

Autoreferat

dr n. o zdr. Anna Rozensztrauch

1. Imię i nazwisko

Anna Rozensztrauch

2. Posiadane dyplomy, stopnie naukowe lub artystyczne – z podaniem podmiotu nadającego stopień, roku ich uzyskania oraz tytułu rozprawy doktorskiej.

2003	Tytuł zawodowy: Licencjat pielęgniarstwa Akademia Medyczna im. Piastów Śląskich we Wrocławiu Wydział Zdrowia Publicznego Kierunek: Pielęgniarstwo Uzyskanie tytułu licencjata z wynikiem bardzo dobrym
2005	Tytuł zawodowy: Magister pielęgniarstwa Akademia Medyczna im. Piastów Śląskich we Wrocławiu Wydział Zdrowia Publicznego Kierunek: Pielęgniarstwo Uzyskanie tytułu magistra z wynikiem bardzo dobrym Otrzymanie odznaki Rektora „Wzorowego studenta”
2016	Stopień naukowy: Doktor nauk o zdrowiu Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu Wydział Nauk o Zdrowiu Tytuł rozprawy doktorskiej: „Ocena stanu zdrowia pacjentów po operacji zarośnięcia przełyku” Promotor: Dr hab. Robert Śmigiel, prof. nadzw Uzyskanie wyróżnienia rozprawy doktorskiej
2017	Specjalizacja z pielęgniarstwa neonatologicznego Centrum Kształcenia Podyplomowego Pielęgniarek i Położnych, Warszawa
2021	Specjalizacja z pielęgniarstwa pediatrycznego Centrum Kształcenia Podyplomowego Pielęgniarek i Położnych, Warszawa

3. Informacja o dotychczasowym zatrudnieniu w jednostkach naukowych lub artystycznych.

<i>2021 – obecnie</i>	Kierownik Pracownik badawczo-dydaktyczny Zakład Pielęgniarstwa Pediatricznego i Rodzinnego, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu
<i>2017 – 2021</i>	Adiunkt Pracownik badawczo-dydaktyczny Zakład Neonatologii, Katedra Pediatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu
<i>2010 – 2017</i>	Asystent Pracownik badawczo-dydaktyczny Zakład Neonatologii, Katedra Pediatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu

4. Omówienie osiągnięć, o których mowa w art. 219 ust. 1 pkt. 2 ustawy z dnia 20 lipca 2018 r. Prawo o szkolnictwie wyższym i nauce (Dz. U. z 2021 r. poz. 478 z późn. zm.).

Podstawą ubiegania się o tytuł doktora habilitowanego jest cykl powiązanych tematycznie artykułów naukowych opublikowanych w czasopismach naukowych, które w roku opublikowania w ostatecznej formie były ujęte w wykazie sporządzonym zgodnie z przepisami wydanymi na podstawie art. 267 kryteria ewaluacji jakości działalności naukowej ust. 2 pkt 2. Lit B, opatrzony tytułem:

**„Identyfikacja czynników wpływających na jakość życia
dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi
oraz przewlekłymi wieku rozwojowego”**

Opis głównego osiągnięcia naukowego na podstawie czterech poniższych artykułów:

- 1. Anna Rozensztrauch, Magdalena Iwańska, Maciej Bagłaj.** The Quality of Life of Children with Myelomeningocele: A Cross-Sectional Preliminary Study. Int J Environ Res Public Health. 2021; 18 (20): 10756. doi: 10.3390/ijerph182010756.
MEiN: 140,00 pkt. IF: 4,614 Cytowania (WOS Score Collection) = 0
Mój wkład w powstanie pracy: koncepcja pracy i plan badania, zebranie i opracowanie danych, analiza wyników, przygotowanie draftu manuskryptu artykułu, gromadzenie i analizowanie piśmiennictwa, nadzór i zarządzanie projektem badawczym, autor korespondencyjny.

2. **Anna Rozensztrauch**, Agnieszka Sebzda, Robert Śmigiel. Clinical presentation of Rett syndrome in relation to quality of life and family functioning. *J Int Med Res.* 2021; 49 (4): 3000605211007714. doi: 10.1177/03000605211007714.

MEiN: 40,00 pkt. IF: 1,573 Cytowania (WOS Score Collection) = 0

Mój wkład w powstanie pracy: koncepcja pracy i plan badania, przeprowadzenie badania, analiza wyników, przygotowanie draftu manuskryptu artykułu, opracowanie poprawionej wersji podczas recenzji, gromadzenie i analizowanie piśmiennictwa, pozyskanie finansowania, autor korespondencyjny.

3. **Anna Rozensztrauch**, Aleksandra Kołtuniuk. The Quality of Life of Children with Epilepsy and the Impact of the Disease on the Family Functioning. *Int J Environ Res Public Health.* 2022; 19 (4): 2277. doi: 10.3390/ijerph19042277.

MEiN: 140,00 pkt. IF: 4,614 Cytowania (WOS Score Collection) = 2

Mój wkład w powstanie pracy: koncepcja pracy i plan badania, przeprowadzenie badania, zebranie i opracowanie danych, analiza wyników, przygotowanie draftu manuskryptu artykułu, opracowanie poprawionej wersji podczas recenzji, gromadzenie i analizowanie piśmiennictwa, nadzór i zarządzanie projektem badawczym, pozyskanie finansowania, autor korespondencyjny.

4. Aleksandra Kołtuniuk, **Anna Rozensztrauch**, Paulina Budzińska, Joanna Rosińczuk J. The Quality of Life of Polish Children with Cerebral Palsy and the Impact of the Disease on the Family Functioning. *J Pediatr Nurs.* 2019 Jul-Aug;47:e75-e82. doi: 10.1016/j.pedn.2019.05.011.

MEiN: 140,00 pkt. IF: 1,495 Cytowania (WOS Score Collection) = 6

Mój wkład w powstanie pracy: koncepcja pracy i plan badania, współpraca w opracowaniu metodologii badania, przygotowanie draftu

manuskryptu artykułu, opracowanie poprawionej wersji podczas recenzji, gromadzenie i analizowanie piśmiennictwa.

5. **Anna Rozensztrauch**, Robert Śmigiel, Dariusz Patkowski, Sylwester Gerus, Magdalena Kłaniewska, Julia Hannah Quitmann, Michaela Dellenmark-Blom. Reliability and Validity of the Polish Version of the Esophageal-Atresia-Quality-of-Life Questionnaires to Assess Condition-Specific Quality of Life in Children and Adolescents Born with Esophageal Atresia. *Int J Environ Res Public Health*. 2022; 19 (13): 8047. doi: 10.3390/ijerph19138047.

MEiN: 140,00 pkt. IF: 4,614 Cytowania (WOS Score Collection) = 2

Mój wkład merytoryczny: koncepcja pracy i plan badania, zebranie i opracowanie danych, analiza wyników, przygotowanie draftu manuskryptu artykułu, opracowanie poprawionej wersji podczas recenzji, gromadzenie i analizowanie piśmiennictwa, nadzór i zarządzanie projektem badawczym, autor korespondencyjny.

6. **Anna Rozensztrauch**, Dzien Izabela, Śmigiel Robert. Health-Related Quality Of Life and Family Functioning of Primary Caregivers of Children with Menkes Disease. *J Clin Med*. 2023; 12 (5): 1769. doi:10.3390/jcm12051769.

MEiN: 140,00 pkt. IF: 4,964 Cytowania (WOS Score Collection) = 0

Mój wkład merytoryczny: koncepcja pracy i plan badania, zebranie i opracowanie danych, przygotowanie draftu manuskryptu artykułu, opracowanie poprawionej wersji podczas recenzji, gromadzenie i analizowanie piśmiennictwa, nadzór i zarządzanie projektem badawczym, autor korespondencyjny.

MEiN= 740,00 pkt IF= 21,874 Cytowania (WOS Score Collection) = 10

OPIS GŁÓWNEGO OSIĄGNIĘCIA NAUKOWEGO

Moje główne zainteresowania badawcze oscylują wokół oceny jakości życia (QOL, *quality of life*) dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi oraz przewlekłymi wieku rozwojowego oraz identyfikacja czynników z nią związanych. Podjęcie omawianej tematyki badawczej uważam za istotne z punktu widzenia aktualnego stanu wiedzy i doniesień naukowych wskazujących na potrzebę prowadzenia badań w tym zakresie. Główny nurt badawczy dotyczy zarówno empirycznej weryfikacji uzyskanych danych naukowych związanych QOL dzieci, ale także wdrożenia określonych rozwiązań dla praktyki klinicznej. Przechodząc do omówienia głównego osiągnięcia naukowego bazującego na wynikach oryginalnych badań własnych (sekcje V–X), zacznę od wyjaśnienia podstawowej terminologii niezbędnej do zrozumienia podejmowanej przez tematyki badawczej dotyczącej czynników mających wpływ na QOL dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi i przewlekłymi wieku rozwojowego (sekcje I–IV).

I. Badania nad oceną jakości życia w pediatrii

Badania w zakresie oceny QOL stanowią cenne źródło informacji i istotne uzupełnienie danych uzyskanych z obserwacji klinicznych. QOL jest konstruktem wielowymiarowym, posiadającym wiele podwymiarów ujmujących subiektywne doświadczenia i obejmującym dobrostan i funkcjonowanie psychospołeczne, fizyczne, szkolne, a także satysfakcję z życia [1]. Choroba dziecka jest podstawą ryzyka pogorszenia jego QOL, przejawiającego się obniżeniem poziomu zdrowia psychicznego i fizycznego. Jednak zastosowanie właściwego leczenia i jego prawidłowy przebieg, a także odpowiednie warunki życia pacjenta mogą przyczynić się do poprawy QOL [2].

Dotychczas przedstawiono kilka definicji jakości życia związanej ze zdrowiem (HRQOL, *health-related quality of life*). Jest ono miarą postrzeganego wpływu, jaki

przewlekły stan ma na fizyczne i psychospołeczne funkcjonowanie [3]. QOL została zdefiniowana przez Felce i Perry'ego [4] jako "ogólny dobrostan, który obejmuje obiektywne deskryptory i subiektywne oceny fizycznego, materialnego, społecznego i emocjonalnego dobrostanu wraz z zakresem osobistego rozwoju i celowej aktywności, wszystkie ważone osobistym zestawem wartości". Natomiast Ebrahim [5] określa QOL jako "te aspekty postrzeganego przez siebie dobrostanu, które są związane z obecnością choroby lub leczenia lub mają na nie wpływ". Obecne podejście do zrozumienia HRQOL ma charakter holistyczny, ponieważ proces leczenia dotyczy nie tylko samej choroby i związanego z nią cierpienia, ale także całej egzystencji pacjenta. Pomimo postępu w leczeniu zaburzeń wrodzonych i przewlekłych wieku rozwojowego, od okresu niemowlęcego do okresu dojrzewania, długotrwałe powikłania różnych terapii oraz kwestie psychologiczne (dyskomfort, ingerencja w plany życiowe) mogą negatywnie wpływać na QOL dzieci i młodzieży. Ocena QOL nabrała szczególnego znaczenia w kontekście przyjętej przez Światową Organizację Zdrowia (WHO) definicji zdrowia, które nie jest jedynie brakiem choroby lub dysfunkcji, ale stanem pełnego fizycznego, psychicznego i społecznego dobrostanu [6]. Pojęcie to odgrywa szczególną rolę w przypadku choroby przewlekłej, która obciąża wszystkie aspekty życia: fizyczny, psychiczny, emocjonalny i społeczny, a także życie rodzinne i zawodowe.

Doświadczenie życia z wadą wrodzoną lub rzadką chorobą genetyczną jest znacznie bardziej złożone niż jej cechy medyczne. Może mieć wpływ na każdy aspekt życia jednostki. Chociaż genetycy starają się promować dobre samopoczucie pacjentów, a termin QOL jest często przywoływany w odniesieniu do tego wyniku, nie ma jasności co do tego, co właściwie przyczynia się do QOL z perspektywy pacjenta. W przeszłości badania nad schorzeniami genetycznymi ograniczały się do historii naturalnej i opisów cech klinicznych. W ostatnich latach coraz częściej badano QOL w chorobach genetycznych. Wyniki tych badań zaczęły rzucać światło na subiektywne doświadczenie życia z chorobą genetyczną oraz złożony, często głęboki wpływ na QOL poszczególnych osób. Postęp w tej rozwijającej się dziedzinie badań

był jednak utrudniony przez problemy koncepcyjne i metodologiczne, a literatura medyczna nadal w ograniczonym stopniu przedstawia perspektywę osób dotkniętych tymi schorzeniami [7].

Nieustającym wyzwaniem w dziedzinie badań nad QOL jest jej pomiar. Trwają dyskusje na temat tego, jak dokładnie ocenić QOL. Podejście do pomiaru i wybór konkretnego narzędzia wynikają w dużej mierze ze sposobu definiowania QOL oraz dostępności specyficznych, rzetelnych i trafnych narzędzi. Do pomiaru QOL stworzono wiele różnych i rozbieżnych skal, które dzielą się na generyczne i specyficzne dla danej choroby. Dużym problemem w ocenie QOL dzieci z wadami wrodzonymi i chorobami rzadkimi pozostaje brak specyficznych narzędzi dla danych jednostek chorobowych. Skale generyczne zostały zaprojektowane tak, aby można je było badać w każdym stanie zdrowia, dlatego są najbardziej przydatne do dokonywania porównań między populacjami lub między grupami kontrolnymi i badanymi. Skale QOL specyficzne dla danej choroby mogą być przydatne do oceny wewnątrz grupy, ale nie do porównań normatywnych. Skale te mogą być również przydatne w ocenie wyników badań klinicznych specyficznych dla danego schorzenia [7].

Pomiar QOL u dzieci i młodzieży wiąże się z licznymi wyzwaniami. Chociaż pojęcie QOL jest takie samo niezależnie od wieku, domeny, które tworzą QOL różnią się w ciągu całego życia. Dlatego konieczne jest zastosowanie albo pediatrycznego narzędzia do pomiaru QOL, albo narzędzia do pomiaru QOL z wersjami specyficznymi dla danego wieku. Kontrowersyjną kwestią jest metoda raportowania. Podstawowym założeniem jest to, że dziecko jest najlepszym sędzią swojej QOL, więc skala samoopisowa jest idealna. Rzeczywiście, dostępne są liczne pediatryczne skale QOL dla dzieci w wieku zaledwie 5 lat. Jednak w przypadku niektórych dzieci, szczególnie tych bardzo małych lub z zaburzeniami funkcji poznawczych, przeprowadzenie samooceny może być niemożliwe, dlatego rodzic lub główny opiekun pełni rolę pełnomocnika. Istnieje dyskusja, czy rodzice mogą w sposób dokładny ocenić QOL swojego dziecka [7]. Badania dają rozbieżne wyniki między

rodzicami i dziećmi, nawet w obrębie tej samej kohorty. Dlatego istnieje silna potrzeba prowadzenia dalszych badań nad QOL w grupie dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi i przewlekłymi wieku rozwojowego w celu dostarczenia pełnego obrazu QOL i identyfikacji czynników ją warunkujących.

II. Jakość życia w schorzeniach wrodzonych, rzadkich i przewlekłych wieku rozwojowego

W Polsce i za granicą podejmuje się coraz więcej badań dotyczących QOL dzieci chorych przewlekle i ich rodzin. Głównym celem takich badań jest określenie, w jakim stopniu choroba dziecka wpływa na QOL. Sama QOL jest złożonym i wielowymiarowym konstruktem, który reprezentuje ogólny dobrostan jednostki poprzez zarysowanie indywidualnych pozytywnych i negatywnych aspektów życia [8]. We współczesnym zaawansowanym systemie opieki medycznej nacisk na rozwój kładzie się nie tylko na bezpośrednie efekty leczenia, ale także na QOL pacjenta, a jednocześnie na QOL jego rodziny i opiekunów prawnych.

Wady wrodzone, choroby rzadkie i przewlekłe wieku rozwojowego mogą mieć potencjalnie duży negatywny wpływ na życie jednostek. W wielu badaniach stwierdzono, że QOL dzieci dotkniętych tymi schorzeniami jest znacznie niższa w porównaniu do dzieci zdrowych [8, 13–18, 24]. W dostępnych badaniach nad QOL dzieci z wadami rozwojowymi i chorobami rzadkimi stwierdzono różnice w postrzeganiu aspektów fizycznych i psychospołecznych QOL. W niektórych badaniach nie stwierdzono upośledzenia fizycznych domen QOL, ale stwierdzono znaczne obniżenie QOL w domenie psychospołecznej w porównaniu do zdrowych dzieci. Świadczy to o tym, że osoby obiektywnie "zdrowe" mogą nadal odczuwać niższą QOL. Ogólnie rzecz biorąc, wyniki badań podkreślają subiektywny charakter postrzegania QOL przez poszczególne osoby. Co ważne, w kilku badaniach stwierdzono, że dzieci z chorobami genetycznymi odczuwają wyższą QOL niż ich rówieśnicy niedotknięci tą chorobą. Na przykład pacjenci z hemofilią mieli znacząco

bardziej pozytywne psychospołeczne QOL niż osoby zdrowe [10, 11]. Z kolei w badaniu Grootenhuis i wsp. [12] dotyczącym nastolatków z dystrofią mięśniową postrzegana QOL w domenach funkcjonowania fizycznego była znacząco wyższa niż u ich niedotkniętych chorobą rówieśników. Autorzy postawili tezę, że życie z postępującą chorobą zmieniło wartości pacjentów w taki sposób, że reagują oni inaczej niż dzieci zdrowe. W literaturze z zakresu psychologii zdrowia ta koncepcja zmiany wartości w celu dostosowania oczekiwań, a tym samym satysfakcji, jest określana jako przesunięcie odpowiedzi [13]. Pozostaje ona niedostatecznie zbadana u dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi.

W przypadku wad wrodzonych poziom QOL dzieci i rodzin pozostaje zróżnicowany. Dostępne badania wskazują na obniżoną QOL dzieci z wrodzonym rozszczepem kręgosłupa [9, 14–19]. Literatura wskazuje, że najniżej ocenionym obszarem QOL dzieci z wrodzonym rozszczepem kręgosłupa (MMC) pozostaje funkcjonowanie fizyczne, a najwyżej ocenionym funkcjonowanie emocjonalne [20]. W przypadku atrezji przełyku (EA) badacze odnotowali dobrą QOL operowanych dzieci. Badanie przeprowadzone przez Dingemann i wsp. [21] oceniające długoterminową QOL związaną ze zdrowiem po złożonym i/lub skomplikowanym EA u dorosłych i dzieci zarejestrowanych w niemieckiej grupie wsparcia pacjentów wykazało doskonałą QOL związaną ze zdrowiem u dzieci. Natomiast Chetcuti i wsp. [22] potwierdził dobrą QOL dorosłych operowanych z powodu EA. Ure i wsp. [23] przeprowadzili badanie 58 pacjentów, w tym pięćdziesięciu pacjentów z pierwotnym zespoleniem i 8 pacjentów z interpozycją jelita grubego. Odnotowali oni doskonałą QOL u pacjentów z pierwotnym zespoleniem i akceptowalną QOL u pacjentów z transpozycją okrężnicy [24].

Postęp w leczeniu i opiece okołooperacyjnej znacznie zmniejszył ryzyko zabiegu, poprawił długoterminowe wyniki i przedłużył życie pacjentów [24]. Nadal jednak można się zastanawiać, czy sukces chirurgiczny i wyniki kliniczne korelują z samopoczuciem i QOL pacjentów. Teza, że wiele cech stanu fizycznego dziecka wiąże się z QOL, powinna być przedmiotem dalszych badań w celu ustalenia czy

efekty te odzwierciedlają po prostu ogólne nasilenie choroby dziecka, czy też specyficzny niekorzystny wpływ danej funkcji.

Padaczka jest jednym z najczęstszych przewlekłych schorzeń neurologicznych u dzieci i wiąże się ze zwiększonym ryzykiem pogorszenia QOL związanej ze zdrowiem [25]. Dzieci z padaczką doświadczają trudności w różnych aspektach funkcjonowania, w tym w problemach emocjonalnych i behawioralnych, kompetencjach społecznych, osiągnięciach akademickich i życiu rodzinnym, których skutki rozciągają się na dorosłość [26]. Postępowanie w padaczce wymaga rozpoznania potencjalnych skutków padaczki i wszystkich aspektów życia [27]. Padaczka dziecięca jest jednym z najbardziej znaczących i rozpowszechnionych schorzeń neurologicznych w okresie rozwojowym. Kilka badań wskazuje, że padaczka dziecięca jest wysokim czynnikiem ryzyka złych wyników psychospołecznych, w tym depresji i lęku [28], niskiej samooceny [29], problemów behawioralnych [30] i trudności w nauce [31]. W badaniu Ying i wsp. [32] badającej funkcjonowanie rodzin dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym w Malezji, wyniki zgłaszane przez badanych opiekunów były najwyższe dla domen funkcjonowania społecznego, funkcjonowania poznawczego i relacji rodzinnych, a najniższe dla domeny czynności codziennych.

Pacjenci z chorobami rzadkimi wykazują obniżony poziom QOL. Johansen i wsp. [9] badali QOL dwustu dziewięciu dzieci z rzadkimi schorzeniami (wrodzony brak kończyn, arthrogryposis multiplex congenita, zespół Marfana, zespół Ehlersa-Danlosa, niskorosłość spowodowana dysplazją szkieletową, niedoskonałość osteogenezy oraz rozszczepem kręgosłupa). Analiza potwierdziła hipotezę, że dzieci z rzadkimi schorzeniami mają niską HRQOL. Badanie wykazało, że norweskie dzieci z rzadkimi schorzeniami miały znacząco niższe wyniki HRQOL raportowane przez rodziców w porównaniu ze zdrowymi norweskimi dziećmi. Badanie wykazało, że najwyższy poziom HRQOL odnotowano w zakresie funkcjonowania fizycznego, a najniższy w zakresie funkcjonowania emocjonalnego.

III. Czynniki wpływające na jakość życia dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi oraz przewlekłymi wieku rozwojowego

Literatura dysponuje ograniczonymi dowodami dotyczącymi czynników mających wpływ na QOL dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi oraz przewlekłymi wieku rozwojowego. Badacze starają się określić, jakie czynniki mogą wpływać na QOL oraz w jakim stopniu choroba i związane z nią objawy wpływają na QOL dzieci i ich rodzin. Wymieniane w literaturze determinanty QOL można podzielić na czynniki związane z chorobą i jej leczeniem, czynniki socjodemograficzne, kliniczne i psychospołeczne [7].

W literaturze toczy się dyskusja na temat wpływu czynników klinicznych (ciężkość kliniczna, stopień niepełnosprawności lub upośledzenia, powikłania) na QOL pacjentów pediatrycznych z chorobami wrodzonymi i rzadkimi. Zgodnie z oczekiwaniami, w opublikowanych badaniach stwierdzono, że czynniki związane z chorobą mają negatywny wpływ na QOL wśród osób z chorobami genetycznymi i wadami wrodzonymi [7]. Zazwyczaj czynniki te są silnie skorelowane jedynie z fizycznymi wymiarami QOL. Zmienne kliniczne wydają się mieć znacznie mniejszy wpływ na psychospołeczny aspekt QOL, nawet wśród osób z niską QOL w zakresie psychospołecznym. W wielu badaniach stwierdzono, że zmienne kliniczne wyjaśniają stosunkowo niewielką lub nieistotną część wariancji psychospołecznej QOL. Jednakże w badaniu Sawin i wsp. [33] potwierdzono związek między nasileniem choroby a QOL dzieci z wrodzonym rozszczepem kręgosłupa. Wśród objawów mających wpływ na znaczne obniżenie QOL Clayton i wsp. [34] wymienia nietrzymanie moczu, które było również czynnikiem ograniczającym niezależność społeczną. W przypadku dzieci z padaczką większość czynników mających wpływ na QOL jest bezpośrednio związana z częstymi napadami i działaniami niepożądanymi przyjmowanych leków [35–38]. Somppi i wsp. [39] odnotowali upośledzoną QOL z powodu infekcji układu oddechowego, duszności, nocnego kaszlu i dysfagii u jednej trzeciej badanych przez

siebie pacjentów z EA. W kilku badaniach nad chorobami rzadkimi stwierdzono, że nasilenie choroby nie było istotnie związane z żadną z domen QOL [7]. Dane te podkreślają znaczenie badania czynników nieklinicznych mających wpływ na QOL. Główne problemy, z jakimi borykają się operowane dzieci z EA, dotyczą układu oddechowego i żołądkowo-przelykowego, a mianowicie nawracający kaszel i przeziębienie, zapalenie płuc, reaktywne drogi oddechowe, dysfagia i GERD [40]. Pomimo tego, ogólna QOL tej grupy pacjentów wydaje się być dobra, choć aby to potwierdzić, potrzebne jest większe badanie z dłuższą obserwacją. Corchon i wsp. [41] wśród czynników mających wpływ na obniżenie QOL dzieci z RTT wymienia padaczkę. Wielu autorów [42, 43] uważa, że RTT jest postępującą chorobą neurodegeneracyjną, prowadzącą do całkowitej niepełnosprawności u dotkniętego nią dziecka. Dzieci, które spędzały w programach rehabilitacyjnych ponad 10 godzin tygodniowo, prezentowały istotnie wyższą QOL w wymiarze funkcjonowania fizycznego niż dzieci korzystające z leczenia rehabilitacyjnego od 5 do 10 godzin tygodniowo [44].

Istotny wpływ na QOL chorych dzieci mają również czynniki psychospołeczne: dobrostan psychologiczny, radzenie sobie, postrzeganie choroby, funkcjonowanie rodziny i poczucie własnej wartości. Opublikowane badania potwierdzają, że dobrostan psychiczny ma silny negatywny związek z QOL [45–50]. Pacjenci z objawami depresji, lęku i cierpienia psychicznego miały ogólnie niższy poziom QOL zarówno w domenach fizycznych, jak i psychospołecznych. Samoocena i postrzeganie choroby były również silnymi predyktorami QOL [51–53]. Badanie Gollust i wsp. [52] wykazało, że poczucie własnej wartości było najsilniejszym predyktorem QOL, niezależnie od statusu choroby. Potwierdza to tezę, że to uczucia i przekonania jednostki determinują jej QOL - bardziej niż posiadanie choroby genetycznej.

W ramach teorii stresu i radzenia sobie z nim, radzenie sobie ze stresem stanowi rodzaj pośrednika między czynnikiem stresogennym (posiadanie choroby genetycznej) a QOL. Strategie radzenia sobie z problemami okazały się istotnymi predyktorami QOL [47, 51, 54–56]. Chociaż dana strategia radzenia sobie nie jest

z natury dobra lub zła (tj. adaptacyjna lub maladaptacyjna), niektóre strategie wydają się być bardziej skuteczne niż inne w przystosowaniu się do życia z chorobą genetyczną. W niektórych badaniach stosowanie technik unikania, rozpraszania i wyłączania się było związane z niższą QOL [56, 57]. Osoby o bardziej fatalistycznym lub bezradnym nastawieniu również miały niższą QOL [47]. Z drugiej strony, akceptacja, optymizm i poczucie nadziei wiązały się z wyższą QOL [56, 57]. Bouman i wsp. stwierdzili, że operowane dzieci z EA były narażone na zwiększone ryzyko wystąpienia problemów z nauką, emocjonalnych i behawioralnych w porównaniu z dziećmi zdrowymi [58].

Niektórzy badacze zauważyli, że niska QOL jest klinicznie związana z wiekiem dziecka, wykształceniem i wiekiem rodziców lub funkcjonowaniem rodziny [33, 59]. Tymczasem w innych badaniach [60, 61] zauważono, że QOL w MMC nie ma związku z wiekiem, zdolnością funkcjonalną, płcią czy poziomem zmian. Podobnie w przypadku dzieci z atrezią przełyku, czynniki takie jak płeć, wiek ciążowy, towarzyszące anomalie, typ EA, operacja przełyku oraz status socjoekonomiczny rodziców nie wydają się mieć istotnego wpływu na QOL [40]. Potwierdzono natomiast związek QOL z funkcjonowaniem rodziny dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi i przewlekłymi [62–64].

IV. Funkcjonowanie rodziny w kontekście jakości życia dziecka

Czynniki rodzinne są istotnie związane z fizycznym i psychospołecznym funkcjonowaniem dzieci i młodzieży z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi oraz przewlekłymi wieku rozwojowego. Funkcjonowanie rodziny odnosi się do społecznych i strukturalnych właściwości globalnego środowiska rodzinnego. Obejmuje wiele aspektów środowiska rodzinnego, w tym relacje między członkami rodziny, przywiązanie rodzica do dziecka oraz poziom konfliktu, spójności, adaptacji, jakości komunikacji i organizacji [65, 66]. Wykazano, że choroba dziecka wpływa na relacje rodzinne, w tym relacje rodzic-dziecko, małżeństwo/partner, rodzeństwo i dalsza rodzina, a także na styl/praktyki rodzicielskie [67, 67, 68]. Wiele rodzin zgłasza

nasilenie konfliktów rodzinnych, spadek komunikacji, poczucie izolacji i trudności w nawiązywaniu więzi między rodzicami a dzieckiem po rozpoznaniu choroby, ale część z nich odczuwa większą spójność i wsparcie rodziny [69–71]. Obciążenia finansowe związane z chorobą oraz zakłócenia w pracy i rutynie rodzinnej związane z długimi pobytami w szpitalu i częstymi wizytami lekarskimi również mają istotny wpływ na adaptację rodziny po rozpoznaniu choroby dziecka [67, 72].

Ciężar choroby dziecka jest często tak silnym stresorem dla rodziców, że nie są oni w stanie samodzielnie sobie z nim poradzić. Zaburza to relacje między rodzicami, prowadzi do konfliktów i pretensji, w tym dotyczących poglądów na leczenie dziecka, a także stosowanych ograniczeń i metod wychowawczych. Próbując poradzić sobie z nadmiarem emocji związanych z diagnozą dziecka, rodzice niekiedy rzucają się w wir pracy lub sięgają po alkohol. Do tych wszystkich negatywnych doświadczeń dochodzi brak akceptacji i wsparcia społecznego oraz ciągłe zmęczenie i stres wynikający z permanentnej czujności i zwiększonej liczby obowiązków [73]. Codzienna opieka i rehabilitacja dziecka niepełnosprawnego, jak i sama niepełnosprawność są stresorami sprzyjającymi rozwojowi różnych zaburzeń i wypalenia zawodowego. Zjawisko to w większym stopniu dotyczy matek niż ojców, gdyż matki wykonują szereg czynności opiekuńczych, domowych, pielęgnacyjnych i wychowawczych. Wychowywanie dziecka z niepełnosprawnością jako samotny rodzic jest niezwykle trudne. Samotni rodzice dzieci niepełnosprawnych są nadmiernie obciążeni obowiązkami i często nie mają wsparcia ze strony bliskich im osób. Matki takich dzieci są narażone na duże ryzyko wystąpienia obciążenia psychicznego i fizycznego, a niektóre nawet doświadczają depresji [74].

Rosnąca liczba badań nad wynikami leczenia wykazała, że poważna choroba dziecka może mieć długotrwałe fizyczne i psychiczne następstwa zarówno dla dziecka, jak i jego rodziny [75]. Wyniki te były wielokrotnie opisywane w badaniach ankietowych i wywiadach rodzinnych, najczęściej po przebytych chorobach i hospitalizacjach [76]. W przypadku dzieci cierpiących na długotrwałe, wyniszczające schorzenia, wyniki tych wywiadów rodzinnych są istotne dla podjęcia interwencji

mających na celu minimalizację wpływu choroby na funkcjonowanie rodziny i QOL dzieci i rodziców [77]. Mniej zrozumiałe są natomiast praktyczne implikacje tych wyników. W badaniu Feudtner i wsp. [78] stwierdzono, że matki, ojcowie i rodzeństwo dzieci z chorobami zagrażającymi życiu mieli wyższe wskaźniki diagnozowania i korzystania z opieki zdrowotnej w porównaniu z rodzinami z grupy kontrolnej, a wzorzec ten był jeszcze bardziej wyraźny wśród rodzin dzieci, u których choroba była przewlekła i wiązała się z długotrwałym osłabieniem. Wyniki tej analizy sugerują związek pediatrycznych chorób zagrażających życiu ze zdrowiem psychicznym i fizycznym członków rodziny poza normatywnym doświadczeniem rodziny w Stanach Zjednoczonych, która ma wiele podstawowych stresorów.

Dla pracowników pediatrycznej opieki zdrowotnej zajmujących się dziećmi z chorobami przewlekłymi oraz dla dorosłych opiekujących się członkami ich rodzin, wyniki dostępnych badań sugerują wyjście poza odizolowane rozważania na temat zdrowia dziecka z chorobą przewlekłą i rozważenie współzależności między zdrowiem psychicznym i fizycznym każdego członka rodziny. Dzieci z chorobami przewlekłymi są zależne od swoich rodziców, którzy zaspokajają zarówno ich fizyczne, jak i emocjonalne potrzeby zdrowotne. Jednakże rodzice sprawujący tę opiekę mogą doświadczać silnego stresu związanego z obawą, że ich dziecko może umrzeć, i obserwować, jak zмага się z chorobą, a jednocześnie radzić sobie z towarzyszącym im stresem logistycznym i finansowym. Przewlekły stres prowadzi do pogorszenia zdrowia psychicznego i fizycznego rodziców poprzez mechanizmy biologiczne i zmniejszoną koncentrację na zarządzaniu własnym zdrowiem i przewlekłymi warunkami zdrowotnymi [79, 80]. Skutki dla zdrowia psychicznego i fizycznego rodziców mogą z kolei wpływać na ich zdolność do optymalnego zarządzania zdrowiem fizycznym i psychicznym dziecka, prowadząc do nieosiągania optymalnych wyników zdrowotnych dziecka [81].

Mimo że wcześniejsze prace [79–81] potwierdzają związek choroby nowotworowej dziecka ze zdrowiem jego rodziców, w badaniu Feudtner i wsp. [78] stres pourazowy był odczuwany niemal w równym stopniu przez rodziców

i rodzeństwo pacjentów pediatrycznych z chorobą nowotworową. Dorastanie z bratem lub siostrą z przewlekłym zaburzeniem jest wieloaspektowym doświadczeniem obejmującym zarówno pozytywne jak i negatywne aspekty [82]. Wśród tych trudnych doświadczeń, rodzeństwo boryka się z wieloma obciążeniami, takimi jak dodatkowe obowiązki związane z opieką, zmartwienia, zaburzona komunikacja w rodzinie oraz zmniejszona zdolność radzenia sobie, odporność i wsparcie społeczne [62, 64, 83]. W konsekwencji rodzeństwo jest narażone na zwiększone ryzyko wystąpienia trudności psychologicznych i obniżenia QOL [83]. Dlatego też klinicyści powinni rozważyć, w jaki sposób możliwy szeroki wachlarz skutków dla rodzin dzieci z chorobami zagrażającymi życiu jest badany, omawiany i zarządzany w środowiskach długoterminowej opieki zdrowotnej. Literatura podkreśla znaczenie rutynowego wykonywania badań przesiewowych w kierunku lęku, depresji oraz oznak i objawów stresu pourazowego u rodziców i rodzeństwa chorego dziecka [84].

W ostatnich latach znacznie wzrosła świadomość potrzeby aktywnego wspierania zdrowia psychicznego rodziców i funkcjonowania rodziny w celu zmniejszenia cierpienia, promowania adaptacji psychospołecznej oraz poprawy wyników neurorozwojowych i psychospołecznych u dzieci [24, 63, 74, 85, 86]. Opublikowane badania nie dostarczają jednak dowodów niezbędnych do określenia rodzaju, czasu i sposobu prowadzenia interwencji, które najprawdopodobniej poprawią zdrowie psychiczne rodziców i funkcjonowanie rodziny. Ponadto wcześniejsze badania rzadko koncentrowały się na określeniu, które trudności są najbardziej niepokojące dla zainteresowanych rodziców lub wywierają najsilniejszy wpływ na wyniki dziecka i rodziny, a zatem mają najwyższy priorytet w zakresie interwencji [87]. Pozostają znaczne luki w wiedzy, a rodzice i rodziny nadal zgłaszają poważne niezaspokojone potrzeby psychospołeczne [88].

V. Ocena jakości życia dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową

W pierwszej pracy *“The Quality of Life of Children with Myelomeningocele: A Cross-Sectional Preliminary Study”* [24] dokonałam oceny związku wad i objawów związanych z przepukliną oponowo-rdzeniową (MMC) z QOL chorujących na nią dzieci.

Cele badawcze

Celem niniejszej pracy była ocena poziomu QOL dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową oraz określenie związku wad i objawów wynikających z MMC z QOL dzieci z MMC objętych opieką specjalistyczną za pośrednictwem Stowarzyszenia Chorych z Przepukliną Oponowo-Rdzeniową Rzeczypospolitej Polskiej.

Metody badawcze

Niniejsze badanie przekrojowe zostało przeprowadzone w pierwszym kwartale 2019 roku i objęło rodziców dzieci z MMC. Badana próba zawierała dane proksemiczne rodziców dotyczące 52 dzieci w wieku od 2 do 18 lat.

Kwestionariusze badawcze wypełniane były przez rodziców (jeden opiekun dla jednego dziecka, w zależności od woli opiekunów - ojciec lub matka) podczas pobytu rodzin w szpitalu i wizyty kontrolnej w regionalnych ośrodkach rehabilitacyjnych. Wszyscy respondenci otrzymali papierowy egzemplarz kwestionariusza do wypełnienia wraz z instrukcją. Przed rozpoczęciem badania wszyscy rodzice zostali poinformowani, że udział w nim będzie dobrowolny i anonimowy.

Kryteria włączenia do badania stanowiły: rozpoznanie MCC, deklaracja, że respondent jest opiekunem pacjenta i mieszka z nim, brak rozpoznanej choroby psychicznej u respondenta, pisemna świadoma zgoda na udział w badaniu oraz chirurgicznie skorygowana wada u pacjenta. Z badania wyłączono pacjentów, którzy nie wyrazili lub wycofali zgodę na udział w badaniu lub oddali niekompletną ankietę.

W badaniu zastosowano ankietę własną, kwestionariusz specyficzny dla badania (SSQ) oraz standaryzowany kwestionariusz *Pediatric Quality of Life Inventory*

(PedsQL™) 4.0 Generic Core Scales [89–92]. Uczestnicy wypełniali SSQ, zawierający pytania dotyczące danych socjodemograficznych i klinicznych. Dane kliniczne, takie jak rodzaj MMC, wiek ciąży, zastosowane leczenie, towarzyszące anomalie i liczba hospitalizacji od rozpoznania MMC uzyskano z dokumentacji medycznej. SSQ zawierał również dane socjodemograficzne uczestników (np. wiek, płeć, miejsce zamieszkania, dochód) oraz dane związane z chorobą (np. ocena psychologiczna).

Do pomiaru zdrowia w czterech domenach: fizycznej, emocjonalnej, społecznej i funkcjonowania w szkole zastosowano standaryzowany kwestionariusz PedsQL. Zawiera 23 pozycje do pomiaru QOL w ciągu ostatniego miesiąca u dzieci w wieku przedszkolnym (5-7 lat), dzieci uczęszczających do szkoły podstawowej (8-12 lat) i młodzieży (13-18 lat). Wyniki zapisywane są na pięciopunktowej skali Likerta, gdzie 0 oznacza "nigdy nie mam problemu", a 4 oznacza "prawie zawsze mam problem". Odpowiedzi są odwrotnie oceniane i przekształcane liniowo do skali 0-100 (0 = 100, 1 = 75, 2 = 50, 3 = 25, 4 = 0), gdzie 100 oznacza najlepszą QOL. Wynik całkowity jest sumą średnich wyników z każdej podskali. Niższe wyniki wskazują na niższy poziom QOL.

Wyniki i wnioski

W badaniu wzięło udział 21,2% badanych chłopców ($n = 11$) i 78,8% dziewczynek ($n = 41$), a średnia wieku wynosiła $7,5 \pm 10,0$ lat. U większości dzieci (62%) MMC było zlokalizowane w okolicy łódźwiowo-krzyżowej, u 33% w okolicy piersiowo-łódźwiowej, a u 5% w łódźwiowo-krzyżowej. Wodogłowie stwierdzono u 43% chorych, a u 23% chorych występował zespół Arnolda-Chiariego. Na podstawie kwestionariusza psychologicznego u 31% dzieci stwierdzono rozwój intelektualny poniżej przeciętnego, u 7% lekką, u 6% umiarkowaną, a u 5% ciężką niepełnosprawność intelektualną. Ponad połowa pacjentów korzystała z wózka inwalidzkiego, a 42,3% zgłaszało dolegliwości bólowe. Życie w rodzinie niepełnej nie miało istotnego statystycznie wpływu na funkcjonowanie w żadnym z analizowanych obszarów, w tym na funkcjonowanie emocjonalne dziecka ($p > 0,05$). Średnia liczba

hospitalizacji była istotnie niższa wśród dzieci, których rodzice byli aktywni zawodowo w porównaniu do dzieci, których rodzice nie pracowali zawodowo ($p = 0,044$). Matki częściej niż ojcowie rezygnowały z pracy zawodowej (28 vs. 4, $p = 0,003$).

W badaniu dokonano oceny wpływu choroby dziecka na jego funkcjonowanie fizyczne (PF), funkcjonowanie emocjonalne (EF), funkcjonowanie społeczne (SF) oraz funkcjonowanie w szkole/przedszkolu/żłobku (rola) (RF). Ogólny wynik PedsQL Generic Core wyniósł $56,4 \pm 14,7$, co wskazuje na umiarkowany poziom QOL badanych. Funkcjonowanie fizyczne było istotnie gorsze niż EF, SF i RF. Najgorzej oceniono poruszanie się i aktywność (chodzenie, bieganie, uczestniczenie w sporcie lub ćwiczeniach), wykonywanie czynności samoobsługowych oraz objawy, takie jak zmęczenie i ból. Najlepiej ocenionym aspektem QOL badanych było funkcjonowanie emocjonalne ($63,9 \pm 14,5$), obejmujące takie czynniki, jak odczuwanie strachu, smutku lub złości oraz kłopoty ze snem. W analizie porównawczej różnice między EF i SF oraz między EF i RF jako jedyne okazały się nieistotne ($p > 0,05$).

W dalszych analizach stwierdzono silną, istotną statystycznie ujemną korelację między wiekiem dzieci a funkcjonowaniem emocjonalnym. Funkcjonowanie w tym obszarze pogarszało się wraz z wiekiem średnio o 1,5 punktu na rok życia. Miejsce zamieszkania nie miało istotnego statystycznie wpływu na funkcjonowanie dzieci w żadnym z analizowanych obszarów ($p > 0,05$; PF, $p = 0,313$; EF, $p = 0,756$; SF, $p = 0,937$; RF, $p = 0,352$). Co ciekawe, choć wiek ciążowy nie miał istotnego statystycznie wpływu na funkcjonowanie dzieci w żadnym z analizowanych obszarów ($p > 0,05$), to najniższy poziom QOL stwierdzono w zakresie PF ($39,2 \pm 17,9$).

Analizując wyniki PedsQL w kontekście towarzyszących chorób współistniejących, stwierdzono niskie wyniki PF ($40,8 \pm 20,3$) w porównaniu z innymi obszarami, takimi jak EF ($64,4 \pm 14,7$) i SF ($59,0 \pm 20,4$). Dzieci bez wodogłowa funkcjonowały istotnie lepiej niż dzieci z tą wadą w sferze fizycznej, społecznej i szkolnej/przedszkolnej ($p < 0,05$). Ogólne funkcjonowanie było również lepsze wśród dzieci bez wodogłowa ($p < 0,01$). Obecność pęcherza neurogennego nie miała

istotnego statystycznie wpływu na funkcjonowanie w żadnym z analizowanych obszarów ($p > 0,05$). Mimo braku istotności statystycznej dane wskazują, że funkcjonowanie dzieci było najslabsze w obszarze fizycznym ($31,6 \pm 18,6$). Obecność neurogennego kanału odbytniczo - odbytowego miała istotny wpływ ($p = 0,040$) na funkcjonowanie fizyczne dzieci.

W zależności od poziomu uszkodzeń rdzenia kręgowego, zmiany neurosegmentalne mogą skutkować niedowładem kończyn dolnych, a także deformacją biodra, kolana i stopy. Obecność ubytków czucia powierzchownego i głębokiego nie miała istotnego statystycznie wpływu na funkcjonowanie w żadnej z analizowanych dziedzin ($p > 0,05$). Dzieci z porażeniem i niedowładem kończyn dolnych miały istotnie ($p = 0,002$) gorsze funkcjonowanie fizyczne. Ponadto ich ogólny wynik funkcjonowania był niższy ($32,2 \pm 15,8$). Co ważne, deformacje stóp istotnie ($p = 0,033$) pogorszyły funkcjonowanie fizyczne dzieci.

Przedstawiona analiza danych pozwoliła na wyciągnięcie ważnych dla codziennej praktyki wniosków z badania. Dzieci z przepukliną oponowo-rdzeniową prezentują umiarkowany poziom QOL, najniższy w zakresie funkcjonowania fizycznego a najwyższy w sferze emocjonalnej. Predyktorami mającymi negatywny wpływ na QOL dzieci z MMC były starszy wiek dziecka, obecność wodogłowia, deformacje stóp, porażenie i niedowład kończyn dolnych oraz obecność jelita neurogennego. Zrozumienie QOL dzieci z MMC i określenie jej determinantów może pomóc w planowaniu interwencji minimalizujących niekorzystne skutki choroby.

VI. Ocena jakości życia i funkcjonowania rodziny dziecka z zespołem

Retta

W kolejnym badaniu pt. „*Clinical presentation of Rett syndrome in relation to quality of life and family functioning*” [44] opublikowanym w *Journal of International Medical Research* dokonałam oceny wpływu stanu zdrowia dziecka na QOL i funkcjonowanie rodziny dziecka z zespołem Retta (RTT).

Cele badawcze

Celem tego przekrojowego badania korelacyjnego było zrozumienie prezentacji klinicznej zespołu RTT w odniesieniu do QOL i funkcjonowania rodziny. Celem niniejszej pracy było również określenie wpływu RTT na QOL dzieci dotkniętych chorobą oraz wpływu stanu zdrowia dziecka na funkcjonowanie rodziny.

Metody badawcze

Badanie zostało przeprowadzone w okresie od stycznia 2018 do lutego 2019 roku wśród rodziców dzieci będących pacjentami Ogólnopolskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Retta. Rodzice dzieci z RTT zostali włączeni do badania, jeśli spełniali następujące kryteria włączenia: bycie biologicznym rodzicem dziecka oraz diagnoza RTT u dziecka postawiona przez pediatrę i / lub neurologa zgodnie z kryteriami klinicznymi i potwierdzony w badaniach molekularnych.

Narzędzia do zbierania danych i pomiaru zastosowane w tym badaniu obejmowały następujące instrumenty badawcze: autorski kwestionariusz ADQ, jak również dwa standaryzowane kwestionariusze: *PedsQL™ Family Impact Module* (*PedsQL™-FIM*) i *Pediatric Quality of Life Inventory 4.0 generic core scale* (*PedsQL™ 4.0*) do zebrania danych klinicznych i socjodemograficznych.

Kwestionariusz ADQ zawierał pytania dotyczące wieku, miejsca zamieszkania, problemów medycznych dziecka, średniego wieku w momencie diagnozy, wieku w momencie regresji nabytych umiejętności oraz działań rehabilitacyjnych.

PedsQL™ 4.015-18 jest 23-itemowym instrumentem oceniającym percepcję pediatrycznej QOL związanej ze zdrowiem. Kwestionariusz obejmuje cztery skale: funkcjonowanie fizyczne, funkcjonowanie emocjonalne, funkcjonowanie społeczne i funkcjonowanie w szkole. Średnie wyniki obliczane są na 5-punktowej skali odpowiedzi Likerta. Pozycje są odwrotnie oceniane i liniowo przekształcane do skali od 0 do 100, przy czym wyższe wyniki wskazują na wyższy poziom QOL.

PedsQL™-FIM19 służy do oceny funkcjonowania rodziny i został zaprojektowany do pomiaru wpływu przewlekłych pediatrycznych stanów zdrowia na rodziców i rodzinę. Narzędzie składa się z 36 pozycji mierzących samoopisowe funkcjonowanie rodziców w sześciu podskalach: funkcjonowanie fizyczne (6 pozycji), funkcjonowanie emocjonalne (5 pozycji), funkcjonowanie społeczne (4 pozycje), funkcjonowanie poznawcze (5 pozycji), komunikacja (3 pozycje) i zamartwianie się (5 pozycji); dwie dodatkowe podskale mierzą funkcjonowanie rodziny opisywane przez rodziców: codzienne czynności (3 pozycje) i relacje rodzinne (5 pozycji). Każda pozycja jest oceniana za pomocą 5-punktowej skali Likerta od 0 (nigdy nie stanowi problemu) do 4 (zawsze stanowi problem), która jest następnie przekształcana na skalę od 0 do 100 ($0 = 100$, $1 = 75$, $2 = 50$, $3 = 25$, $4 = 0$), przy czym wyższe wyniki wskazują na lepsze funkcjonowanie.

Z zakwalifikowanymi do badania rodzicami skontaktowano się i wysłano pocztą tradycyjną ołówkowo-papierowe kwestionariusze wraz z ostemplowaną, samoadresowaną kopertą, w której mieli odesłać wypełnioną ankietę do zespołu badawczego. Zaproszenie do udziału w badaniu zawierało list oraz pakiet informacyjny objaśniający badanie i kwestionariusze do wypełnienia. Anonimowość uczestników zapewniono poprzez oznaczenie każdego pakietu kwestionariuszy innym losowym numerem uczestnika.

Wyniki i wnioski

Do badania włączono rodziców 23 dzieci z RTT. Wiek dzieci wahał się od 2 do 12 lat, a średnia wieku wynosiła $7,22 \pm 3,57$ lat. Wśród badanych 83% wskazało na brak

nieprawidłowości w trakcie rozwoju prenatalnego dziecka. Średni wiek w momencie rozpoznania u dzieci RTT wynosił $3,5 \pm 3,1$ roku, a średni wiek, w którym po raz pierwszy zauważono objawy $1,2 \pm 1,1$ roku. U 17 dzieci (75%) w wieku od 1 do 2 lat nastąpił znaczny regres nabytych umiejętności, z pogorszeniem rozwoju, ciężkim otępieniem z utratą mowy, cechami autystycznymi i stereotypiami. Tylko 14 dzieci (60%) było w stanie poruszać się bez pomocy, przy czym 9 (40%) wymagało pomocy w poruszaniu się. Niedożywienie stwierdzono u 18 dzieci (78%), u 10 dzieci (43%) zdiagnozowano padaczkę, a u 3 dzieci (13%) skoliozę. Problemy z oddychaniem występowały u 20 dzieci (87%), z czego najczęstsze były bezdech (n = 10, 43%), szybki oddech (n = 7, 30%) i hiperwentylacja (n = 5, 22%). Początek nieprawidłowości w oddychaniu występował zwykle we wczesnym dzieciństwie.

W skali PedsQL™ 4.0 całkowity wynik QOL uzyskany przez rodziców dzieci włączonych do badania wyniósł $45,43 \pm 13,87$, przy czym najwyższe wyniki uzyskano w wymiarze funkcjonowania emocjonalnego ($58,26 \pm 18,38$), a najniższe w wymiarze funkcjonowania fizycznego ($30,43 \pm 24,08$). Zaobserwowano istotną statystycznie korelację pomiędzy wynikiem PedsQL™ 4.0 a wiekiem dziecka w wymiarze funkcjonowania fizycznego ($p = 0,047$). Dzieci w wieku od 8 do 12 lat wykazały istotnie wyższe wyniki niż dzieci w pozostałych grupach wiekowych.

Poziom QOL różnił się w zależności od rodzaju występujących schorzeń współistniejących. Całkowity wynik QOL uzyskany przez rodziców, których dzieci doświadczyły problemów z oddychaniem, wyniósł $45,80 \pm 12,74$, przy czym najwyższe wyniki uzyskano w wymiarze funkcjonowania społecznego ($60,00 \pm 20,64$) i emocjonalnego ($59,00 \pm 18,17$), a najniższe w wymiarze funkcjonowania fizycznego ($29,84 \pm 24,32$). Całkowity wynik QOL uzyskany przez rodziców dzieci z padaczką wyniósł $43,48 \pm 12,45$, przy czym najwyższe wyniki uzyskano w wymiarze funkcjonowania społecznego ($60,00 \pm 20,95$) i emocjonalnego ($58,5 \pm 20,69$), a najniższe w wymiarze funkcjonowania fizycznego ($24,38 \pm 26,95$). Wśród dzieci ze skoliozą całkowity wynik QOL uzyskany przez rodziców wyniósł 49,64 (SD: 24,12), przy czym najwyższe wyniki uzyskali w wymiarze funkcjonowania fizycznego ($56,00 \pm 44,3$)

i emocjonalnego ($51,00 \pm 15,28$), a najniższe w wymiarze funkcjonowania społecznego ($43,33 \pm 31,75$). Całkowity wynik QOL uzyskany przez rodziców dzieci z niedożywieniem wyniósł $46,28 \pm 12,63$, przy czym najwyższe wyniki uzyskali w wymiarze funkcjonowania społecznego ($60,83 \pm 20,31$) i emocjonalnego ($58,61 \pm 18,77$), a najniższe w wymiarze funkcjonowania fizycznego ($30,73 \pm 24,19$).

Średni sumaryczny wynik funkcjonowania rodziny mierzony za pomocą PedsQL™-FIM wynosił $50,94 \pm 19,31$, przy czym najwyższe wyniki uzyskano w wymiarze relacji rodzinnych ($69,78 \pm 23,10$) i funkcjonowania poznawczego ($66,30 \pm 24,64$), a najniższe w wymiarze czynności codziennych ($34,06 \pm 27,17$) i martwienia się ($37,39 \pm 22,91$). W analizie korelacji zaobserwowano, że niedożywienie u dziecka istotnie ($p = 0,041$) wpływa na funkcjonowanie rodziny w wymiarze relacji rodzinnych. Zaobserwowano również wpływ leczenia rehabilitacyjnego na QOL dzieci z RTT. Dzieci, które spędzały w programach rehabilitacyjnych ponad 10 godzin tygodniowo, miały istotnie wyższe ($p = 0,044$) QOL w wymiarze funkcjonowania fizycznego niż dzieci otrzymujące od 5 do 10 godzin leczenia rehabilitacyjnego tygodniowo. Dzieci otrzymujące 5 godzin leczenia rehabilitacyjnego tygodniowo wykazały istotnie wyższą QOL ($p = 0,032$) w wymiarze funkcjonowania szkolnego niż dzieci uczestniczące w zajęciach rehabilitacyjnych przez ponad 10 godzin tygodniowo. Dzieci mieszkające w miastach miały istotnie lepszy ($p = 0,021$) dostęp do profesjonalnej opieki medycznej niż dzieci mieszkające w miastach i na wsi. Dostępność do profesjonalnej opieki medycznej istotnie ($p < 0,05$) zależała od miejsca zamieszkania rodziców.

Opublikowane badanie pozwoliło na sformułowanie wniosków dotyczących QOL i funkcjonowania rodziny dziecka z zespołem Retta. QOL dzieci z RTT, w odczuciu ich rodziców, jest obniżona. RTT wykazuje istotną negatywną korelację z funkcjonowaniem rodziny. Regularny pomiar QOL pozwala na wskazanie obszarów, w których dziecko i jego rodzina najbardziej potrzebują pomocy lekarzy w podejmowaniu właściwych decyzji dotyczących opieki nad pacjentem.

VII. Ocena jakości życia dzieci z padaczką i wpływu choroby na funkcjonowanie rodziny

Kolejna praca pt. „*The Quality of Life of Children with Epilepsy and the Impact of the Disease on the Family Functioning*” [85] wchodząca w skład cyklu habilitacyjnego pozwoliła na określenie poziomu QOL dzieci z rozpoznaną padaczką oraz wpływu choroby dziecka na funkcjonowanie rodziny.

Cele badawcze

Głównym celem badania była ocena QOL u dzieci z rozpoznaną padaczką oraz wpływu choroby dziecka na funkcjonowanie rodziny.

Metody badawcze

Badanie zostało przeprowadzone w 2019 roku na oddziale pediatrycznym z pododdziałem neurologii. Do badania włączono łącznie 103 rodziców i opiekunów prawnych dzieci z rozpoznaną padaczką.

Kryteria włączenia do badania były następujące: padaczka rozpoznana u dziecka zgodnie z kryteriami ICD-10, deklaracja, że respondent jest głównym opiekunem dziecka i zamieszkuje na stałe z danym dzieckiem, brak rozpoznanej choroby psychicznej u respondenta. Zwrócenie niekompletnego kwestionariusza oraz brak pisemnej świadomej zgody na udział w badaniu stanowiły kryteria wykluczenia z badania. Respondenci otrzymali kwestionariusze w formie papierowej do samodzielnego wypełnienia oraz zostali zaopatrzeni w kompletną informację stwierdzającą, że udział w badaniu jest dobrowolny i anonimowy.

Badanie przeprowadzono metodą sondażu diagnostycznego z wykorzystaniem standaryzowanych kwestionariuszy: ogólnego kwestionariusza oceniającego QOL u dzieci (PedsQL 4.0), z odpowiednimi formularzami dla poszczególnych grup wiekowych (2-4, 5-7, 8-12, 13-18, 19-25, 25 i więcej lat) [2-4], kwestionariusza oceniającego wpływ przewlekłego stanu zdrowia dziecka na

funkcjonowanie jego rodziny (PedsQL 2.0 Family Impact Module) [92–94] oraz własnego kwestionariusza zawierającego pytania dotyczące danych socjodemograficznych. W badaniu zastosowano losowy dobór próby.

PedsQL 2.0 Family Impact Module został opracowany w celu oceny funkcjonowania respondentów w ośmiu obszarach: funkcjonowanie fizyczne, funkcjonowanie emocjonalne, funkcjonowanie społeczne, funkcjonowanie poznawcze, komunikacja, martwienie się, codzienne czynności i relacje rodzinne. Kwestionariusz pozwala również uzyskać trzy wyniki podsumowujące: wynik podsumowujący HRQOL rodzica, wynik podsumowujący funkcjonowanie rodziny oraz wynik całkowity wpływu [92].

Kwestionariusz własny składał się z 7 pytań, w tym pytań dotyczących danych socjometrycznych, takich jak: wiek dziecka, wiek, płeć, wykształcenie, miejsce zamieszkania i stan cywilny rodzica/opiekuna prawnego oraz pytania dotyczącego danych klinicznych dotyczących chorób współistniejących.

Wyniki i wnioski

Większość badanych stanowiły kobiety (93,20%) w średnim wieku $35,79 \pm 5,89$. Większość z nich miała choroby współistniejące (76%) i mieszkała w mieście (65,05%). Najczęstszym rodzajem napadów padaczkowych były napady częściowe (63%). Jednocześnie uogólnione napady toniczne i kloniczne stanowiły tylko 28% wszystkich tych epizodów. U zaledwie 4% pacjentów odnotowano napady utraty przytomności. Średni wiek rozpoznania choroby wynosił 3,5 roku. Wśród pacjentów napady podzielono na trzy przedziały częstości, tj. notowano je codziennie, raz do pięciu razy w miesiącu lub co najmniej raz w roku odpowiednio u 3,8%, 19% i 78,8% pacjentów. Tylko 21,2% badanych dzieci nie miało napadów przez pełny rok. Większość dzieci (87%) nie dawała zaburzeń w rozwoju psychomotorycznym ocenianych na podstawie bilansów zdrowia dziecka przez pediatrę i neurologa.

Analiza danych uzyskanych z kwestionariusza PedsQL wykazała, że średni raportowany przez rodziców całkowity wynik QOL dzieci wyniósł 46 (w skali 0-110),

co świadczy o znacznym obniżeniu ogólnej QOL, przy czym najwyższe średnie wyniki odnotowano w domenie funkcjonowania społecznego ($49,4 \pm 27,3$), domenie funkcjonowania fizycznego ($49,4 \pm 28,4$), a najniższe w domenie funkcjonowania w pracy/szkole ($42,3 \pm 27,8$).

Analiza post-hoc wykazała, że średni wynik funkcjonowania szkolnego/przedszkolnego odnotowany dla dzieci w wieku 2-4 lat był istotnie ($p = 0,012$) wyższy w porównaniu z wynikiem odnotowanym dla dzieci w wieku 5-7 lat oraz dzieci w wieku 8-12 lat. Analiza wykazała również, że średni wynik funkcjonowania psychospołecznego był istotnie ($p = 0,047$) wyższy dla dzieci w wieku 2-4 lat niż dla dzieci w wieku 8-12 lat. Co ważne, stwierdzono, że istnieje istotny związek między wiekiem rodziców a funkcjonowaniem dziecka w pracy/szkole ($p = 0,038$, $r = -0,0204$). Im starszy respondent, tym niższa QOL jego dziecka w domenie funkcjonowania w pracy/szkole.

Analiza danych uzyskanych z kwestionariusza PedsQL Family Impact Module pozwoliła na ocenę funkcjonowania badanych w ośmiu domenach. Wykazał on, że rodzice włączeni do badania odnotowali najwyższe wyniki w domenie funkcjonowanie poznawcze ($52,8 \pm 27,9$) i domenie relacje rodzinne ($55,63 \pm 24,03$) oraz odnotowali najniższe wyniki w domenie martwienie się ($24,1 \pm 19,5$) i domenie czynności dnia codziennego ($32,4 \pm 26,5$).

Choroby współistniejące miały istotny wpływ ($p < 0,05$) na QOL u dzieci z padaczką we wszystkich domenach. Dodatkowo, porównując wartości średnie, można stwierdzić, że choroby współistniejące wpływają na wszystkie domeny, uzyskując wynik poniżej 60 punktów w skali 0-100. W największym stopniu dotyczy to funkcjonowania w pracy/szkole ($38,78 \pm 27,29$), funkcjonowania emocjonalnego ($41,03 \pm 20,99$) oraz zdrowia psychospołecznego ($41,47 \pm 19,5$).

Model regresji liniowej wykazał, że niezależnymi predyktorami QOL mierzonej całkowitym wynikiem QOL ($p < 0,05$) są funkcjonowanie społeczne, poznawcze, starszy wiek dziecka oraz posiadanie rodzeństwa.

Podsumowując padaczka u dzieci ma istotny wpływ na QOL dziecka i funkcjonowanie jego rodziny. Dzieci z padaczką wymagają holistycznej opieki. Dlatego badania nad determinantami wysokiej QOL wydają się być kluczowe dla planowania interwencji mających na celu maksymalizację QOL. Padaczka utrudnia życie społeczne, pogarsza relacje z rówieśnikami, wpływa na niższą samoocenę, pogarsza procesy poznawcze i opóźnia osiągnięcie samodzielności. Parametry te mają istotny wpływ na indywidualny rozwój dziecka, dlatego powinny być stale oceniane w trakcie terapii. Kluczową rolę powinno odgrywać wsparcie społeczne i zapewnienie dziecku możliwie normalnego funkcjonowania we wszystkich obszarach jego życia. Leczenie padaczki i kontrola napadów padaczkowych są na obecnym etapie rozwoju medycyny niewystarczające, aby zapewnić dziecku lepsze QOL. Dlatego opieka nad dziećmi chorymi na padaczkę powinna koncentrować się nie tylko na objawach choroby, ale także na tym, jak dziecko i jego rodzina postrzegają tę chorobę. Leczenie padaczki nie opiera się tylko na złagodzeniu dokuczliwych objawów choroby, ale na poprawie QOL dziecka i jego rodziny.

VIII. Ocena jakości życia i wpływu choroby na funkcjonowanie rodziny dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym

W badaniu pt. *„The Quality of Life of Polish Children with Cerebral Palsy and the Impact of the Disease on the Family Functioning”* [86] opublikowanym w *Journal of Pediatric Nursing* dokonałam oceny QOL dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym i jej wpływu na funkcjonowanie rodziny.

Cele badawcze

Celem pracy była ocena QOL dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym (CP) w opinii rodziców oraz wpływu choroby na funkcjonowanie rodziny.

Metody badawcze

Badanie zostało przeprowadzone w okresie od grudnia 2016 do lutego 2017 roku. W badaniu zastosowano celowy dobór próby. Próba badawcza składała się ze 100 uczestników, którzy byli rodzicami dzieci z CP (92 kobiety i 8 mężczyzn). Wszyscy uczestnicy byli rekrutowani spośród rodzin dzieci korzystających ze specjalistycznych usług w regionalnych ośrodkach rehabilitacyjnych i stowarzyszeniach zrzeszających rodziny dzieci z CP.

Kryteriami włączenia były bycie biologicznym rodzicem dziecka, zamieszkiwanie z dzieckiem, brak zdiagnozowanej choroby psychicznej, pisemna świadoma zgoda na udział w badaniu, umiejętność czytania i pisanie w języku polskim oraz rozpoznanie CP u dziecka zgodnie z ICD-10. Z badania zostali wyłączeni rodzice dzieci w wieku poniżej 2 lat oraz osoby, które oddały niekompletne kwestionariusze.

Narzędzia do zbierania danych i pomiaru zastosowane w tym badaniu obejmowały autorski kwestionariusz ADQ (*Authors-Designed Questionnaire*) do zebrania danych socjodemograficznych i edukacyjnych oraz cztery standaryzowane kwestionariusze do oceny QOL dzieci (PedsQL-GC, PedsQLCPM, PedsQL-FIM) i satysfakcji z życia (SWLS).

PedsQL Cerebral Palsy (PedsQL-CPM) to 35-itemowy moduł PedsQL™ 3.0 CP obejmujący siedem wymiarów: czynności codzienne (9 pozycji), czynności szkolne (4 pozycje), poruszanie się i utrzymywanie równowagi (5 pozycji), ból (4 pozycje), zmęczenie (4 pozycje), czynności związane z jedzeniem (5 pozycji) oraz mowa i komunikacja (4 pozycje). Kwestionariusz wypełniany przez rodziców ocenia postrzeganie przez rodziców QOL ich dziecka. W raporcie dla rodziców dzieci w wieku 2-4 lat nie ma skal aktywności szkolnej ani mowy i komunikacji. Odpowiedzi uczestników są oceniane na 5-punktowej skali Likerta od 0 (nigdy nie stanowi problemu) do 4 (zawsze stanowi problem). Pozycje są odwrotnie punktowane i przekształcane liniowo na skalę 0-100 (0 = 100, 1 = 75, 2 = 50, 3 = 25, 4 = 0). Nie ma

wyniku całkowitego. Wyższe wyniki w każdym wymiarze wskazują na lepszą QOL (mniejszą liczbę objawów lub problemów).

Skala Satysfakcji z Życia (SWLS) zawiera 5 stwierdzeń dotyczących zadowolenia z życia [48]. Uczestnicy odpowiadają oceniając swój poziom zgody z każdym stwierdzeniem na 7-punktowej skali Likerta, gdzie 1 oznacza "1= zdecydowanie nie zgadzam się" do "7 = zdecydowanie zgadzam się". Całkowity wynik surowy jest obliczany poprzez zsumowanie wyników 5 poszczególnych stwierdzeń (minimalny wynik całkowity to 5, a maksymalny 35). Całkowity wynik surowy jest następnie przekształcany na wynik stenowy, który klasyfikuje wyniki do 3 grup i określa poziom zadowolenia z życia: 1-4 to wynik niski, 5-6 to wynik przeciętny, a 7-10 to wynik wysoki.

Kwestionariusz zaprojektowany przez autorów (ADQ) zawierał 6 pytań: 2 otwarte, dotyczące wieku i płci każdego z dzieci i rodziców oraz 4 zamknięte, dotyczące płci każdego z opiekunów, wykształcenia (zawodowe, średnie, wyższe), miejsca zamieszkania (wieś lub miasto) oraz stanu cywilnego (samotny lub w związku).

Wyniki i wnioski

Średnia wieku 100 rodziców biorących udział w badaniu wynosiła $33,86 \pm 14,5$. U wszystkich dzieci uczestników badania (62% chłopców i 38% dziewczynek) rozpoznano CP między urodzeniem a 2 rokiem życia. Średni wiek tych dzieci w momencie przeprowadzania badania wynosił $9,72 \pm 6,85$ roku.

Badani rodzice ocenili ogólną QOL swoich dzieci na $35,53 \pm 17,14$, przy czym najwyższy wynik uzyskali w wymiarze emocjonalnym ($44,15 \pm 21,23$), a najniższy w wymiarze fizycznym ($24,25 \pm 19,82$). Zaobserwowano istotną statystycznie ($p = 0,05$) zależność pomiędzy wynikiem PedsQL-GC a wiekiem dzieci ocenianych zarówno w wymiarze emocjonalnym ($p = 0,001$), jak i społecznym ($p = 0,044$). Dzieci w wieku 13-18 lat uzyskały istotnie wyższe wyniki niż dzieci w pozostałych grupach wiekowych. Zaobserwowano istotną statystycznie ($p = 0,05$) zależność między

wiekem zarówno dzieci, jak i rodziców a QOL dzieci. Dzieci rodziców w wieku 40-50 lat charakteryzowały się wyższą QOL w wymiarze emocjonalnym ($p = 0,00$) niż dzieci rodziców w pozostałych grupach wiekowych.

Średni przekształcony wynik poziomu funkcjonowania rodziny oceniany skalą PedsQL-FIM wyniósł $46,04 \pm 16,10$), przy czym najwyższy był w wymiarze relacji rodzinnych ($55,55 \pm 23,10$) i wymiarze poznawczym ($55,45 \pm 21,77$), a najniższy w wymiarze czynności codziennych ($34,38 \pm 21,36$) i wymiarze zmartwień ($34,16 \pm 18,00$).

Analiza korelacji pomiędzy poziomem funkcjonowania rodziny (PedsQLFIM), postrzeganiem przez rodziców ogólnej QOL dziecka (PedsQL-GC) oraz satysfakcją rodziców z życia (SWLS) wykazała dodatnią korelację pomiędzy funkcjonowaniem rodziny we wszystkich wymiarach a zarówno postrzeganiem przez rodziców QOL dziecka, jak i satysfakcją rodziców z życia ($p = 0,05$). Wystąpiła istotna statystycznie ($p = 0,040$) różnica między wynikami PedsQL-FIM a miejscem zamieszkania w wymiarze fizycznym, przy czym rodzice mieszkający w miastach funkcjonowali lepiej niż rodzice mieszkający na wsi. W wymiarze poznawczym wykształcenie miało istotny wpływ na poziom funkcjonowania rodziny, przy czym rodzice z wyższym wykształceniem uzyskali statystycznie istotnie ($p = 0,032$) wyższe wyniki niż rodzice z wykształceniem zawodowym lub średnim. Ponadto wiek dzieci istotnie korelował z poziomem funkcjonowania rodziny w wymiarze fizycznym ($p = 0,026$). Wśród dzieci w wieku 8-12 lat wyniki w wymiarze PedsQL-FIM były wyższe niż w innych grupach wiekowych.

Średni wynik uzyskany w kwestionariuszu SWLS dla ogólnej oceny zadowolenia z życia wyniósł 6,02 w skali stenowej. Oznacza to, że 42% oceniło swój poziom zadowolenia z życia jako średni (5-6), 40% jako wysoki (7-10), a 18% jako niski (1-4). W analizie korelacji rodzice w wieku 40-50 lat oceniali swoje zadowolenie z życia na wyższym poziomie niż rodzice w pozostałych grupach wiekowych ($p = 0,028$). Ponadto analizy danych ujawniły związki pomiędzy wymiarami PedsQLGC a poziomem zadowolenia rodziców z życia ($p = 0,05$ dla wszystkich domen). Wyższe

postrzeganie przez rodziców QOL dziecka w wymiarze fizycznym i szkolnym było pozytywnie skorelowane z satysfakcją rodziców z życia, natomiast wyższe postrzeganie przez rodziców QOL dziecka w wymiarze społecznym i emocjonalnym było negatywnie skorelowane z satysfakcją rodziców z życia. Podobnie jak w przypadku PedsQL-GC, QOL dziecka w każdej domenie PedsQL-CPM była związana ($p = 0,05$) z poziomem satysfakcji z życia rodzica.

Stwierdzono istotne statystycznie różnice między punkcją PedsQLCPM a stanem cywilnym rodziców w wymiarze bólu ($p = 0,035$), wykształceniem rodziców w wymiarze zmęczenia ($p = 0,025$) oraz wiekiem dziecka w wymiarze aktywności szkolnej ($p = 0,00$), zmęczenia ($p = 0,046$) i mowy ($p = 0,00$). Dzieci rodziców samotnych uzyskały wyższe wyniki w wymiarze bólu niż dzieci rodziców w związkach, co wskazuje, że rodzice samotni w tej próbie badawczej postrzegali swoje dzieci jako mające mniej bólu i wyższą QOL niż inni rodzice. W wymiarze zmęczenia dzieci rodziców z wykształceniem zawodowym uzyskały wyższy wynik niż dzieci rodziców z wykształceniem średnim lub wyższym. W wymiarze aktywności szkolnej oraz mowy i komunikacji dzieci w wieku 8-12 lat osiągnęły istotnie wyższy wynik niż pozostali badani.

Podsumowując, QOL dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym jest obniżona w porównaniu do QOL dzieci zdrowych, a jej poziom ma istotny wpływ na funkcjonowanie rodziny. Dlatego poznanie czynników mających wpływ na QOL pozwoli świadczeniodawcom opieki zdrowotnej na właściwe zaplanowanie działań mających na celu zminimalizowanie negatywnego wpływu choroby na QOL dzieci oraz poprawę funkcjonowania ich rodzin.

IX. Rzetelność i wiarygodność polskiej wersji kwestionariusza jakości życia u dzieci i młodzieży z atrezią przełyku

W badaniu *“Reliability and Validity of the Polish Version of the Esophageal-Atresia-Quality-of-Life Questionnaires to Assess Condition-Specific Quality of Life in Children and Adolescents Born with Esophageal Atresia”* [95] opublikowanym w *International Journal of Environmental Research and Public Health* dokonałam oceny właściwości psychometrycznych kwestionariusza EA-QOL (*Esophageal Atresia Quality of Life*).

Cele badawcze

Badanie miało na celu ocenę rzetelności i trafności polskiej wersji kwestionariusza EA-QOL (opracowany w Szwecji i Niemczech) oraz przetłumaczenie i ocena właściwości psychometrycznych polskich wersji kwestionariuszy EA-QOL.

Metody badawcze

Badanie było prowadzone od kwietnia 2020 r. do marca 2021 r. zgodnie z wytycznymi FDA/ISPOR oraz standaryzowanym protokołem badania napisanym przez twórcę (twórców) instrumentu [96]. Procedura badania, zgodna z wytycznymi FDA/ISPOR [96], obejmowała tłumaczenie, debriefing poznawczy oraz testowanie terenowe przetłumaczonej polskiej wersji kwestionariuszy EA-QOL.

Grupa badana została wybrana na podstawie nieprobabilistycznego doboru próby i obejmowała rodziny dzieci po zabiegu operacyjnym EA zgodnie z kryteriami ICD-10, które w momencie badania były w wieku 2-17 lat. Dzieci były pacjentami Kliniki Chirurgii Dziecięcej Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego we Wrocławiu, jednego z wiodących ośrodków chirurgii rekonstrukcyjnej EA w Polsce. Wszyscy potencjalni uczestnicy badania otrzymali ustną i pisemną informację o badaniu oraz zostali poinformowani, że udział w badaniu jest dobrowolny i poufny.

Kwestionariusze EA-QOL obejmują zestaw kwestionariuszy specyficznych dla wieku w dwóch grupach: 2-7 lat i 8-17 lat. Ten dla dzieci w wieku 2-7 lat składa się z

17 pozycji i ocenia QOL dziecka w trzech domenach: odżywianie (7 pozycji), zdrowie fizyczne i leczenie (6 pozycji), izolacja społeczna i stres (4 pozycje). Ze względu na wiek dzieci jest to kwestionariusz wypełniany przez rodziców. Kwestionariusz dla 8-17-latków ma formę dziecięcą (*child-reported*) i rodzicielską (*parent-proxy-reported*). Treść pozycji w tych dwóch wersjach jest identyczna, jedyną różnicą jest użycie trzeciej osoby w kwestionariuszu wypełnianym przez rodziców. Kwestionariusz dla dzieci w wieku 8-17 lat zawiera 24 pozycje i ocenia QOLw czterech domenach: jedzenie (8 pozycji), relacje społeczne (7 pozycji), postrzeganie ciała i zdrowie (5 pozycji), samopoczucie (4 pozycje). Respondenci odpowiadają na pytania za pomocą pięciopunktowej skali Likerta [96]. Dzieci w wieku ≥ 8 lat samodzielnie wypełniały kwestionariusz, a dodatkowo QOL oceniali ich rodzice. Dzieci w wieku 2-7 lat ze względu na młody wiek były reprezentowane przez rodziców, którzy wypełniali kwestionariusz. Rodzic biorący udział w badaniu potwierdzał fakt bycia głównym opiekunem dziecka, stałe zamieszkiwanie z dzieckiem oraz brak rozpoznanej choroby psychicznej. Kryteriami wykluczającymi z udziału w badaniu był brak pisemnej świadomej zgody na udział w badaniu oraz wiek dziecka < 2 lat.

Dane kliniczne pacjentów uzyskano z ich dokumentacji medycznej. Obejmowały one głównie dane socjodemograficzne oraz informacje na temat towarzyszących wad wrodzonych, podtypu Gross EA, powikłań pooperacyjnych i innych interwencji chirurgicznych. Dane dotyczące stanu zdrowia w okresie obserwacji gromadzono za pomocą ustrukturyzowanego kwestionariusza wypełnianego przez rodziców, obejmującego objawy ze strony układu pokarmowego i oddechowego oraz trudności w karmieniu dziecka w ciągu ostatnich czterech tygodni.

Procedura tłumaczenia i adaptacji kulturowej została przeprowadzona zgodnie z międzynarodowymi standardami opisanymi w literaturze [97, 98]. Kwestionariusze EA-QOL zostały przetłumaczone ze szwedzkiego na polski przez dwóch niezależnych tłumaczy, którzy byli rodzimymi użytkownikami języka polskiego i biegle posługiwali się szwedzkim. Polskie wersje zostały następnie zweryfikowane

i poprawione przez eksperta - osobę posługującą się biegle językiem szwedzkim, posiadającą doświadczenie w opiece nad dziećmi z EA. Na tym etapie panel ekspertów, w skład którego wchodził: lekarz, pielęgniarka, fizjoterapeuta, psycholog oraz ekspert w dziedzinie badań nad QOL u dzieci z chorobami rzadkimi, wprowadził szereg istotnych modyfikacji językowych wynikających z rozbieżności znaczeniowych kilku pozycji kwestionariusza. Powstałe w ten sposób uzgodnione wersje kwestionariuszy EA-QOL zostały następnie przesłane do autora oryginalnego narzędzia (MDB), gdzie zostały przetłumaczone z języka polskiego na szwedzki przez rodzitego, profesjonalnego szwedzkiego użytkownika biegle władającego językiem polskim. To tłumaczenie wsteczne zostało sprawdzone pod kątem poprawności w porównaniu z oryginalną szwedzką wersją kwestionariuszy EA-QOL i omówione w grupie. Ponieważ elementy zawarte w instrumencie nie odbiegały od wersji źródłowej, a przetłumaczona polska wersja kwestionariusza EA-QOL została uznana za osiągnącą poprawność językową, zostały one przekazane do debriefingu poznawczego wśród populacji docelowej z taką samą szatą graficzną jak oryginał. Celem procesu debriefingu poznawczego było zidentyfikowanie wszelkich trudnych lub niejednoznacznych pozycji w kwestionariuszu oraz ustalenie, czy interpretacja pozycji różniła się wśród respondentów w porównaniu z intencjami twórców instrumentu. Ponieważ nie było żadnych zastrzeżeń, przystąpiliśmy do przeprowadzenia testu terenowego, którego celem była ocena rzetelności (rzetelność wewnętrzna, rzetelność retestu) i trafności (trafność dla znanych grup, trafność zbieżna). Ocena psychometryczna kwestionariuszy EA-QOL została przeprowadzona z wykorzystaniem wcześniej zwalidowanego ogólnego kwestionariusza HRQOL. Był to kwestionariusz *Pediatric Quality of Life (PedsQL) 4.0*, który składa się z 23 pozycji i ocenia QOL w ciągu poprzedzającego miesiąca u dzieci przedszkolnych (w wieku 5-7 lat), szkolnych (w wieku 8-12 lat) i młodzieży (w wieku 13-18 lat).

Procedura oceny psychometrycznej składała się z pięciu etapów: wydrukowania kwestionariuszy i przygotowania uprzednio ostemplowanych kopert,

rekrutacji pacjentów i rodziców, zbieranie danych i rejestracja danych w programie Excel/SPSS, analiza danych oraz uzgodnienie ostatecznych kwestionariuszy EA-QOL.

Wyniki i wnioski

W badaniu wzięło udział łącznie 50 rodzin, w tym 23 dzieci w wieku od 2 do 7 lat i 27 dzieci w wieku od 8 do 17 lat. Dzieci w wieku 2-7 lat częściej prezentowały wymioty podczas lub po posiłkach ($p = 0,04$), objawy trudności w połykaniu pokarmów ($p = 0,001$) i infekcje dróg oddechowych ($p = 0,001$) w porównaniu z dziećmi z EA w wieku 8-17 lat.

Wszyscy respondenci biorący udział w debriefingu poznawczym polskiej wersji kwestionariuszy EA-QOL dla dzieci 2-7 lat i dla dzieci 8-17 lat stwierdzili, że pozycje były adekwatne do ich doświadczeń, łatwe do zrozumienia i nie były wrażliwe na odpowiedzi, co sugeruje silną ważność treściową. Zdecydowana większość (89%) uczestników zgłosiła pozytywny ogólny odbiór kwestionariuszy EA-QOL.

Spójność wewnętrzną osiągnęła akceptowalne normy (alfa Cronbacha $\geq 0,7$) we wszystkich domenach kwestionariusza EA-QOL dla dzieci w wieku 2-7 lat, we wszystkich z wyjątkiem jednej (postrzeganie ciała, 0,65) w wersji dla dzieci w wieku 8-17 lat i we wszystkich z wyjątkiem jednej (jedzenie, 0,68) w wersji dla dzieci w wieku 8-17 lat w wersji dla rodziców.

W przypadku kwestionariusza EA-QOL dla dzieci w wieku 2-7 lat wysoki poziom rzetelności retestowej zaobserwowano dla następujących skal: jedzenie (ICC, 1,00), zdrowie fizyczne i leczenie (ICC, 0,95), izolacja społeczna i stres (ICC, 0,98) oraz dla skal ogółem (ICC, 0,98). W przypadku kwestionariusza EA-QOL dla dzieci w wieku 8-17 lat wysoki poziom rzetelności retestowej zaobserwowano dla następujących skal: odżywianie (ICC, 1,00), relacje społeczne (ICC, 1,00), postrzeganie ciała (ICC, 1,00), zdrowie i samopoczucie (ICC, 1,00) oraz skale całkowite (ICC, 1,00). W przypadku kwestionariusza EA-QOL dla rodziców dzieci w wieku 8-17 lat, wysoki poziom rzetelności retestowej zaobserwowano dla następujących skal: jedzenie (ICC,

1,00), relacje społeczne (ICC, 0,98), postrzeganie ciała (ICC, 0,95), zdrowie i samopoczucie (ICC, 1,00) oraz skale całkowite (ICC, 0,99). W badaniu "testowym" i "retestowym" nie stwierdzono istotnych statystycznie różnic pomiędzy tymi wynikami kwestionariusza EA-QOL. Test-retest wykazał głównie doskonałe wyniki.

Dalsze analizy, w których przeprowadzono porównanie całkowitych wyników w kwestionariuszach EA-QOL między podgrupami u dzieci w wieku 2-7 lat i dzieci w wieku 8-17 lat wykazały istotne statystycznie różnice. Ze względu na małą liczebność próby (5 < obserwacji w podgrupie), kilka porównań było statystycznie niewykonalnych. U dzieci z EA w wieku 2-7 lat konieczność długiego czasu spożywania posiłku (>30 min) była istotnie związana z niższymi wynikami EA-QOL ogółem ($p = 0,032$). U dzieci z EA w wieku 8-17 lat niższe całkowite wyniki EA-QOL były istotnie związane z trudnościami w karmieniu ($p = 0,039$ - raport rodziców; $p = 0,037$ - raport dzieci), dusznością w spoczynku ($p = 0,039$) i aktywnością fizyczną ($p = 0,039$). Wszystkie istotne wyniki wskazywały na duże wielkości efektu (>0,8). Chociaż kilka wyników wykazało niższe wyniki sumaryczne EA-QOL w grupie dzieci w wieku 2-7 lat i 8-17 lat z obecnością kilku zgłoszonych objawów, to w większości nie osiągnęły one istotności statystycznej, $p < 0,05$.

Wyniki EA-QOL dla dzieci w wieku 2-7 lat nie wykazały istotnej statystycznie korelacji ($n = 23$, $r_s = 0,17$) z wynikami PedsQL 4.0. Wyniki EA-QOL dla dzieci w wieku 8-17 lat nie wykazały statystycznie istotnej korelacji (child-report, $n = 27$, $r_s = 0,22$; parent-report, $n = 27$, $r_s = 0,03$) z PedsQL 4.0 total scores. Sugeruje to, że nie osiągnięto zbieżności oraz że specyficzna dla stanu zdrowia i ogólna HRQOL w tej próbie badawczej odzwierciedlają różne koncepcje.

Wobec powyższych wyników badania można stwierdzić, że polskie wersje kwestionariuszy EA-QOL spełniają większość kryteriów psychometrycznych, które potwierdzają rzetelność i trafność kwestionariuszy EA-QOL. Przyszłe badania międzykulturowe z wykorzystaniem większych prób są nadal potrzebne, aby lepiej zbadać związek między QOL specyficzną dla danego stanu zdrowia a QOL ogólną, jak również zdolność różnicowania kwestionariuszy EA-QOL.

X. Ocena jakości życia uwarunkowanej stanem zdrowia i funkcjonowania rodziny opiekunów dzieci z chorobą Menkesa

Badanie „*Health-Related Quality of Life and Family Functioning of Primary Caregivers of Children with Menkes Disease*” [99] pozwoliło na określenie QOL dzieci z chorobą Menkesa (MD) oraz wpływu choroby na funkcjonowanie rodziny.

Cele badawcze

Zasadniczym celem badania było określenie poziomu QOL i jej związku z funkcjonowaniem rodziny dzieci z MD.

Metody badawcze

Badanie przeprowadzono wśród 16 dzieci z MD, w tym 6 dzieci z Polski (jedno z nich wraz z rodziną mieszkało w Wielkiej Brytanii), 4 dzieci z USA, 2 dzieci z Włoch, 1 dziecka z Indii, 1 dziecka z Hiszpanii, 1 dziecka z Holandii i 1 dziecka ze Szwecji. Wszystkie dzieci były płci męskiej. Najmłodsze dziecko miało 5 miesięcy, a najstarsze 15 lat. Prawie połowa dzieci była w wieku poniżej 3 lat.

Do badania zakwalifikowano pacjentów w wieku poniżej 18 lat z rozpoznanym MD potwierdzonym molekularnym badaniem genetycznym. Kryteria wykluczenia obejmowały: śmierć dziecka, wiek powyżej 18 lat, niewypełnienie wszystkich kwestionariuszy badawczych oraz brak potwierdzenia MD w badaniu genetycznym.

Badanie przeprowadzono przy użyciu standaryzowanych kwestionariuszy oceniających HRQOL dzieci (PedsQL 4.0), wpływ choroby dziecka na funkcjonowanie rodziny (PedsQL 2.0) oraz postrzegane wsparcie społeczne rodziców/opiekunów (Wielowymiarowa Skala Spostrzeganego Wsparcia Społecznego, MSPSS). Ponadto w badaniu zastosowano autorski kwestionariusz zawierający pytania dotyczące cech socjodemograficznych, klinicznych, postrzeganego obciążenia związanego z opieką nad dzieckiem z chorobą przewlekłą, wpływu choroby dziecka na życie społeczne i zawodowe rodziców oraz postrzeganego wsparcia społecznego. Rodziców biorących

udział w badaniu zapytano również, czy ich zdaniem choroba ich dziecka wpłynęła negatywnie na QOL ich pozostałych dzieci.

Narzędzie MSPSS autorstwa Zimeta i wsp. w adaptacji na język polski przez Buszmana i Przybyłę-Basistę [100] składa się z 12 pozycji mierzących spostrzegane wsparcie społeczne ze strony rodziny, przyjaciół i osób znaczących. Rodzice włączeni do badania zostali poproszeni o ocenę, w jakim stopniu zgadzają się lub nie zgadzają z każdą pozycją, używając 7-punktowej skali Likerta, gdzie 1 = "bardzo zdecydowanie nie zgadzam się" i 7 = "bardzo zdecydowanie zgadzam się".

Wyniki i wnioski

Poziom QOL wynosił $29,14 \pm 14,73$, najniższy był dla funkcjonowania fizycznego ($10,55 \pm 10,26$), a najwyższy dla funkcjonowania emocjonalnego ($48,13 \pm 29,43$). Najwyższy wynik dotyczył domeny relacji rodzinnych ($56,25 \pm 20,38$) i funkcjonowania poznawczego ($50,00 \pm 19,24$), a najniższy czynności codziennych ($32,29 \pm 20,38$) i funkcjonowania fizycznego ($39,84 \pm 14,90$). Analiza nie wykazała istotnych statystycznie zależności pomiędzy wiekiem ($p = 0,193$) i liczbą napadów padaczkowych w tygodniu ($p = 0,641$), a ogólną QOL dzieci. Nie stwierdzono istotnych statystycznie zależności pomiędzy leczeniem histydyną miedziową, a ogólną QOL dzieci ($p = 0,914$) oraz w zakresie funkcjonowania fizycznego ($p = 0,927$), emocjonalnego ($p = 0,706$) i społecznego ($p = 0,751$). Obecność chorób współistniejących nie miała wpływu na ogólną QOL.

Podsumowując, choroby współistniejące mają istotny wpływ na funkcjonowanie emocjonalne dzieci z MD. Nie mają one jednak wpływu na funkcjonowanie rodzin pacjentów z MD. Czynniki takie jak wiek dziecka, liczba napadów padaczkowych w tygodniu, sposób karmienia (karmienie doustne lub karmienie przez rurkę PEG) oraz leczenie histydyną miedziową nie mają istotnego wpływu na HRQOL dzieci z MD. Czas trwania choroby nie wpływa na HRQOL pacjentów z MD i funkcjonowanie ich rodzin. MD ma umiarkowany wpływ na funkcjonowanie rodzin dzieci dotkniętych chorobą. Rodzice dzieci z MD mają umiarkowane obciążenie opiekuńcze.

XI. Podsumowanie na podstawie wyników badań własnych

Zaprezentowany cykl sześciu autorskich i oryginalnych publikacji wchodzących w skład prezentowanego głównego osiągnięcia naukowego pozwolił na identyfikację czynników wpływających na QOL dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi oraz przewlekłymi wieku rozwojowego.

W przypadku MMC [24] stwierdzono, że dzieci z przepukliną oponoworodzeniową prezentują umiarkowany poziom QOL, a predyktorami mającymi negatywny wpływ na QOL dzieci z MMC były starszy wiek dziecka, obecność wodogłowa, deformacje stóp, porażenie i niedowład kończyn dolnych oraz obecność jelita neurogennego. W odniesieniu do QOL dzieci z Zespołem Retta [44], poziom QOL był obniżony i różnił się w zależności od rodzaju występujących schorzeń współistniejących, procesu rehabilitacji, miejsca zamieszkania i dostępności do opieki medycznej. W badaniu dotyczącym QOL dzieci z padaczką [85] niezależnymi determinantami QOL mierzonej całkowitym wynikiem QOL były funkcjonowanie społeczne, poznawcze, starszy wiek dziecka oraz posiadanie rodzeństwa. W przypadku mózgowego porażenia dziecięcego [86] badani rodzice ocenili ogólną QOL swoich dzieci jako obniżoną, przy czym najwyższy wynik uzyskali w wymiarze emocjonalnym ($44,15 \pm 21,23$), a najniższy w wymiarze fizycznym ($24,25 \pm 19,82$). Zaobserwowano istotną statystycznie ($p = 0,05$) zależność między wiekiem zarówno dzieci, jak i rodziców a QOL dzieci. Dzieci rodziców w wieku 40-50 lat charakteryzowały się wyższą QOL w wymiarze emocjonalnym ($p = 0,00$) niż dzieci rodziców w pozostałych grupach wiekowych. Ponadto wykazano dodatnią korelację pomiędzy funkcjonowaniem rodziny we wszystkich wymiarach a zarówno postrzeganiem przez rodziców QOL dziecka, jak i satysfakcją rodziców z życia ($p = 0,05$). QOL była również pozytywnie związana z miejscem zamieszkania w mieście, wykształceniem wyższym rodziców, stanem cywilnym rodziców, starszym wiekiem dziecka i poziomem satysfakcji z życia.

Badanie oceniające właściwości psychometryczne kwestionariusza EA-QOL potwierdziło rzetelność i trafność polskiej wersji kwestionariusza wśród pacjentów

z wrodzoną atrezią przełyku [95]. Biorąc pod uwagę funkcjonowanie dzieci z chorobą Menkesa [99] QOL wyniosła $29,14 \pm 14,73$, przy czym najniższa była dla funkcjonowania fizycznego ($10,55 \pm 10,26$), a najwyższa dla funkcjonowania emocjonalnego ($48,13 \pm 29,43$). Analiza nie wykazała istotnych korelacji czynników socjodemograficznych i klinicznych z QOL badanych dzieci.

XII. Implikacje praktyczne i ograniczenia badań własnych

Wyniki przytoczonych badań wskazują na konieczność poprawy QOL dzieci z wadami wrodzonymi, chorobami rzadkimi oraz przewlekłymi wieku rozwojowego. W celu poprawy QOL ważne jest określenie czynników ją determinujących. Poprzez zapewnienie odpowiedniej pomocy i ukierunkowanie na indywidualne problemy u takich dzieci, możemy przyczynić się do poprawy ich samopoczucia i QOL. Niewątpliwie wsparcie psychologiczne udzielane opiekunom dzieci z wadami rozwojowymi, chorobami rzadkimi i przewlekłymi wieku rozwojowego, zwłaszcza na etapie wczesnej diagnozy, ma ogromne znaczenie. Dzieci z tymi problemami powinny zostać objęte holistyczną opieką. Dlatego dalsze badania nad determinantami wysokiego poziomu QOL wydają się być kluczowe dla planowania interwencji mających na celu maksymalizację QOL. Wymienione schorzenia utrudniają życie społeczne, pogarszają relacje z rówieśnikami, mają wpływ na niższą samoocenę, pogarszają procesy poznawcze i opóźniają lub uniemożliwiają osiągnięcie samodzielności. Parametry te mają istotny wpływ na indywidualny rozwój dziecka, dlatego powinny być stale oceniane w trakcie terapii. Kluczową rolę powinno odgrywać wsparcie społeczne i zapewnienie dziecku możliwie normalnego funkcjonowania we wszystkich obszarach jego życia. Opieka nad dziećmi powinna koncentrować się nie tylko na objawach choroby, ale także na tym, jak dziecko i jego rodzina postrzegają tę chorobę. Leczenie nie opiera się jedynie na złagodzeniu dokuczliwych objawów choroby, ale na poprawie QOL zarówno dziecka jak i jego rodziny. Wdrażając wyniki badań do praktyki klinicznej, można skuteczniej zaplanować dalsze interwencje, np. poprzez zapewnienie pacjentowi i jego rodzinie

wsparcia psychologicznego, co w dłuższej perspektywie może nie tylko poprawić ich QOL czy wyniki leczenia, ale także pomóc lekarzom w nawiązaniu lepszych relacji z pacjentami i ich rodzinami. Analiza zależności pomiędzy rozwojem fizycznym dziecka a jego QOL może prowadzić do lepszego zrozumienia wszystkich aspektów, które wpływają na przebieg jego rozwoju. Ponadto przytoczone badania wskazują na obszary zarządzania, które wymagają większej uwagi ze strony pracowników służby zdrowia, zarówno w opiece środowiskowej, jak i w szpitalu, takie jak rozszerzenie rehabilitacji umiejętności fizycznych, rozwój terapii zajęciowej, rozwój umiejętności komunikacyjnych, rozwój umiejętności społecznych, wsparcie emocjonalne dziecka, rodzeństwa i rodziców, dostępność zasobów oraz identyfikacja czynników stresogennych.

Zaprezentowane badania posiadały pewne ograniczenia. Jednym z ograniczeń badania nad QOL pacjentów z chorobą Menkesa było zastosowanie ogólnego kwestionariusza służącego do oceny HRQOL. Zdaniem rodziców badanych dzieci, wyniki badania byłyby bardziej wiarygodne, gdyby w badaniu zastosowano rzetelny kwestionariusz oceny HRQOL specyficzny dla MD. Taki kwestionariusz nie został jednak jeszcze opracowany. Kolejnym ograniczeniem przytoczonych są niewielkie grupy badawcze. Jednakże ograniczenie to wynika z powszechności występowania schorzeń. Ponadto ocena QOL przez rodzica/opiekuna prawnego może być ograniczona do jego indywidualnego postrzegania stanu zdrowia i funkcjonowania dzieci i młodzieży. W przypadku badania nad QOL dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym istotnym ograniczeniem badania był brak oceny stanu klinicznego dzieci, który może w istotny sposób wpływać na wynik QOL.

Literatura dotycząca głównego osiągnięcia naukowego:

- [1] Petracci E, Cavrini G. The effect of weight status, lifestyle, and body image perception on health-related quality of life in children: a quantile approach. *Qual Life Res Int J Qual Life Asp Treat Care Rehabil* 2013; 22: 2607–2615.
- [2] Dellenmark-Blom M, Quitmann J, Dingemann C. Health-Related Quality of Life in Patients after Repair of Esophageal Atresia: A Review of Current Literature. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir* 2020; 30: 239–250.
- [3] Waters E, Davis E, Ronen GM, Rosenbaum P, Livingston M, Saigal S. Quality of life instruments for children and adolescents with neurodisabilities: how to choose the appropriate instrument. *Dev Med Child Neurol*; 51. Epub ahead of print August 2009. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2009.03324.x.
- [4] Felce D, Perry J. Quality of life: its definition and measurement. *Res Dev Disabil* 1995; 16: 51–74.
- [5] Ebrahim S. Clinical and public health perspectives and applications of health-related quality of life measurement. *Soc Sci Med* 1982 1995; 41: 1383–1394.
- [6] Health and Well-Being, <https://www.who.int/data/gho/data/major-themes/health-and-well-being> (accessed 19 March 2023).
- [7] Cohen JS, Biesecker BB. Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *Am J Med Genet A* 2010; 152A: 1136–1156.
- [8] Post MWM. Definitions of Quality of Life: What Has Happened and How to Move On. *Top Spinal Cord Inj Rehabil* 2014; 20: 167.
- [9] Johansen H, Dammann B, Andresen I-L, et al. Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parents' satisfaction with life and the association between the two. *Health Qual Life Outcomes* 2013; 11: 152.
- [10] Zhang H, Huang J, Kong X, et al. Health-related quality of life in children with haemophilia in China: a 4-year follow-up prospective cohort study. *Health Qual Life Outcomes* 2019; 17: 28.
- [11] Taha MY, Hassan MK. Health-related quality of life in children and adolescents with hemophilia in Basra, Southern Iraq. *J Pediatr Hematol Oncol* 2014; 36: 179–184.
- [12] Ma G, J de B, Aj van der K. Living with muscular dystrophy: health related quality of life consequences for children and adults. *Health Qual Life Outcomes*; 5. Epub ahead of print 6 June 2007. DOI: 10.1186/1477-7525-5-31.
- [13] Reactions towards organizational change: a systematic literature review | SpringerLink, <https://link.springer.com/article/10.1007/s12144-022-03070-6> (accessed 19 March 2023).

- [14] Abresch RT, McDonald DA, Widman LM, et al. Impact of spinal cord dysfunction and obesity on the health-related quality of life of children and adolescents. *J Spinal Cord Med* 2007; 30 Suppl 1: S112-118.
- [15] Oddson BE, Clancy CA, McGrath PJ. The role of pain in reduced quality of life and depressive symptomology in children with spina bifida. *Clin J Pain* 2006; 22: 784–789.
- [16] Flanagan A, Gorzkowski M, Altiok H, et al. Activity level, functional health, and quality of life of children with myelomeningocele as perceived by parents. *Clin Orthop* 2011; 469: 1230–1235.
- [17] Freeman KA, Smith K, Adams E, et al. Is continence status associated with quality of life in young children with spina bifida? *J Pediatr Rehabil Med* 2013; 6: 215–223.
- [18] Ramachandra P, Palazzi KL, Skalsky AJ, et al. Shunted hydrocephalus has a significant impact on quality of life in children with spina bifida. *PM R* 2013; 5: 825–831.
- [19] Murray CB, Holmbeck GN, Ros AM, et al. A longitudinal examination of health-related quality of life in children and adolescents with spina bifida. *J Pediatr Psychol* 2015; 40: 419–430.
- [20] Lifestyle, participation, and health-related quality of life in adolescents and young adults with myelomeningocele - BUFFART - 2009 - Developmental Medicine & Child Neurology - Wiley Online Library, <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1469-8749.2009.03293.x> (accessed 19 March 2023).
- [21] Dingemann C, Meyer A, Kircher G, et al. Long-term health-related quality of life after complex and/or complicated esophageal atresia in adults and children registered in a German patient support group. *J Pediatr Surg* 2014; 49: 631–638.
- [22] Chetcuti P, Myers NA, Phelan PD, et al. Adults who survived repair of congenital oesophageal atresia and tracheo-oesophageal fistula. *BMJ* 1988; 297: 344–346.
- [23] Ure BM, Slany E, Eypasch EP, et al. Quality of life more than 20 years after repair of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1998; 33: 511–515.
- [24] **Rozensztrauch A, Iwańska M, Baglaj M. The Quality of Life of Children with Myelomeningocele: A Cross-Sectional Preliminary Study. *Int J Environ Res Public Health* 2021; 18: 10756. – pierwsza praca z cyklu**
- [25] Hm de B, M M, Jw S. The global burden and stigma of epilepsy. *Epilepsy Behav EB*; 12. Epub ahead of print May 2008. DOI: 10.1016/j.yebeh.2007.12.019.
- [26] Davies S, Heyman I, Goodman R. A population survey of mental health problems in children with epilepsy. *Dev Med Child Neurol* 2003; 45: 292–295.
- [27] Baker GA. The psychosocial burden of epilepsy. *Epilepsia* 2002; 43 Suppl 6: 26–30.

- [28] LaGrant B, Marquis BO, Berg AT, et al. Depression and anxiety in children with epilepsy and other chronic health conditions: National estimates of prevalence and risk factors. *Epilepsy Behav EB* 2020; 103: 106828.
- [29] Kwong KL, Lam D, Tsui S, et al. Self-esteem in adolescents with epilepsy: Psychosocial and seizure-related correlates. *Epilepsy Behav EB* 2016; 63: 118–122.
- [30] Pianta RC, Lothman DJ. Predicting Behavior Problems in Children with Epilepsy: Child Factors, Disease Factors, Family Stress, and Child-Mother Interaction. *Child Dev* 1994; 65: 1415–1428.
- [31] Pavlou E, Gkampeta A. Learning disorders in children with epilepsy. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg* 2011; 27: 373–379.
- [32] Ying K, Rostenberghe HV, Kuan G, et al. Health-Related Quality of Life and Family Functioning of Primary Caregivers of Children with Cerebral Palsy in Malaysia. *Int J Environ Res Public Health* 2021; 18: 2351.
- [33] Sawin KJ, Bellin MH. Quality of life in individuals with spina bifida: a research update. *Dev Disabil Res Rev* 2010; 16: 47–59.
- [34] Clayton DB, Brock JW. The urologist's role in the management of spina bifida: a continuum of care. *Urology* 2010; 76: 32–38.
- [35] Puka K, Tavares TP, Anderson KK, et al. A systematic review of quality of life in parents of children with epilepsy. *Epilepsy Behav EB* 2018; 82: 38–45.
- [36] Horaib W, Alshamsi R, Zabeeri N, et al. Quality of Life and the Perceived Impact of Epilepsy in Children and Adolescents in the Eastern Province of the Kingdom of Saudi Arabia. *Cureus* 2021; 13: e20305.
- [37] Soria C, Escolano S, El Sabbagh S, et al. Behavioral problems, cognitive difficulties and quality of life in children with epilepsy: an analysis of parental concerns. *Child Neuropsychol J Norm Abnorm Dev Child Adolesc* 2012; 18: 209–227.
- [38] Willems LM, Watermann N, Richter S, et al. Incidence, Risk Factors and Consequences of Epilepsy-Related Injuries and Accidents: A Retrospective, Single Center Study. *Front Neurol* 2018; 9: 414.
- [39] Somppi E, Tammela O, Ruuska T, et al. Outcome of patients operated on for esophageal atresia: 30 years' experience. *J Pediatr Surg* 1998; 33: 1341–1346.
- [40] Bal HS, Sen S, Karl S, et al. An assessment of quality of life of operated cases of esophageal atresia in the community. *J Indian Assoc Pediatr Surg* 2016; 21: 131–138.
- [41] Corchón S, Carrillo-López I, Cauli O. Quality of life related to clinical features in patients with Rett syndrome and their parents: a systematic review. *Metab Brain Dis* 2018; 33: 1801–1810.

- [42] Kaufmann WE, Moser HW. Dendritic anomalies in disorders associated with mental retardation. *Cereb Cortex N Y N* 1991 2000; 10: 981–991.
- [43] Taneja P, Ogier M, Brooks-Harris G, et al. Pathophysiology of locus ceruleus neurons in a mouse model of Rett syndrome. *J Neurosci Off J Soc Neurosci* 2009; 29: 12187–12195.
- [44] **Rozensztrauch A, Sebzda A, Śmigiel R. Clinical presentation of Rett syndrome in relation to quality of life and family functioning. *J Int Med Res* 2021; 49: 3000605211007714. – druga praca z cyklu**
- [45] M P, C F, A P. Quality of life in hereditary neuromuscular diseases. *Acta Neurol Scand*; 109. Epub ahead of print February 2004. DOI: 10.1046/j.1600-0404.2003.00185.x.
- [46] Carel J-C, Ecosse E, Bastie-Sigeac I, et al. Quality of life determinants in young women with turner’s syndrome after growth hormone treatment: results of the StaTur population-based cohort study. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90: 1992–1997.
- [47] Szyndler JE, Towns SJ, van Asperen PP, et al. Psychological and family functioning and quality of life in adolescents with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros Off J Eur Cyst Fibros Soc* 2005; 4: 135–144.
- [48] Esnaola I, Benito M, Antonio-Agirre I. Measurement invariance of the Satisfaction With Life Scale (SWLS) by country, gender and age. *Psicothema* 2017; 596–601.
- [49] Riekert KA, Bartlett SJ, Boyle MP, et al. The association between depression, lung function, and health-related quality of life among adults with cystic fibrosis. *Chest* 2007; 132: 231–237.
- [50] Haverman L, Limperg PF, Young NL, et al. Paediatric health-related quality of life: what is it and why should we measure it? *Arch Dis Child* 2017; 102: 393–400.
- [51] Helder DI, Kaptein AA, Van Kempen GMJ, et al. Living with Huntington’s disease: illness perceptions, coping mechanisms, and spouses’ quality of life. *Int J Behav Med* 2002; 9: 37–52.
- [52] Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, et al. Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet A* 2003; 120A: 447–458.
- [53] Geischoff UW, Heckmann K, D’Amelio R, et al. Health-related quality of life in hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Otolaryngol–Head Neck Surg Off J Am Acad Otolaryngol-Head Neck Surg* 2007; 136: 726–733; discussion 734–735.
- [54] Ahlström G, Sjöden PO. Coping with illness-related problems and quality of life in adult individuals with muscular dystrophy. *J Psychosom Res* 1996; 41: 365–376.
- [55] Berglund B, Mattiasson A-C, Nordström G. Acceptance of disability and sense of coherence in individuals with Ehlers-Danlos syndrome. *J Clin Nurs* 2003; 12: 770–777.
- [56] Abbott J, Hart A, Morton A, et al. Health-related quality of life in adults with cystic fibrosis: the role of coping. *J Psychosom Res* 2008; 64: 149–157.

- [57] Gee L, Abbott J, Conway SP, et al. Quality of life in cystic fibrosis: the impact of gender, general health perceptions and disease severity. *J Cyst Fibros Off J Eur Cyst Fibros Soc* 2003; 2: 206–213.
- [58] Bouman NH, Koot HM, Hazebroek FW. Long-term physical, psychological, and social functioning of children with esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1999; 34: 399–404.
- [59] MacNeily AE, Jafari S, Scott H, et al. Health Related Quality of Life in Patients With Spina Bifida: A Prospective Assessment Before and After Lower Urinary Tract Reconstruction. *J Urol* 2009; 182: 1984–1992.
- [60] Hampton LE, Fletcher JM, Cirino PT, et al. Hydrocephalus status in spina bifida: an evaluation of variations in neuropsychological outcomes: Clinical article. *J Neurosurg Pediatr* 2011; 8: 289–298.
- [61] Olsson I, Dahl M, Mattsson S, et al. Medical problems in adolescents with myelomeningocele (MMC): an inventory of the Swedish MMC population born during 1986–1989. *Acta Paediatr* 2007; 96: 446–449.
- [62] Tudor ME, Lerner MD. Intervention and support for siblings of youth with developmental disabilities: a systematic review. *Clin Child Fam Psychol Rev* 2015; 18: 1–23.
- [63] Kasparian NA, Kan JM, Sood E, et al. Mental health care for parents of babies with congenital heart disease during intensive care unit admission: Systematic review and statement of best practice. *Early Hum Dev* 2019; 139: 104837.
- [64] Kelada L, Wakefield CE, Drew D, et al. Siblings of young people with chronic illness: Caring responsibilities and psychosocial functioning. *J Child Health Care Prof Work Child Hosp Community* 2022; 26: 581–596.
- [65] Alderfer MA, Fiese BH, Gold JI, et al. Evidence-based assessment in pediatric psychology: family measures. *J Pediatr Psychol* 2008; 33: 1046–1061; discussion 1062–1064.
- [66] Lewandowski AS, Palermo TM, Stinson J, et al. Systematic review of family functioning in families of children and adolescents with chronic pain. *J Pain* 2010; 11: 1027–1038.
- [67] Sood E, Karpyn A, Demianczyk AC, et al. Mothers and Fathers Experience Stress of Congenital Heart Disease Differently: Recommendations for Pediatric Critical Care. *Pediatr Crit Care Med J Soc Crit Care Med World Fed Pediatr Intensive Crit Care Soc* 2018; 19: 626–634.
- [68] Yagiela LM, Hartman ME. Family Functioning When a Child Has a Serious Illness: All for One and One for All. *JAMA Netw Open* 2021; 4: e2137595.
- [69] Gregory MRB, Prouhet PM, Russell CL, et al. Quality of Life for Parents of Children With Congenital Heart Defect: A Systematic Review. *J Cardiovasc Nurs* 2018; 33: 363–371.

- [70] Sood E, Lisanti AJ, Woolf-King SE, et al. Parent mental health and family functioning following diagnosis of CHD: a research agenda and recommendations from the Cardiac Neurodevelopmental Outcome Collaborative. *Cardiol Young* 2021; 31: 900–914.
- [71] Jordan B, Franich-Ray C, Albert N, et al. Early mother-infant relationships after cardiac surgery in infancy. *Arch Dis Child* 2014; 99: 641–645.
- [72] Connor JA, Kline NE, Mott S, et al. The meaning of cost for families of children with congenital heart disease. *J Pediatr Health Care Off Publ Natl Assoc Pediatr Nurse Assoc Pract* 2010; 24: 318–325.
- [73] Wnuk M, Zielonka D, Purandare B, et al. Przegląd koncepcji jakości życia w naukach społecznych Review of quality of life conceptions in social sciences. 2013; 2013: 10–16.
- [74] Rozenek H, Owczarek K. Padaczka u dziecka i jej wpływ na wybrane aspekty funkcjonowania rodziny. 17.
- [75] Manning JC, Pinto NP, Rennick JE, et al. Conceptualizing Post Intensive Care Syndrome in Children-The PICS-p Framework. *Pediatr Crit Care Med J Soc Crit Care Med World Fed Pediatr Intensive Crit Care Soc* 2018; 19: 298–300.
- [76] Lewis AR, Wray J, O'Callaghan M, et al. Parental symptoms of posttraumatic stress after pediatric extracorporeal membrane oxygenation*. *Pediatr Crit Care Med J Soc Crit Care Med World Fed Pediatr Intensive Crit Care Soc* 2014; 15: e80-88.
- [77] Ma L, Ev B, B L. Predictors of parental quality of life after child open heart surgery: a 6-month prospective study. *J Pediatr*; 158. Epub ahead of print January 2011. DOI: 10.1016/j.jpeds.2010.06.037.
- [78] Feudtner C, Nye RT, Boyden JY, et al. Association Between Children With Life-Threatening Conditions and Their Parents' and Siblings' Mental and Physical Health. *JAMA Netw Open* 2021; 4: e2137250.
- [79] Bruce M. A systematic and conceptual review of posttraumatic stress in childhood cancer survivors and their parents. *Clin Psychol Rev*; 26. Epub ahead of print May 2006. DOI: 10.1016/j.cpr.2005.10.002.
- [80] Me G, J G, S N, et al. Longer-term psychiatric adjustment of children and parents after meningococcal disease. *Pediatr Crit Care Med J Soc Crit Care Med World Fed Pediatr Intensive Crit Care Soc*; 10. Epub ahead of print November 2009. DOI: 10.1097/PCC.0b013e3181ae785a.
- [81] Rose J, Nelson L, Hardiman R. The Relationship Between Challenging Behaviour, Cognitions and Stress in Mothers of Individuals with Intellectual Disabilities. *Behav Cogn Psychother* 2016; 44: 691–704.
- [82] Haukeland YB, Vatne TM, Mossige S, et al. Focus: Rare Disease: Psychosocial Functioning in Siblings of Children With Rare Disorders Compared to Controls. *Yale J Biol Med* 2021; 94: 537.

- [83] Vermaes IPR, van Susante AMJ, van Bakel HJA. Psychological functioning of siblings in families of children with chronic health conditions: a meta-analysis. *J Pediatr Psychol* 2012; 37: 166–184.
- [84] Marsac ML, Kassam-Adams N, Hildenbrand AK, et al. Implementing a Trauma-Informed Approach in Pediatric Health Care Networks. *JAMA Pediatr* 2016; 170: 70–77.
- [85] **Rozensztrauch A, Kołtuniuk A. The Quality of Life of Children with Epilepsy and the Impact of the Disease on the Family Functioning. *Int J Environ Res Public Health* 2022; 19: 2277. – trzecia praca z cyklu**
- [86] **Kołtuniuk A, Rozensztrauch A, Budzińska P, et al. The Quality of Life of Polish Children with Cerebral Palsy and the Impact of the Disease on the Family Functioning. *J Pediatr Nurs* 2019; 47: e75–e82. – czwarta praca z cyklu**
- [87] Tesson S, Butow PN, Sholler GF, Sharpe L, Kovacs AH, Kasparian NA. Psychological interventions for people affected by childhood-onset heart disease: A systematic review. *Health Psychol Off J Div Health Psychol Am Psychol Assoc*; 38. Epub ahead of print February 2019. DOI: 10.1037/hea0000704.
- [88] Gramszlo C, Karpyn A, Demianczyk AC, et al. Parent Perspectives on Family-Based Psychosocial Interventions for Congenital Heart Disease. *J Pediatr* 2020; 216: 51-57.e2.
- [89] Varni JW, Burwinkle TM, Seid M, et al. The PedsQL 4.0 as a pediatric population health measure: feasibility, reliability, and validity. *Ambul Pediatr Off J Ambul Pediatr Assoc* 2003; 3: 329–341.
- [90] Varni JW, Limbers CA, Burwinkle TM. Impaired health-related quality of life in children and adolescents with chronic conditions: a comparative analysis of 10 disease clusters and 33 disease categories/severities utilizing the PedsQL 4.0 Generic Core Scales. *Health Qual Life Outcomes* 2007; 5: 43.
- [91] Varni JW, Limbers CA, Burwinkle TM. Parent proxy-report of their children's health-related quality of life: an analysis of 13,878 parents' reliability and validity across age subgroups using the PedsQL 4.0 Generic Core Scales. *Health Qual Life Outcomes* 2007; 5: 2.
- [92] Varni JW, Sherman SA, Burwinkle TM, et al. The PedsQL™ Family Impact Module: Preliminary reliability and validity. *Health Qual Life Outcomes* 2004; 2: 55.
- [93] Medrano GR, Berlin KS, Hobart Davies W. Utility of the PedsQL™ family impact module: assessing the psychometric properties in a community sample. *Qual Life Res Int J Qual Life Asp Treat Care Rehabil* 2013; 22: 2899–2907.
- [94] Jiang X, Sun L, Wang B, et al. Health-related quality of life among children with recurrent respiratory tract infections in Xi'an, China. *PloS One* 2013; 8: e56945.

- [95] **Rozensztrauch A, Śmigiel R, Patkowski D, et al. Reliability and Validity of the Polish Version of the Esophageal-Atresia-Quality-of-Life Questionnaires to Assess Condition-Specific Quality of Life in Children and Adolescents Born with Esophageal Atresia. *Int J Environ Res Public Health* 2022; 19: 8047. – piąta praca z cyklu**
- [96] Dellenmark-Blom M, Dingemann J, Witt S, et al. The Esophageal-Atresia-Quality-of-life Questionnaires: Feasibility, Validity and Reliability in Sweden and Germany. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2018; 67: 469.
- [97] Wild D, Grove A, Martin M, Eremenco S, McElroy S, Verjee-Lorenz A, Erikson P; ISPOR Task Force for Translation and Cultural Adaptation. Principles of Good Practice for the Translation and Cultural Adaptation Process for Patient-Reported Outcomes (PRO) Measures: report of the ISPOR Task Force for Translation and Cultural Adaptation. *Value Health J Int Soc Pharmacoeconomics Outcomes Res*; 8. Epub ahead of print April 2005. DOI: 10.1111/j.1524-4733.2005.04054.x.
- [98] Beaton DE, Bombardier C, Guillemin F, Ferraz MB. Guidelines for the process of cross-cultural adaptation of self-report measures. *Spine*; 25. Epub ahead of print 15 December 2000. DOI: 10.1097/00007632-200012150-00014.
- [99] **Rozensztrauch A, Dzien I, Śmigiel R. Health-Related Quality of Life and Family Functioning of Primary Caregivers of Children with Menkes Disease. *J Clin Med*. 2023 Feb 22;12(5):1769. DOI: 10.3390/jcm12051769. – szósta praca z cyklu**
- [100] Buszman K, Przybyła-Basista H. Polska adaptacja Wielowymiarowej Skali Spostrzeganego Wsparcia Społecznego. *The Polish Adaptation of the Multidimensional Scale of Perceived Social Support*, <https://repozytorium.ukw.edu.pl///handle/item/4822> (2017, accessed 17 March 2023).

OPIS DODTAKOWYCH OSIAGNIĘĆ NAUKOWYCH

W kolejnej części autoreferatu chciałabym zaprezentować dodatkowe osiągnięcia naukowe zestawione w formie trzech pobocznych nurtów tematycznych. Prace te wpisują się w obszar współczesnych badań z zakresu analizy psychometrycznej wraz z walidacją narzędzi badawczych, poszukiwania uwarunkowań genetycznych i oceny problemów zdrowotnych w przebiegu wad rozwojowych. Efektem prowadzonych badań były liczne artykuły naukowe opublikowane w większości na łamach czasopism z *impact factor*.

NURT TEMATYCZNY I

Analizy psychometryczne oraz procedury walidacji i adaptacji międzykulturowej narzędzi badawczych

Jednym z moich zasadniczych osiągnięć wpisujących się w poboczny nurt badawczy jest przeprowadzenie analiz psychometrycznych wraz z walidacją i adaptacją trzech narzędzi badawczych. Pierwszym z nich jest kwestionariusz *the Neonatal Extent of Work Rationing Instrument* (NEWRI) służący ocenie racjonowania opieki pielęgniarstwa w obszarze noworodkowym. Dowiodłam, że NEWRI wskazuje na wysoki poziom rzetelności i trafności (w pełni porównywalny z oryginałem ze wskaźnikiem alfa Cronbacha dla całego instrumentu 0,982) przez co może być z powodzeniem wykorzystany do oceny racjonowania opieki w NICU [1]. Ponadto, odnotowałam, że grupy działań pielęgniarstwa, które są najczęściej pomijane na oddziałach neonatologicznych to wsparcie i edukacja rodziców oraz dbanie o komfort niemowląt, a także koordynacja opieki i planowanie wypisu [2]. Co warto podkreślić, obecnie narzędzie wykorzystywane w projekcie rozprawy doktorskiej mgr Marzeny Terpiłowskiej (UMW). Drugim narzędziem jest kwestionariusz *Healthy Lifestyle and Personal Control Questionnaire* (HLPCQ) do ewaluacji zdrowego stylu życia i samokontroli. Polska wersja kwestionariusza HLPCQ posiada dobre cechy trafności

czynnikowej i może być wykorzystywana w praktyce klinicznej i badaniach naukowych (współczynnik alfa Cronbacha dla każdej z domen skali mieścił się w przedziale od 0,6 do 0,9) [3]. Trzecim narzędziem jest *Alarm Fatigue Assessment Questionnaire* (AFAQ) umożliwiając ocenę zmęczenia alarmami w Oddziałach Anestezjologii i Intensywnej Opieki Medycznej. Nasz zespół badawczy z powodzeniem dokonał adaptacji kwestionariusza AFAQ i wykazał jego rzetelność, tak aby można go było stosować w placówkach ochrony zdrowia jako narzędzie poprawy bezpieczeństwa pacjentów (współczynnik alfa Cronbacha na poziomie 0,88) [4].

Literatura dotycząca nurtu tematycznego I:

1. **Rozensztrauch A**, Uchmanowicz I, Suchowska B, Śmigiel R. Translation and psychometric testing of the Polish version of the Neonatal Extent of Work Rationing Instrument (NEWRI). *Ann Agric Environ Med*. 2021 Mar 18;28(1):94-98. doi: 10.26444/aaem/116907. **MEiN = 100 pkt / IF = 1,603.**
2. **Rozensztrauch A**, Śmigiel R, Uchmanowicz I. MISSED CARE phenomenon on neonatal intensive CARE unit (NICU). *J Neonat Nurs*. 2021; 27(5):341-346. doi: 10.1016/j.jnn.2021.02.001. **MEiN = 100 pkt / IF = 0,000.**
3. Czapla M, Juárez-Vela R, **Rozensztrauch A**, Karniej P, Uchmanowicz I, Santolalla-Arnedo I, Baska A. Psychometric Properties and Cultural Adaptation of the Polish Version of the Healthy Lifestyle and Personal Control Questionnaire (HLPCQ). *Int J Environ Res Public Health*. 2021 Aug 31;18(17):9190. doi: 10.3390/ijerph18179190. **MEiN = 140 pkt / IF = 4,614.**
4. Rypicz Ł, **Rozensztrauch A**, Fedorowicz O, Włodarczyk A, Zatońska K, Juárez-Vela R, Witczak I. Polish Adaptation of the Alarm Fatigue Assessment Questionnaire as an Element of Improving Patient Safety. *Int J Environ Res Public Health*. 2023 Jan 18;20(3):1734. doi: 10.3390/ijerph20031734. **MEiN = 140 pkt / IF = 4,614.**

MEiN: 420,000 pkt

IF: 10,831

NURT TEMATYCZNY II

Poszukiwanie uwarunkowanych genetycznie przyczyn wrodzonych wad rozwojowych oraz chorób neurorozwojowych

Kolejnym z obszarów moich badań, wpisujących się w zakres tematyczny drugiego nurtu badawczego jest identyfikacja uwarunkowanych genetycznie przyczyn wrodzonych wad rozwojowych oraz chorób neurorozwojowych. Wraz z autorami pierwszego doniesienia przedstawiliśmy szczegółowy opis kliniczny polskiego pacjenta z zespołem Nethertona z dwiema mutacjami SPINK5 – nowatorską c.1816_1820+21delinsCT oraz prawdopodobnie nawracającą c.1431-12G>A [5]. W kolejnym opisie kazuistycznym zaprezentowano pacjenta z rozpoznaniem klinicznym zespołu GAPO (*Growth retardation, Alopecia, Pseudoanodontia and Optic atrophy*) i nowym wariantem ANTXR1, przez co poszerzono wiedzę na temat tego rzadkiego zespołu [6]. Następna praca prezentuje pacjenta z zespołem pojedynczego siekacza środkowego szczęki (SMMCI) bez innych widocznych anomalii zębowych, o potencjalnie nowej etiologii molekularnej polegającej na reakcji genowej i zachowawczym podejściu terapeutycznym do niedrożności nosa. Stwierdzono potencjalnie patogenne warianty w genie SMO (p.Gly422Glu) i w genie P2RY13 (p.Trp205*) odziedziczone po ojcu oraz w genie PLD2 (p.Gln319fs), odziedziczone po matce [7]. Ponadto przedstawiliśmy występowanie atrezji przełyku (*esophageal atresia*) z przetoką tchawiczo-przełykową u rodzeństwa z trzypokoleniowej rodziny dotkniętej zmienną ekspresją mutacji MYCN p.(Ser90GlnfsTer176) jako efekt diagnostyczny poszukiwania przyczyny rodzinnej atrezji przełyku przy użyciu sekwencjonowania całego eksomu (WES) opartego na NGS [8]. Inna praca ukazuje przypadek delecji Xq24 obejmującej geny UBE2A i CXorf56 u dziewięcioletniego chłopca, u którego wykonano badania metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej (array-CGH) i sekwencjonowania całego eksomu (WES) z prawidłowym wynikiem, a po 4 latach ujawniono intergeniczną, hemizygotyczną delecję w regionie chromosomu Xq24 obejmującą geny UBE2A i CXorf56 [9]. W kolejnej ważnej pracy przedstawiamy nowy przypadek (14. jak dotąd) pacjenta z mutacją genu ZNF699,

którego objawy i cechy dysmorficzne były podobne do tych przedstawionych we wcześniejszych pracach kazuistycznych. Dodatkowo poddaliśmy analizie częstość występowania poszczególnych objawów u opisanych dotychczas pacjentów [10]. W ostatniej pracy z omawianego nurtu badawczego zaprezentowaliśmy 4-letnią dziewczynkę z mutacją somatyczną w genie PIK3CA (c.1357G> A) w fibroblacie, ujawnioną w badaniu WES, potwierdzającą rozpoznanie bardzo rzadkiego zespołu CLOVES (obecnie 200 osób chorych na świecie). Opisany przez nas przypadek może być pomocny w prawidłowym rozpoznawaniu tej rzadkiej choroby i stanowi istotny wkład w diagnostykę chorób rzadkich [11].

Literatura dotycząca nurtu tematycznego II:

5. Śmigiel R, Królak-Olejek B, Śniegórska D, **Rozensztrauch A**, Szafrńska A, Sasiadek MM, Wertheim-Tysarowska K. Is c.1431-12G>A A common European mutation of SPINK5? report of a patient with Netherton Syndrome. *Balkan J Med Genet*. 2017 Mar 4;19(2):81-84. doi: 10.1515/bjmg-2016-0040. **MEiN = 15 pkt / IF = 0,643.**
6. Smigiel R, **Rozensztrauch A**, Walczak A, Rydzanicz M, Stawinski P, Berghausen-Mazur M, Kostrzewa G, Sasiadek M, Ploski R. Changing facial features in a child with GAPO syndrome caused by novel mutation in the ANTXR1 gene and uniparental disomy of chromosome 2. *Clin Dysmorphol*. 2019 Oct;28(4):211-214. doi: 10.1097/MCD.0000000000000292. **MEiN = 40 pkt / IF = 0,521.**
7. Zatoński T, Pazdro-Zastawny K, Morawska-Kochman M, Biela M, Kołtowska A, Rydzanicz M, Rozensztrauch A, Kosińska J, Dorobisz K, Płoski R, Śmigiel R. Single median maxillary central incisor syndrome and variant in SMO gene associated with SHH pathway. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2020 Jul;134:110038. doi: 10.1016/j.ijporl.2020.110038. **MEiN = 70 pkt / IF = 1,675.**
8. Klaniewska M, Toczewski K, **Rozensztrauch A**, Bloch M, Dzielendziak A, Gasperowicz P, Slezak R, Ploski R, Rydzanicz M, Smigiel R, Patkowski D. Occurrence of Esophageal Atresia With Tracheoesophageal Fistula in Siblings

- From Three-Generation Family Affected by Variable Expressivity MYCN Mutation: A Case Report. *Front Pediatr.* 2021 Dec 2;9:783553. doi: 10.3389/fped.2021.783553. **MEiN = 70 pkt / IF = 3,569.**
9. Wolańska E, Pollak A, Rydzanicz M, Pesz K, Kłaniewska M, **Rozensztrauch A**, Skiba P, Stawiński P, Płoski R, Śmigiel R. The Role of the Reanalysis of Genetic Test Results in the Diagnosis of Dysmorphic Syndrome Caused by Inherited xq24 Deletion including the UBE2A and CXorf56 Genes. *Genes (Basel).* 2021 Feb 27;12(3):350. doi: 10.3390/genes12030350. **MEiN = 100 pkt / IF = 4,141.**
 10. Biela M, Rydzanicz M, Jankowska A, Szlagatys-Sidorkiewicz A, **Rozensztrauch A**, Płoski R, Smigiel R. Further Delineation of Developmental Delay with Gastrointestinal, Cardiovascular, Genitourinary, and Skeletal Abnormalities Caused by ZNF699 Gene Mutation. *Genes (Basel).* 2022 Jan 18;13(2):168. doi: 10.3390/genes13020168. **MEiN = 100 pkt / IF = 4,141.**
 11. Kłaniewska M, Rydzanicz M, Kosińska J, Biela M, Walczak A, Szmida E, **Rozensztrauch A**, Płoski R, Śmigiel R. CLOVES syndrome caused by mosaic mutation in the PIK3CA gene identified in fibroblasts. *Pediatr Pol.* 2021; 96(2):148-152. doi: 10.5114/polp.2021.107401. **MEiN = 100 pkt / IF = 0,000.**

MEiN: 495,00 pkt

IF: 14,510

NURT TEMATYCZNY III

Badanie problemów zdrowotnych oraz pielęgnacyjnych dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi oraz chorobami przewlekłymi

Ostatnim, nie mniej ważnym zakresem tematycznym mojej dotychczasowej działalności naukowej jest prowadzenie badań nad złożonymi problemami zdrowotnymi oraz pielęgnacyjnymi dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi oraz chorobami przewlekłymi. W jednej z prac wskazałam, że opieka nad dzieckiem matki chorej na cukrzycę ciążową (GDM, *gestational diabetes mellitus*) powinna rozpocząć się w chwili rozpoznania schorzenia, a przestrzeganie zaleceń terapeutycznych przez ciężarne kobiety z cukrzycą ciążową daje szansę na urodzenie zdrowego dziecka oraz ma wpływ na przebieg ciąży, porodu oraz dalszy rozwój dziecka [12]. Z kolei celem pracy kazuistycznej wraz z przeglądem systematycznym było przedstawienie problemów, z którymi musi się zmagać dziewczynka cierpiąca na płodowy zespół alkoholowy (FAS, *fetal alcohol syndrome*). Wywnioskowano, że opieka pielęgnarska nad dzieckiem z FAS powinna obejmować rutynowe czynności pielęgnacyjne, jednak ze szczególnym uwzględnieniem ich aspektu psychologicznego, przez co dziecko chore na FAS musi być traktowane w sposób bardzo indywidualny, przede wszystkim ze względu na jego zaburzenia poznawcze [13]. W kolejnym ciekawym opisie przypadku dziecka z glejakiem wielopostaciowym (GBM, *glioblastoma multiforme*) z wskazaliśmy, że najważniejszymi problemami pielęgnacyjnymi są silne, nawracające bóle głowy, nudności i wymioty spowodowane chemioterapią, przewlekły stres i lęk oraz znaczne obniżenie nastroju, skutkujące np. izolacją społeczną. Ponadto, pielęgnarka opiekująca się takimi dziećmi powinna skupić się nie tylko na czynnościach bezpośrednio związanych z opieką medyczną, ale także zapewnić wsparcie psychologiczne, co z pewnością poprawia jakość życia dziecka i jego rodziny [14]. W innej pracy badawczej dotyczącej problemów żywieniowych i pielęgnacyjnych u dzieci z nietolerancją laktozy wskazaliśmy, że istotne jest potwierdzenie diagnozy badaniem, gdyż nietrafna diagnoza może prowadzić do szeregu problemów zdrowotnych i opóźnienia rozpoczęcia właściwego postępowania żywieniowego, a

także ustaliliśmy kluczowy czynnik jakim jest zaspokojenie dziennego zapotrzebowania na wapń [15]. W rozdziale książkowym poruszyłam tematykę chorób układu krążenia, które są istotną przyczyną zachorowalności i śmiertelności u dzieci. Opieka pielęgniarska oparta na dowodach naukowych (EBNC, *Evidence-Based Nursing Care*) jest kluczowa w postępowaniu z tymi zaburzeniami, ponieważ umożliwia personelowi medycznemu zapewnienie swoim pacjentom najlepszej możliwej opieki. Planowanie opieki pielęgniarskiej w myśl EBNC dzieci z zaburzeniami sercowo-naczyniowymi obejmuje kompleksową ocenę stanu pacjenta, współpracę interdyscyplinarnego grona specjalistów, staranne planowanie interwencji oraz bieżącą ocenę odpowiedzi pacjenta na leczenie [16].

Literatura dotycząca nurtu tematycznego III:

12. Świątoniowska N, **Rozensztrauch A**. The influence of gestational diabetes mellitus on the developing baby. *J Educ Health Sport* 2017; 7(9):575-584. **MEiN = 7 pkt / IF = 0,000.**
13. **Rozensztrauch A**, Świątoniowska N, Tomaszewska K, Kołtuniuk A. A child with Fetal Alcohol Syndrome (FAS) – nursing care. *J Educ Health Sport* 2018; 8(7):67-77. **MEiN = 7 pkt / IF = 0,000.**
14. **Rozensztrauch A**, Kołtuniuk A. A child with glioblastoma multiforme - case report. *Pielęg Neurol Neurochir.* 2020; 9(4):152-159. **MEiN = 70 pkt / IF = 0,000.**
15. Tułacz K, **Rozensztrauch A**, Berghausen-Mazur M. Nutritional and care problems in infants with lactose intolerance. *Pielęg XXI wieku* 2020; 19(4):221-227. **MEiN = 40 pkt / IF = 0,000.**
16. **Rozensztrauch A**. Planowanie opieki pielęgniarskiej opartej na dowodach naukowych nad dzieckiem z zaburzeniami w funkcjonowaniu serca i układu krążenia. [W]: *Pediatrica i pielęgniarstwo pediatryczne* (Zarzycka D, Emeryk. E) ; Warszawa 2020, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, s.392-403.

MEiN: 144,00 pkt

IF: 0,000

5. Informacja o wykazywaniu się istotną aktywnością naukową albo artystyczną realizowaną w więcej niż jednej uczelni, instytucji naukowej lub instytucji kultury, w szczególności zagranicznej.

1. Międzynarodowa współpraca naukowa z Associate Professor Michaela Dellenmark-Blom (The Queen Silvia Children's Hospital, Gothenburg, Sweden). Efekty współpracy:

- Międzynarodowy projekt badawczy: *Joint Initiative: EA-QOL international*, *Linguistic and content validity of "the EA-QOL questionnaires" to assess condition-specific quality of life in children and adolescents born with esophageal atresia* prowadzony jest przy współpracy z University of Gothenburg in Sweden, do którego zaproszeni są również naukowcy z: Norway, France, Hungary, Croatia, Spain, United Kingdom, USA, South Africa, Mexico, North America, Asia, Africa, Turkey oraz Germany (2020-obecnie).
- Publikacja: **Rozensztrauch A**, Śmigiel R, Patkowski D, Gerus S, Kłaniewska M, Quitmann JH, Dellenmark-Blom M. Reliability and Validity of the Polish Version of the Esophageal-Atresia-Quality-of-Life Questionnaires to Assess Condition-Specific Quality of Life in Children and Adolescents Born with Esophageal Atresia. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 Jun 30;19(13):8047. doi: 10.3390/ijerph19138047.
- Wystąpienie na Międzynarodowym Kongresie poświęconym zarośnięciu przełyku w 2022 w Cincinnati, USA, Ohio.
- Kolejna publikacja w związku z opisywaną współpracą międzynarodową jest w trakcie realizacji.

2. Międzynarodowa współpraca naukowa z Senior Researcher Julia Hanna Quitmann (Department of Medical Psychology, University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany) oraz dr Anastasia Foutaka, Frederic Gottrand, centre Hospitalier Universitaire, France). Efekty współpracy:

- Międzynarodowy projekt badawczy: *The importance psychological support amongst parents and caregivers of children with a rare disease at the time of diagnosis*. Partnerem projektu jest: Associate Professor Michaela Dellenmark-Blom (The Queen Silvia Children's Hospital, Gothenburg, Sweden. Nadrzędnymi celami są: zbadanie doświadczeń rodziców i opiekunów dzieci z chorobą rzadką w momencie diagnozy oraz ich zapotrzebowania na wsparcie psychologiczne; określenie rodzajów wsparcia psychologicznego, które są najbardziej korzystne dla rodziców i opiekunów dzieci z chorobami rzadkimi w momencie diagnozy; oraz cena skuteczności interwencji w zakresie wsparcia psychologicznego dla rodziców i opiekunów dzieci z chorobą rzadką w momencie diagnozy w zakresie poprawy ich wyników w zakresie zdrowia psychicznego i ogólnej jakości życia (2020-obecnie).

3. Międzynarodowa współpraca naukowa: na rzecz bezpieczeństwa i ergonomii pracy osób zatrudnionych w sektorze ochrony zdrowia. Współpraca między ośrodkowa z przedstawicielami Sekcji Prewencji i Ryzyka Zawodowego w Ochronie Zdrowia, Międzynarodowego Stowarzyszenia Bezpieczeństwa Socjalnego (ISSA, *International Security Systems Association*) i BGW z siedzibą w Hamburgu, 2016-2021 r. Pełniona funkcja: współwykonawca projektu, współautor scenariusza do materiału filmowego w zakresie bezpiecznej pracy z pacjentem. Efekty współpracy:

- Akceptacja przez ISSA programu dydaktycznego, na podstawie którego wdrożono pilotażowo do programu kształcenia pielęgniarek w Uniwersytecie Medycznym im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, praktyczne zajęcia dydaktyczne z zakresu ergonomii w latach 2016 – 2021.
- Przygotowanie i udostępnienie edukacyjnego materiału filmowego, na potrzeby upowszechniania wiedzy w zakresie ergonomicznych

sposobów pracy z pacjentem, w celu wdrażania założeń prewencji zaburzeń funkcjonowania układu mięśniowo-szkieletowego.

- Materiał w języku polskim, niemieckim i angielskim, opublikowany został, na stronach Sekcji Prewencji i Ryzyka Zawodowego w Ochronie Zdrowia, Międzynarodowego Stowarzyszenia Bezpieczeństwa Socjalnego (ISSA) z siedzibą w Hamburgu, 02.07.2021 roku: www.issa.int/prevention-health/videos

4. Międzynarodowa współpraca naukowa z Professor Raúl Juárez Vela (Faculty of Nursing, University of La Rioja, 26006 Logroño, Spain) w ramach *Group of Research in Care (GRUPAC)* w zakresie adaptacji narzędzia *Healthy Lifestyle and Personal Control Questionnaire (HLPCQ)* oraz opracowania *Editorial Letter* z okazji *International Nurses Day* in 2022. Efekty współpracy:

- Publikacja: Czapla M, Juárez-Vela R, **Rozensztrauch A**, Karniej P, Uchmanowicz I, Santolalla-Arnado I, Baska A. Psychometric Properties and Cultural Adaptation of the Polish Version of the Healthy Lifestyle and Personal Control Questionnaire (HLPCQ). *Int J Environ Res Public Health*. 2021 Aug 31;18(17):9190. doi: 10.3390/ijerph18179190.
- Publikacja: Gea-Caballero V, Marín-Maicas P, Sufrate-Sorzano T, Di Nitto M, **Rozensztrauch A**, Juárez-Vela R. Nursing, Commitment, and Leadership: More Nurses for a Better Health Care Model-Be a Nurse to Be a Leader. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 May 20;19(10):6223. doi: 10.3390/ijerph19106223.

5. Międzyośrodkowa współpraca naukowa z prof. dr hab. Dariuszem Patkowski wraz z kliniką Chirurgii i Urologii Dziecięcej w ramach prowadzonej działalności naukowej dotyczącej wrodzonego zarośnięcia przełyku. Wraz z prof. dr hab. Dariuszem Patkowskim i Kliniką Chirurgii i Urologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu prowadzona jest strona internetowa www.zarosniecieprzelyku.pl dla polskich pacjentów z zarośnięciem przełyku i ich rodziców oraz dla lekarzy i innych specjalistów zajmujących się tym zagadnieniem (2016-obecnie).

6. Międzyośrodkowa współpraca naukowa ze Stowarzyszeniem na rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i Ich Rodzin „Wspólnie” oraz współpracują z wrocławską Fundacją „Potrafię Pomóc”, z którą organizują cykliczne konferencje dla terapeutów i rodziców dziecka.

6. Międzyośrodkowa współpraca naukowa z kierownikiem Zakładu Genetyki Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego (Kampus Banacha ul. A. Pawińskiego 3c 02-106 Warszawa) – Profesorem Rafałem Płoskim oraz jego zespołem: dr n. med. Małgorzata Rydzanicz, dr n. biol. Joanna Kosińska, dr hab. n. med. Agnieszka Pollak, dr hab. n. med. Krzysztof Szczaluba, dr Piotr Stawiński, mgr Anna Walczak, w ramach badań naukowych dotyczących wykorzystania szerokoprzepustowych badań genetycznych celem wczesnej diagnostyki dzieci z zaburzeniami rozwoju oraz współpraca związana z projektem naukowym dotyczącym poszukiwania przyczyn powstawania asocjacji VATER (2022-obecnie). Efekty współpracy w formie publikacji:

- Klaniewska M, Toczewski K, **Rozenztrauch A**, Bloch M, Dzielendziak A, Gasperowicz P, Slezak R, Ploski R, Rydzanicz M, Smigiel R, Patkowski D. Occurrence of Esophageal Atresia With Tracheoesophageal Fistula in Siblings From Three-Generation Family Affected by Variable Expressivity MYCN Mutation: A Case

Report. Front Pediatr. 2021 Dec 2;9:783553. doi: 10.3389/fped.2021.783553.

- Wolańska E, Pollak A, Rydzanicz M, Pesz K, Kłaniewska M, **Rozensztrauch A**, Skiba P, Stawiński P, Płoski R, Śmigiel R. The Role of the Reanalysis of Genetic Test Results in the Diagnosis of Dysmorphic Syndrome Caused by Inherited xq24 Deletion including the UBE2A and CXorf56 Genes. Genes (Basel). 2021 Feb 27;12(3):350. doi: 10.3390/genes12030350.
- Biela M, Rydzanicz M, Jankowska A, Szlagatys-Sidorkiewicz A, **Rozensztrauch A**, Płoski R, Smigiel R. Further Delineation of Developmental Delay with Gastrointestinal, Cardiovascular, Genitourinary, and Skeletal Abnormalities Caused by ZNF699 Gene Mutation. Genes (Basel). 2022 Jan 18;13(2):168. doi: 10.3390/genes13020168.

7. Informacja o osiągnięciach dydaktycznych, organizacyjnych oraz popularyzujących naukę lub sztukę.

Działalność dydaktyczna

- Od 2010 prowadzenie zajęć ze studentami położnictwa oraz pielęgniarstwa w zakresie opieki neonatologicznej i pediatrycznej.
- Wybrane zagadnienia opieki pielęgniarzkiej w pediatrii – studia stacjonarne/niestacjonarne II stopień, Kierunek pielęgniarstwo, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu (2022/2023).
- Medycyna prewencyjna w neonatologii – studia stacjonarne/niestacjonarne II stopień, Kierunek położnictwo, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu (2017/2018, 2019/2020).
- Dietetyka Pediatryczna – kierunek Dietetyka, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu (2010/2020).

Kształcenie pielęgniarek

- Kształcenie Pielęgniarek i Położnych – od 2013 roku prowadzę wykłady i ćwiczenia w ramach kształcenia podyplomowego dla pielęgniarek i położnych (kursy specjalizacyjne, kwalifikowanie i specjalistyczne z zakresu pielęgniarstwa pediatrycznego, neonatologicznego chirurgicznego oraz anestezjologicznego).

Prace dyplomowe

- Promotor 26 prac magisterskich, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu.
- Recenzent 10 prac magisterskich, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu.
- Promotor 22 prac licencjackich, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu.
- Recenzent 19 prac licencjackich, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu.

Program Erasmus+

- Szkolenie naukowo-dydaktyczne – Università degli Studi di Genova, Włochy (2021) .
- Szkolenie naukowo-dydaktyczne – Erasmus Academic Writing and Presentation Skills, Atlantic Language Galway, Ireland (2021).
- Szkolenie naukowo- dydaktyczne Department of Social Medicine Scholl of Medicine, University of Crete, Grecja (2022).

Opieka studencka

- Opiekun Studenckiego Koła Naukowego Pielęgniarstwa Pediatrycznego (od 2014 roku); zajęcie I miejsca w ogólnouczelnianym rankingu Najlepsze Koło Naukowe Wydziału Nauk o Zdrowiu Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu w latach 2014-2018.
- Merytoryczna opieka nad studentami w ramach programu Erasmus + oraz prowadzenie zajęć ze studentami w języku angielskim z przedmiotu „Pediatria i pielęgniarstwo pediatryczne” oraz „Opieka neonatologiczna”.
- Merytoryczna opieka nad koncepcją pedagogiczną wymiany wiedzy i doświadczeń zawodowych studentów pielęgniarstwa. Polsko – niemiecko – francuski projekt wymiany studenckiej. Realizowany przy merytorycznym i finansowym wsparciu Stowarzyszenia Europa Direkt V. *Institut für interkulturelle und europäische Studien.*

Działalność organizacyjna

- Wydziałowy Koordynator ds. wolontariatu studenckiego dla kierunków pielęgniarstwo i położnictwo; Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu.
- Członek Odwoławczej Komisji Dyscyplinarnej dla Studentów na okres kadencji Władz; Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu (2020-2024).

- Komisja Rekrutacyjna na kierunku Pielęgniarstwo; Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu (2014-2015, 2016-2017).
- Komisja Egzaminacyjna do przeprowadzenia egzaminu dyplomowego dla kierunku Pielęgniarstwo I stopnia; Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu (2010-obecnie).
- Zespół programowy dla Kierunku Pielęgniarstwo; Podzespół ds. planów kształcenia i matryc pokrycia efektów uczenia się; Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu (2018-2020).

Recenzent w czasopismach z „impact factor”

- Journal of Child Health
- Developmental Medicine and Child Neurology
- Healthcare
- Children
- Journal of Clinical Medicine
- Journal of Nursing and Practice
- International Breastfeeding Journal
- Journal of Advanced Pediatrics and Child Health
- Family Health Disease
- Archives of Pediatric Surgery

Popularyzacja nauki

- Międzynarodowe studenckie seminarium na temat bezpieczeństwa pacjenta przy Uniwersytecie Medycznym we Wrocławiu (2019).

Nagrody i wyróżnienia

- Nagroda JM Rektora Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu za ważne i twórcze osiągnięcia w pracy naukowej, zespołowa II stopnia (2022).
- Nagroda JM Rektora Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu za osiągnięcia naukowe indywidualne, II stopnia (2022).
- Nagroda JM Rektora Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu za osiągnięcia naukowe indywidualne II stopnia (2021).
- Nagroda JM Rektora Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu za osiągnięcia naukowe indywidualne I stopnia (2020).

8. Oprócz kwestii wymienionych w pkt. 1-6, wnioskodawca może podać inne informacje, ważne z jego punktu widzenia, dotyczące jego kariery zawodowej.

Udział w szkoleniach

- Szkolenie w zakresie tutoringu w ramach projektu POWER Dolnośląscy Liderzy Medycyny z uzyskaniem tytułu „Tutora” jako nowego sposobu nauczania dla pracowników pracujących ze studentami z uzyskaniem certyfikatem Collegium Wratislaviense (2020).
- Udział w szkoleniu międzynarodowym ANNUAL TRAINING SCHOOL – 2017, organizowane w ramach projektu badawczego *RANCARE Rationing - Missed Nursing Care: an International and Multidimensional Problem* współfinansowanego przez Unię Europejską i realizowanego w ramach Europejskiego Programu Współpracy w dziedzinie badań naukowo-technicznych - Akcja COST CA15208 - *Cooperation in Science and Technology* w Programie Ramowym Horyzont 2020, Turku , Finlandia (2017). Efektem szkolenia są publikacje:
 - **Rozenztrauch A**, Uchmanowicz I, Suchowska B, Śmigiel R. Translation and psychometric testing of the Polish version of the Neonatal Extent of Work Rationing Instrument (NEWRI). *Ann Agric Environ Med*. 2021 Mar 18;28(1):94-98. doi: 10.26444/aaem/116907.
 - **Rozenztrauch A**, Śmigiel R, Uchmanowicz I. MISSED CARE phenomenon on neonatal intensive CARE unit (NICU). *J Neonat Nurs*. 2021; 27(5):341-346. doi: 10.1016/j.jnn.2021.02.001.
- Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego (2020).
- Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa neonatologicznego (2017).
- Kurs z resuscytacji krążeniowo-oddechowej noworodka (2016).

- Szkolenie zagraniczne European Pediatric Advanced Life Support (EPALS) oraz Advanced Life Support (2019).
- Szkolenie z elektrokardiografii (2010).
- Szkolenie zagraniczne Arteriovenous Malformations (2010).
- Szkolenie zagraniczne Anaesthetics in Neonates (2010).
- Szkolenie zagraniczne Care of the Neonatal Cardiac Patient (2007).
- Szkolenie zagraniczne Cardiac Echo Interpretation (2007).
- Szkolenie zagraniczne Inotropes in Neonatal Units (2007).

Staż naukowy krajowy

- Oddział Anestezjologii i Intensywnej Terapii Dzieci i Noworodków, Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Opolu. Opieka naukowa: dr n. med. Wojciech Walas oraz dr hab. n. med. Zenon Halaba (2018).

Konferencje krajowe:

- **Anna Rozensztrauch**, Natalia Świątoniowska, Magdalena Bełz. Dziecko z FAS - opieka pielęgniarstwa. MEDtube Sci. 2017 Vol.7 no.4 suppl. s.76-77, International Conference of Natural and Medical Science: Young Scientists, PhD Students and Students. Lublin, 1-3 December, 2017.
- **Anna Rozensztrauch**, Robert Śmigiel. Funkcjonowanie rodziny dziecka z zespołową postacią zarośnięcia przełyku. W: IV Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Badania naukowe w pielęgniarstwie i położnictwie". Wrocław, 21 kwietnia 2017 r., s.80, 978-83-64358-85-2.
- Natalia Świątoniowska, Agnieszka Maj, **Anna Rozensztrauch**. Rola pielęgniarki w ocenie natężenia bólu u noworodka = The role of a nurse in pain assessment in newborn (The role of a nurse in pain assessment in newborn). W: V Międzynarodowa Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Interdyscyplinarne aspekty urody, zdrowia i choroby". Jarosław, 18-19 maja 2017 r. Streszczenia, s.98-99.

- Agnieszka Maj, Natalia Świątoniowska, Patrycja Cichocka, **Anna Rozensztrauch**. Żywienie wcześniaka w pierwszych dobach życia. W: III Ogólnopolska Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Zdrowa Opolszczyzna". Opole, 7 grudnia 2017., s.14.
- Natalia Świątoniowska, **Anna Rozensztrauch**, Kinga Tomaszewska, Iwona Pilarczyk-Wróblewska. Czynniki wpływające na decyzje matek dotyczące szczepień ochronnych. W: V Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Badania naukowe w pielęgniarstwie i położnictwie". Wrocław, 13 kwietnia 2018 r., s.92, 978-83-64358-41-8.
- Aneta Kubisa, **Anna Rozensztrauch**. Wczesna identyfikacja problemów pielęgnacyjnych dziecka we wstrząsie septycznym. W: V Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Badania naukowe w pielęgniarstwie i położnictwie". Wrocław, 13 kwietnia 2018 r., s.69, 978-83-64358-41-8.
- Natalia Świątoniowska, Paulina Tylak, Kathie Sarzyńska, **Anna Rozensztrauch**. Nawyki żywieniowe dzieci w wieku szkolnym. W: VI Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Badania naukowe w pielęgniarstwie i położnictwie". Wrocław, 5 kwietnia 2019 r., s.46-47, 978-83-64358-59-3.
- **Anna Rozensztrauch**. Opieka pielęgniarki nad dzieckiem po interwencji chirurgicznej. W: I Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Nowe wyzwania w pediatrii i neonatologii : rola pielęgniarki i położnej". Wrocław, 01 czerwca 2019 r., s.9, [Dostęp 06.06.2019].
- Patrycja Widera, **Anna Rozensztrauch**. Opieka pielęgniarska na dzieckiem z atopowym zapaleniem skóry (AZS). W: VI Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Badania naukowe w pielęgniarstwie i położnictwie". Wrocław, 5 kwietnia 2019 r., s.45, 978-83-64358-59-3
- **Anna Rozensztrauch**. Workshop - jak zwiększyć świadomość na temat koncepcji racjonowania opieki pielęgniarskiej. W: VI Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Badania naukowe w pielęgniarstwie i położnictwie". Wrocław, 5 kwietnia 2019 r., s.22, 978-83-64358-59-3.\

- Izabela Dzień, **Anna Rozensztrauch**. Dziecko z Chorobą Menkesa jakoś życia i wpływ choroby na funkcjonowanie rodziny = A child with Menkes Disease - quality of life and impact of the disease on the functioning of the family W: Ogólnopolska Konferencja "Progressio Infantis". Online, 23.10.2021 2021, Katedra Fizjoterapii, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, s.5-6.
- **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen-Mazur. The intensification of perceived stress and ways of coping with stress among pregnant women suffering from COVID-19. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021., s.44-45.
- **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen-Mazur. The quality of life of children with myelomeningocele. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. s.44-45.
- Iwona Klisowska, **Anna Rozensztrauch**, Mariola Seń, Katarzyna Winiarska. The role of the nurse in the care of a child with suspected PEHO syndrome in the home environment. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. s.47.
- Weronika Wawro, Katarzyna Salik, **Anna Rozensztrauch**. Wrzodziejące zapalenie jelita grubego - opis przypadku = Colitis ulcerosa - case study. W: Ogólnopolska Konferencja "Progressio Infantis". Online, 23.10.2021 2021, Katedra Fizjoterapii, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, s.25-26.
- **Anna Rozensztrauch**, Marzena Terpiłowska, Teresa Małgorzata Trebenda, Kinga Tułacz, Marta Berghausen-Mazur. Sepsis in the neonate - nurses' knowledge. Arch Nurs Care 2018 Vol.1 no.3 [2 s.], bibliogr. 9 poz, 9th World Congress on Nursing Research and Evidence-Based Practice. Prague, Czech Republic, August 24-25, 2020.
- **Anna Rozensztrauch**, Dariusz Patkowski, Robert Śmigiel. How esophageal atresia affects the family life. Dis Esophagus 2019 Vol.32 suppl.1 s.9

- poz.DOZ047.23, 5th International Conference on Esophageal Atresia, INoEA-FATE, and 2nd International Network of Pediatric Airways Team, INPAT. Rome, June 24th-28th, 2019. Abstracts. DOI: 10.1093/dote/doz047.23
- **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen. Pain assessment in neonates. W: Global Experts Meeting on Frontiers in Nursing Education & Practice. Edinburgh, Scotland, September 09-11, 2019 London 2019, Frontiers Meetings Ltd, s.56.
 - Robert Śmigiel, Agata Dzielendziak, Krystian Toczewski, **Anna Rozensztrauch**, Michał Błoch, Dariusz Patkowski. The familial occurrence of congenital esophageal atresia with or without a fistula is an extremely rare pathology. Dis Esophagus 2019 Vol.32 suppl.1 s.20 poz.DOZ047.58, 5th International Conference on Esophageal Atresia, INoEA-FATE, and 2nd International Network of Pediatric Airways Team, INPAT. Rome, June 24th-28th, 2019. Abstracts. DOI: 10.1093/dote/doz047.58
 - **Anna Rozensztrauch**, Robert Śmigiel, Dariusz Patkowski. Health related quality of life after surgical repair of esophageal atresia. W: The 10th European Conference on Rare Diseases and Orphan Products "The journey of living with a rare disease in 2030". Online on 14-15 May 2020. Posters - Theme 3: Share, Care, Rare: Transforming care for rare diseases by 2030, poz.P058.
 - Izabela Dzień, **Anna Rozensztrauch**. A child with Menkes disease - quality of life and impact of the disease on the functioning of the family. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[3].
 - **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen-Mazur. The intensification of perceived stress and ways of coping with stress among pregnant women suffering from COVID-19. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[44-45].

- **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen-Mazur. The quality of life of children with myelomeningocele. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[44-45].
- Iwona Klisowska, **Anna Rozensztrauch**, Mariola Seń, Katarzyna Winiarska. The role of the nurse in the care of a child with suspected PEHO syndrome in the home environment. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[47].

Konferencje międzynarodowe

- **Anna Rozensztrauch**, Marzena Terpiłowska, Teresa Małgorzata Trebenda, Kinga Tułacz, Marta Berghausen-Mazur. Sepsis in the neonate - nurses' knowledge. Arch Nurs Care 2018 Vol.1 no.3 [2 s.], bibliogr. 9 poz, 9th World Congress on Nursing Research and Evidence-Based Practice. Prague, Czech Republic, August 24-25, 2020.
- **Anna Rozensztrauch**, Dariusz Patkowski, Robert Śmigiel. How esophageal atresia affects the family life. Dis Esophagus 2019 Vol.32 suppl.1 s.9 poz.DOZ047.23, 5th International Conference on Esophageal Atresia, INoEA-FATE, and 2nd International Network of Pediatric Airways Team, INPAT. Rome, June 24th-28th, 2019. Abstracts. DOI: 10.1093/dote/doz047.23
- **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen. Pain assessment in neonates. W: Global Experts Meeting on Frontiers in Nursing Education & Practice. Edinburgh, Scotland, September 09-11, 2019 London 2019, Frontiers Meetings Ltd, s.56.
- Robert Śmigiel, Agata Dzielendziak, Krystian Toczewski, **Anna Rozensztrauch**, Michał Błoch, Dariusz Patkowski. The familial occurrence of congenital esophageal atresia with or without a fistula is an extremely rare pathology. Dis Esophagus 2019 Vol.32 suppl.1 s.20 poz.DOZ047.58, 5th

International Conference on Esophageal Atresia, INoEA-FATE, and 2nd International Network of Pediatric Airways Team, INPAT. Rome, June 24th-28th, 2019. Abstracts. DOI: 10.1093/dote/doz047.58

- **Anna Rozensztrauch**, Robert Śmigiel, Dariusz Patkowski. Health related quality of life after surgical repair of esophageal atresia. W: The 10th European Conference on Rare Diseases and Orphan Products "The journey of living with a rare disease in 2030". Online on 14-15 May 2020. Posters - Theme 3: Share, Care, Rare: Transforming care for rare diseases by 2030, poz.P058.
- Izabela Dzień, **Anna Rozensztrauch**. A child with Menkes disease - quality of life and impact of the disease on the functioning of the family. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[3].
- **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen-Mazur. The intensification of perceived stress and ways of coping with stress among pregnant women suffering from COVID-19. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[44-45].
- **Anna Rozensztrauch**, Marta Berghausen-Mazur. The quality of life of children with myelomeningocele. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[44-45].
- Iwona Klisowska, **Anna Rozensztrauch**, Mariola Seń, Katarzyna Winiarska. The role of the nurse in the care of a child with suspected PEHO syndrome in the home environment. W: International Scientific Conference "Family - Health - Disease". Online, November, 26, 2021. Book of abstracts, s.[47].

Komitety konferencyjne

- I Konferencja „Zarośnięcie przełyku – problemy chirurgiczne, żywieniowe, pediatryczne i oddechowe”, Wrocław 19.10.2019. Członek komitetu organizacyjnego.
- I Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Nowe wyzwania w pediatrii i neonatologii: rola pielęgniarki i położnej". Wrocław, 01 czerwca 2019 r. – Przewodnicząca sesji Inauguracyjnej, Członek komitetu organizacyjnego.
- VI Konferencja Naukowo-Szkoleniowa "Badania naukowe w pielęgniarstwie i położnictwie". Wrocław, 5 kwietnia 2019 r. – Członek komitetu naukowego, Przewodnicząca sesji „Młodych naukowców”.
- V Konferencja Naukowo-Szkoleniowa *Badania Naukowe w Pielęgniarstwie i Położnictwie*, Wrocław 13 kwietnia 2018 – Członek Komitetu Naukowego, Przewodnicząca Sesji Inauguracyjnej „Młodych Naukowców”.

Inne projekty badawcze

- Kierownik projektu badawczego pt. „Wybrane czynniki mające wpływ na poprawę komfortu życia pacjentów z wrodzonym zarośnięciem przełyku”. Granty dla młodych naukowców Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu (2020).
- Członek zespołu badawczego w ramach projektu „Rola zaburzeń epigenetycznych w etiologii zarośnięcia przełyku” finansowanego z subwencji Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego na utrzymanie potencjału badawczego (2015-2016).
- Członek grupy roboczej „International EA-QOL group” i koordynator krajowy w ramach międzynarodowego projektu zajmujący się oceną jakości życia dzieci z zarośnięciem przełyku (2020-obecnie).

.....
(podpis wnioskodawcy)