym ograniczeniem jest aktywność fizyczna. Wada tkanki łącznej, powodująca wiotkość mięśni i stawów, ma duży wpływ na sposób poruszania się, szczególnie po nierównym terenie. Często, głównie z powodu wady serca oraz dużej krótkowzroczności, takie osoby nie mogą zdawać egzaminu na prawo jazdy. Stanowi to więc duże obciążenie w podróżowaniu, tym bardziej, że np. rozwarstwienie aorty jest również przeciwwskazaniem do podróży samolotem oraz noszenia ciężarów. W związku z tym często nawet wykonanie najprostszyc czynności musi odbyć się z pomocą osoby trzeciej.

Należy jednak pamiętać, że Zespół Marfana związany jest z dużą zmiennością fenotypu jednostki. W związku z tym występowanie i nasilenie poszczególnych objawów w trzech układach, jest sprawą bardzo indywidualną.

ZM nie jest także związany z niepełnosprawnością intelektualną. Dzięki temu nawet częste nieobecności szkolne, spowodowane problemami ze zdrowiem, nie generują zbyt dużych trudności. Jedyne ograniczenie stanowi w tej kwestii właściwy wybór ścieżki zawodowej. Jest on zazwyczaj podyktowany dużą wadą wzroku oraz problemami kardiologicznymi. W związku z tym osoby te zazwyczaj nie mogą wykonywać zawodów technicznych.

Zespół Marfana nie stanowi także przeszkody w relacjach rodzinnych i osobistych. Jedyne kobiety, u których zdiagnozowano chorobę, często zgłaszają pewne obawy związane z posiadaniem więcej niż jednego dziecka. Zagrożeniem jest tutaj możliwość powstania i/lub rozwarstwienia się tętnicy aorty brzusznej, ze względu na duży wysiłek w trakcie ciąży i porodu.

Choroba nie ma także zbyt dużego wpływu na spędzanie czasu wolnego. Wiele z tych osób, mimo ograniczeń, stara się wprowadzać do swojego życia pewne aktywności. Najczęściej są to wycieczki rowerowe po płaskim terenie. Poza tym osoby te rozwijają

ciekawe zainteresowania i pasje. Dość często mają uzdolnienia artystyczne (takie jak: szkicowanie, malowanie, sklejanie modeli), a pomimo wady wzroku, uwielbiają czytać książki.

Wiele przebadanych osób dostrzega w Zespole Marfana pewnego rodzaju szansę. Zwracają oni uwagę na to, że choroba pomogła im zrozumieć siebie i własne ograniczenia. Zauważalna jest wśród nich większa odpowiedzialność i wrażliwość na krzywdy. W niektórych przypadkach ZM zweryfikował również znajomości. Dzięki temu osoby te otaczają się, zazwyczaj niewielkim gronem zaufanych osób, z którymi łączą ich głębokie relacje.

Zespół Marfana jest tematem dość dobrze opisanym pod względem medycznym. Nie jest jednak dobrze „zaopiekowany” przez nauki społeczne. Mam nadzieję, że niniejsza praca magisterska, będzie stanowiła jedynie wstęp do dalszych rozważań w tej kwestii.

SPIS ILUSTRACJI

Rysunek 1 "Test kciuka" i wiotkość stawów przy Zespole Marfana	21
Rysunek 2 INR (Wskaźnik krzepliwości krwi).....	23
Rysunek 3 Faraon Echnaton (Amenhotep IV)	25
Rysunek 4 Niccolò Paganini	25
Rysunek 5 Logo Stowarzyszenia Marfan Polska	33

BIBLIOGRAFIA

Publikacje zwarte

1. Doroszevska J. (1989), *Pedagogika specjalna. Podstawowe problemy teorii i praktyki*, tom I, Zakład Narodowy im. Ossolińskich, Wrocław.
2. Dutkiewicz W. (2000), *Podstawy metodologii badań do pracy magisterskiej i licencjackiej z pedagogiki*, Wydawnictwo Stachurski, Kielce.
3. Ignys A. (2000), *Zespół Marfana – obraz kliniczny i aspekty genetyczne*, w: *Zespół Marfana. Praca zbiorowa. Charakterystyka schorzenia i studia przypadków osób nim dotkniętych*, B. Rudzińska (red.), Redakcja Wydawnictw Tyflogicznych PZN, Warszawa, s. 9-17.
4. Jarosz E. Wysocka E. (2006), *Diagnoza psychopedagogiczna. Podstawowe problemy i rozwiązania*, Wydawnictwo Akademickie „Żak”, Warszawa.
5. Kawalec H., Baran S. (2010), *Zespół Marfana w: Choroby rzadkie*, W. Cichy (red.), Zespół Redakcyjny Czasopisma „Matio”, Kraków, s. 29-34.
6. Kawalec H., Kawalec J., Rudzińska B., Nowacka-Pyrlik R. (2001), *Sprawozdanie z 5-letniej działalności stowarzyszenia*, R. Nowacka-Pyrlik, B. Rudzińska (red.), Urząd Miasta Stołecznego Warszawa, Warszawa, s. 13-18.
7. Lipińska-Lokś J. (2011), *Zmiany stosunków między dziećmi niepełnosprawnymi i dziećmi z niepełnosprawnością w klasach integracyjnych*, Oficyna Wydawnicza Uniwersytetu Zielonogórskiego, Zielona Góra.
8. Majewski T. (1995), *Rehabilitacja zawodowa osób niepełnosprawnych* Centrum Badawczo-Rozwojowe Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych. Zakład Badań, Warszawa.
9. Maszke A. W. (2004), *Metodologiczne podstawy badań pedagogicznych*, Wydawnictwo Uniwersytetu Rzeszowskiego, Rzeszów.
10. Morcinek U. (2011), *Pedagogika specjalna*, Szczecińska Szkoła Wyższa Collegium Balticum, Szczecin.
11. Ochonczenko H. (2000), *Liderzy środowiska lokalnego wobec osób niepełnosprawnych*, Lubuskie Towarzystwo Naukowe, Zielona Góra.
12. Okoń W. (2001), *Nowy słownik pedagogiczny*, Wydanie trzecie poprawione, Wydawnictwo Akademickie „Żak”, Warszawa.
13. Pilch T. (2000), *Zasady badań pedagogicznych*, Wydanie drugie poprawione i rozszerzone, Wydawnictwo „Żak”, Warszawa.

14. Pilch T., Bauman T. (2001), *Zasady badań pedagogicznych*, Wydawnictwo Akademickie „Żak”, Warszawa.
15. Ziemiński S. (1973), *Problemy dobrej diagnozy*, Wiedza Powszechna, Warszawa.

Czasopisma

1. Chan M. (Światowa Organizacja Zdrowia) (2013), *Światowy raport o niepełnosprawności – podsumowanie*, „Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania” nr 1/2013(6), s. 8-30.
2. Dobrzyńska Z. (2006), *Zespół Marfana*, „Nasze Życie”, Nr 1 (10), s. 8-13.
3. Hadyk G. (2006), *Echnaton*, „Nasze Życie”, Nr 1 (10), s. 25-28.
4. Hadyk G. (2006), *Zespół Marfana*, „Nasze Życie”, Nr 1 (10), s. 8-13.
5. Hadyk G. (2006), *Niccolo Paganini*, „Nasze Życie”, Nr 2 (11), s. 22-24.
6. Hadyk G. (2006), *Maria Stuart*, „Nasze Życie”, Nr 3 (12), s. 23-26.
7. Hadyk G. (2006), *Między życiem a życiem*, „Nasze Życie”, Nr 4 (13), s. 3-13.
8. Hadyk G. (2006), *Genetyczne testy zespołu Marfana*, „Nasze Życie”, Nr 4 (13), s. 14-21.
9. Hadyk G. (2006), *Abraham Lincoln*, „Nasze Życie” Nr 4 (13), s. 30-31.
10. Hadyk G. (2008), *Zespół Marfana i inne schorzenia marfanoidalne*, Wydanie specjalne „Naszego Życia” Biuletyn Informacyjny, Gdynia.
11. Nowacka-Pyrlik R. (2002), *Pomagamy chorym na Zespół Marfana*, „Nasze Życie”, Nr 1 (6), s. 10-17.
12. Sadowska R. (2008), *Spoleczna integracja niepełnosprawnych*, w: *Biuletyn „Nasze Życie”* nr 2, J. Kawalec (red.), Stowarzyszenie Marfan Polska, Gdynia, s.36-37.
13. Sadowska R. (2008), *Dzieci niepełnosprawne wśród rówieśników. Integracja czy segregacja, prawo sobie a rzeczywistość sobie?*, w: „Nasze Życie” nr 4(17), J. Kawalec (red.), Stowarzyszenie Marfan Polska, Gdynia, s. 39-40.
14. Soroka-Fedorczuk A. (2004), *Niepełnosprawność*, w: *Encyklopedia pedagogiczna XXI wieku*, tom III, T. Pilch (red.), Wydawnictwo Akademickie „Żak”, Warszawa, s. 646-652.

15. Trębicka-Postrzygacz B., Roguska A. (2015), *Funkcjonowanie w społeczeństwie osób z niepełnosprawnościami – normalność w „nienormalności”*, w: *Człowiek w środowisku społecznym: księga jubileuszowa dedykowana profesorowi Mirosławowi Dyrdzie*, E. Jarmoch, J. Zienkiewicz (red.), Wydawnictwo Uniwersytetu Przyrodniczo-Humanistycznego, Siedlce, s. 407-422.

Netografia

1. Czabak P. (2018), *Wywiad z prof. Zofią Bilińską z Ośrodka Badań Przesiewowych NIK*, Stowarzyszenie Marfan Polska, <https://marfan.org.pl/osrodek-badan-przesiewowych/> [dostęp: 18.08.2021].
2. Gałkowski T., *Wokół definicji pojęcia „osoba niepełnosprawna” – doświadczenia europejskie*, http://idn.org.pl/sonnszz/def_on.htm , [dostęp: 13.03.2021].
3. <https://marfan.org.pl/leczenie-tetniakow-u-doroslych/>, [dostęp: 21.08.2021].
4. <https://marfan.org.pl/o-stowarzyszeniu/#historia> [dostęp: 22.08.2021].
5. <https://serialeweb.pl/na-wspolnej-odcinek-3191-3192-3193-3194-streszczenie-zdjecia/> [dostęp: 22.08.2021].
6. <https://hammer.pl/illness/tetniak-tetnicy-biodrowej/>, [dostęp: 26.08.2021].
7. https://marfan.org.pl/zespol-loeysa-dietza/?fbclid=IwAR2IkfTPFrJVH5vvYLS166AegY_tYjD9KGpqyZAGtygQNsW3ylFG_HWBw, [dostęp: 27.08.2021].
8. <https://marfan.org.pl/zespol-bealsa/>, [dostęp: 27.08.2021].
9. <https://marfan.org.pl/zespol-sticklera/>, [dostęp: 27.08.2021].
10. <https://marfan.org.pl/zespol-shprintzena-goldebrga/>, [dostęp: 27.08.2021].
11. <https://marfan.org.pl/zespoly-marfanopodobne/>, [dostęp: 27.08.2021].
12. Janicka M. (2021), *BAEL*, Biuro Pełnomocnika Rządu do Spraw Osób Niepełnosprawnych, <http://www.niepelnosprawni.gov.pl/p,81,bael> [dostęp: 13.07.2021].
13. Jankiewicz M. (2015), *Tajemnica geniuszu Niccolo Paganiniego „Medyk Białostocki”*, https://www.umb.edu.pl/medyk/tematy/historia/tajemnica_geniuszu_niccolo_paganiniego, [dostęp: 26.04.2020].
14. Konwencja o prawach osób niepełnosprawnych, sporządzona w Nowym Jorku dnia 13 grudnia 2006 roku, Dz.U. z dnia 25 października 2012 roku, poz. 1169, artykuł 1; <http://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20120001169/O/D20121169.pdf>, [dostęp: 12.03.2021].

15. Ministerstwo Rodziny i Polityki Społecznej, Portal informacyjno-usługowy emp@tia, *Symbol przyczyny niepełnosprawności*, <https://empatia.mpips.gov.pl/-/symbol-przyczyny-niepelnosprawnosci>, [dostęp: 06.01.2021].
16. Szymczuk E. (2017), *Orzeczenie bez tajemnic. Co oznaczają poszczególne zapisy?* „Niepełnosprawni.pl”, Centrum Integracja w Warszawie, <http://www.niepelnosprawni.pl/le-dge/x/631959> [dostęp: 06.01.2021].
17. Ustawa z dnia 13 lutego 2020 o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych (Dz. U. z 2020r. poz. 426 art. 4 ust. 1-4; art. 6b ust. 3) <http://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WDU20200000426/U/D20200426Lj.pdf> [dostęp: 24.01.2021].
18. Wenek M. (2018), *Źródła danych o osobach niepełnosprawnych*, Biuro Pełnomocnika Rządu do Spraw Osób Niepełnosprawnych, <http://www.niepelnosprawni.gov.pl/p,122,zrod-la-danych-o-osobach-niepelnosprawnych> [dostęp: 13.07.2021].

ANEKS

Dyspozycje do wywiadu z osobą dotkniętą Zespołem Marfana

1. Kiedy u pani/a zdiagnozowano ZM? Jak zareagował/a pan/i na tę wiadomość?
2. Czy jest to Zespół Marfana czy też Zespół Marfanopodobny?
3. Jakie występują u pani/a objawy ZM? Jak generuje to trudności w codziennym funkcjonowaniu?

Sytuacja osobista i rodzinna

4. Jak przedstawia się Pani/Pana sytuacja osobista? Czy ma Pani/Pan własną rodzinę lub jest w stałym związku?
5. Jaka była reakcja partnerki / partnera na wiadomość o pańskiej chorobie?
6. Czy Zespół Marfana ogranicza Pani/Pana funkcjonowanie w roli partnera czy rodzica?
7. Jak układają się relacje z rodziną pochodzenia? Czy i w jaki sposób rodzina wspierała i wspiera Panią/Pana w trudnościach związanych z Zespołem Marfana?

Relacje pozarodzinne

8. Czy ma Pani/Pan wokół siebie osoby spoza rodziny, z którymi łączą Panią/Pana relacje towarzyskie czy przyjacielskie?
9. Ile jest takich osób?
10. Czy może Pani/Pan liczyć na ich pomoc?
11. Czy przyjaciele wiedzą o zdiagnozowanym u pani/a ZM? Jak zareagowali na tę wiadomość?

Edukacja i sytuacja zawodowa

12. Jakie posiada Pani/Pan wykształcenie?
13. Czy napotkał pan/i jakieś trudności na swojej ścieżce edukacyjnej?
14. Czy z powodu stanu zdrowia często opuszczał pan/i zajęcia szkolne (lub studia)?
15. Czy jest pan/i osobą aktywną zawodowo?
16. Czy do tej pory napotkał pan/i jakieś trudności, w podjęciu zatrudnienia, z powodu stanu zdrowia?

Czas wolny

17. Jak lubi Pani/Pan spędzać czas wolny?

18. Czy rozwija Pani/Pan jakieś hobby, zainteresowania? Czy Zespół Marfana wywiera jakiś wpływ na tę sferę życia?

Ograniczenia i wyzwania – jednym zdaniem

19. Jak dokończyłaby Pani/ Pan poniższe zdania:

- 1) Zespół Marfana najbardziej ogranicza mnie w
- 2) Zespół Marfana bardzo pomógł mi w

Dyspozycje do wywiadu z osobą bliską

1. Charakter relacji
2. Okoliczności poznania i czas trwania relacji
3. Jak Pani/ Pana zdaniem Zespół Marfana wpływa na sytuacje osobistą i rodzinną tej osoby?
4. Czy Zespół Marfana wywiera wpływ na jakość jej relacji pozarodzinnych?
5. Jak wygląda funkcjonowanie zawodowe tej osoby? Czy napotyka na jakieś trudności w tej sferze?

Zielona Góra, 30.10.2021

Marlena Pogorzelszyk
imię i nazwisko studenta

UNIwersytet Zielonogórski
Wydział Nauk Społecznych
Kierunek/specjalność: Pedagogika / Pomoc Społeczna i Socjoterapia

OŚWIADCZENIE

Świadomy(a) odpowiedzialności karnej, włącznie z rygorem nieważności nadania tytułu oświadczam, że przedłożona praca dyplomowa nt.

Funkcjonowanie społeczne osób z Zespołem Marfana

została napisana przeze mnie samodzielnie i nie była wcześniej podstawą żadnej innej urzędowej procedury związanej z nadaniem dyplomu wyższej uczelni lub tytułów zawodowych.

Jednocześnie oświadczam, że ww. praca nie narusza praw autorskich w rozumieniu ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych innych osób (Dz. U. z 2019 r. poz., 1231 ze zm.) oraz dóbr osobistych chronionych prawem cywilnym.

Oświadczam również, że egzemplarz pracy dyplomowej w formie wydruku komputerowego jest zgodny z egzemplarzem pracy dyplomowej w formie elektronicznej.

.....Pogorzelszyk M.....
podpis