Endokrynologia Pediatryczna Pediatric Endocrinology

Ocena jakości życia u dzieci z zespołem Silver-Russell

Quality of Life in Children with Silver-Russell Syndrome

¹Magdalena Sieńko, ¹Elżbieta Petriczko, ²Stanisław Zajaczek, ¹Anita Horodnicka-Józwa, ³Agata Zygmunt, ³Jerzy Starzyk, ¹Agnieszka Biczysko-Mokosa, ⁴Alicja Walczak, ¹Mieczysław Walczak

¹Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM w Szczecinie

²Samodzielna Pracownia Cytogenetyki, Katedra Patologii PUM w Szczecinie

³Klinika Endokrynologii Dzieci i Młodzieży, I Klinika Pediatrii, Collegium Medicum, Uniwersytet Jagielloński, Kraków

⁴Zakład Higieny, Epidemiologii i Zdrowia Publicznego PUM w Szczecinie

Adres do korespondencji: Elżbieta Petriczko, e-mail: petrela1@wp.pl

Słowa kluczowe: zespół Silver-Russell, cechy dysmorficzne, jakość życia, matczyzna uniparentalna disomia chromosomu 7, epimutacja 11p15

Key words: Silver-Russell Syndrome, dysmorphic features, quality of life, maternal uniparental disomy of chromosome 7, epimutation 11p15

STRESZCZENIE/ABSTRACT

Zespół Silver-Russell (SRS) jest zespołem heterogennym, zarówno pod względem genetycznym jak i klinicznym. Etiopatogeneza tego zespołu nie została dotychczas dobrze poznana. Do najczęściej opisywanych zmian genetycznych odpowiedzialnych za objawy tej choroby można zaliczyć, występującą w 40–60% przypadków, epimutację 11p15 oraz matczyną, uniparentalną disomię chromosomu 7, której częstość oszacowano na 7–10%. Charakterystyczne objawy zespołu to niska urodzeniowa masa ciała oraz znaczny niedobór wysokości i masy ciała w późniejszym okresie życia. Wyróżnia się również liczne cechy dysmorficzne twarzy oraz asymetrię budowy ciała i kończyn. Dość często obserwuje się wady kostne oraz różnego rodzaju anomalie narządowe. Celem pracy była ocena jakości życia u dzieci z fenotypowymi cechami zespołu Silver-Russell. Do pomiaru jakości życia (QoL) posłużyła ankieta składająca się z 40 pytań. Kwestionariusz wypełniło 31 dzieci w wieku od 6 do 17 lat, w tym 14 dziewcząt i 17 chłopców. Do badania kwalifikowano dzieci na podstawie klinicznych kryteriów diagnostycznych podanych przez Wollmanna i Price'a. U 9 dzieci potwierdzono zmianę genetyczną; u 1 matczyną uniparentalną disomię chromosomu 7, a u 8 epimutację 11p15. Jakość życia została określona przez wszystkie dzieci na średnim poziomie i nie zależała od ilorazu inteligencji (IQ) oraz ilości cech dysmorficznych. Warunki środowiskowe, w tym funkcjonowanie rodziny, miały tylko nieznaczny wpływ na jakość życia badanych dzieci. Dzieci z epimutacją 11p15 swoją jakość życia określiły gorzej w porównaniu do dzieci bez tej zmiany genetycznej. Endokrynol. Ped. 12/2013;2(43):41-50.

Marked genetic heterogeneity and clinical heterogeneity are features of Silver-Russell Syndrome. The etiology has not yet been well known. The epimutation 11p15 identified in 40%-60% of individuals and maternal, uniparental disomy of chromosome 7 identified in 7%-10% of patients are the most frequently described. The characteristic clinical features of SRS are: severe growth retardation and low weight, multiple dysmorphic facial features. Additional symptom is body and limbs asymmetry. Skeletal abnormalities with clinodactyly of the 5th finger and other malformations are

also described. The aim of the study was to assess the quality of life (QoL) in children with phenotypic findings of Silver-Russell Syndrome. The quality of life was estimated with quality of life questionnaire of 40 items. The questionnaire was fulfilled by 31 children, at 6y/o up to 17y/o, including 14 girls and 17 boys. The qualification to the study was based on clinical diagnostic criteria by Wollmann and Price. In 9 children of the study group the genetic mutation was confirmed; in one maternal, uniparental disomy of chromosome 7, in 8 children epimutation 11p15. The quality of life of all studied children was estimated to be average and did not depend neither on Intelligence Quotient (IQ) nor on amount of dysmorphic features. The social condition including family functioning influence on QoL was notable but mild. The QoL of children with epimutation 11p15 was described as worse than in children without this epimutation. *Pediatr. Endocrinol.* 12/2013;2(43):41-50.

Wstęp

Zespół Silver-Russell [SRS] jest zespołem genetycznym o nie w pełni ustalonym sposobie dziedziczenia, w którym jednoznacznie nie wykazano zmiany genetycznej odpowiadającej za objawy choroby [1–3]. Najlepiej poznanym zaburzeniem biorącym udział w patogenezie tej choroby jest matczyzna uniparentalna disomia chromosomu 7 (mUPD7), występująca z częstością około 7–10% [4–6] oraz epimutacja 11p15, której częstość oszacowano na 40–60% [7–11]. Do głównych objawów klinicznych odpowiadających za fenotyp tego zespołu należą: upośledzenie wewnątrzmacicznego wzrastania z towarzyszącą niską urodzeniową masą ciała oraz postnatalny deficyt wysokości ciała wynoszący zazwyczaj poniżej -2 odchyleń standardowych (<-2SD) [12–15]. Chorzy z SRS prezentują cechy dysmorficzne takie, jak: trójkątny kształt twarzy z małą żuchwą, wydętą guzy czołowe, wąska czerwien wargowa z kącikami ust skierowanymi ku dołowi [12–15], asymetria budowy ciała dotycząca długości bądź obwodu kończyn górnych i dolnych, występująca w 1/3 przypadków [16–18], jak również asymetria twarzy opisywana z częstością 33–55% [16–17]. Charakterystyczne są również zaburzenia w budowie kości w obrębie kończyn górnych i dolnych, do których należą: klinodaktylia V palców dłoni, brachydaktylia, kamptodaktylia oraz syndaktylia. Do rzadziej spotykanych anomalii można zaliczyć skoliozę, wynikającą z asymetrii kończyn dolnych, a także dysplazję stawów biodrowych [11, 16–18]. Opisano również wady budowy uszu: nisko osadzone bądź zrotowane zewnętrznie małżowiny uszne, a także wady zgryzu oraz anomalie budowy zębów (szeroko rozstawione lub „ściśnięte” zęby) [16–19]. Dzieci z rozpoznaniem zespołu Silver-Russell prezentują w nielicznych przypadkach niedosłuch typu przewodzeniowego oraz zaburzenia słuchu fonematycznego, w związku z czym mają duże trudności w nauce czytania

i pisanie, co prowadzi do dysgrafii i dysleksji. W niewielkim odsetku przypadków opisywana jest nadpobudliwość psychoruchowa oraz niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim, która może pojawić się dopiero w późnym dzieciństwie [6, 20].

Jakość życia w ostatnich latach stała się głównym tematem wielu spotkań naukowych oraz problemem szeroko poruszonym w światowej literaturze. Wzrosło znacznie zainteresowanie przewlekłe chorym dzieckiem i jego adaptacją do warunków środowiskowych. Niskorosłe dzieci w szczególny sposób narażone są na wiele negatywnych doświadczeń emocjonalnych w kontaktach społecznych, co rzutuje na dalszy rozwój i późniejsze życie tych dzieci [21]. Wczesna ocena jakości życia u dzieci z SRS ma ogromne znaczenie, pozwala bowiem na określenie potrzeb oraz eliminację czynników negatywnych już w wieku rozwojowym [21]. Działania rozpoczęte we wczesnym dzieciństwie wpływają na poprawę jakości życia w latach późniejszych.

Dotychczas nie uzyskano jednolitej definicji jakości życia. Ferrans i Powers [22] twierdzą, że należy ją definiować w taki sposób, aby poczucie zadowolenia bądź niezadowolenia z życia w danych sferach było dostosowane do konkretnej jednostki chorobowej. Jakość życia jest określana przez tych autorów jako osobiste poczucie dobrego funkcjonowania, które wynika z satysfakcji, bądź jej braku, w różnych obszarach życia ważnych dla danej osoby [22]. Można ją przedstawić również jako zdolność indywidualnego spełniania potrzeb fizycznych, emocjonalnych oraz społecznych.

Na jakość życia jednostki w złożony sposób wpływają: zdrowie fizyczne, stan psychiczny, poziom niezależności, możliwości realizacji własnych celów, interakcje społeczne i interakcje ze środowiskiem [23]. W związku z tym jakość życia należy oceniać pod kątem uwarunkowań środowiskowych, kulturowych, ekonomicznych i in. [23].

Do pomiaru jakości życia w naukach medycznych służą specjalnie do tego celu przygotowane

kwestionariusze i ankiety z pytaniami dotyczącymi funkcjonowania w kilku zasadniczych sferach życia. Określają one podstawowe zasady działania jednostki w społeczeństwie oraz dają możliwość oceny własnej wartości. Pomimo dynamicznego rozwoju badań związanych z jakością życia nadal dokładnego opracowania wymaga wiele jednostek chorobowych, a szczególnie tych dotyczących wieku rozwojowego. Jedną z nich jest zespół Silver-Russell i związana z nim niskorosłość. Wciąż stosunkowo rzadko bada się jakość życia małych pacjentów, którzy w różny sposób postrzegają świat. Muszą dostosować się do warunków środowiska, zmagać się z problemami życia codziennego, funkcjonować w grupie rówieśniczej. Zapewne z powodu wszystkich nieprawidłowości związanych z chorobą przystosowanie się do życia takich dzieci w społeczeństwie jest dużo trudniejsze.

Badania prowadzone przez ostatnie 30 lat nad psychologicznym przystosowaniem dzieci niskorosłych opierały się głównie na obszernych relacjach przedstawianych przez rodziców i nauczycieli. Często to właśnie opinie rodziców o negatywnym postrzeganiu wizerunku swoich dzieci doprowadzały do niskiej samooceny oraz braku satysfakcji z własnego wyglądu w grupie niskorosłych dzieci [24–25]. Same dzieci uważały siebie za mało atrakcyjne i mało popularne. Były oceniane przez innych jako niedojrzałe emocjonalnie [26–27]. Pierwszy raport na temat postrzegania niskorosłych dzieci przez rówieśników opracowali w 1996 r. Gilmour i Skuse [28], badając relacje między dziećmi i ich społeczne kompetencje. Dzieci odrzucone przez rówieśników miały gorsze zdolności społeczne niż inne dzieci, a czynniki takie, jak otyłość i fizyczna atrakcyjność, wpływały na społeczną akceptację [29–32].

Cel pracy

Celem pracy było podjęcie próby oceny jakości życia u dzieci z zespołem Silver-Russell.

Materiał i metody

Kwestionariusz oceniający jakość życia wypełniło 31 dzieci w wieku od 6 do 17 lat ($10,2 \pm 3,3$ lat) z fenotypowo rozpoznany zespół Silver-Russell na podstawie kryteriów diagnostycznych według Price'a [17] i Wollmanna [16]. Grupa spełniająca metodologiczne kryteria przeprowadzenia tego badania złożona była z 14 dziewcząt i 17 chłopców. U żadnego dziecka nie stwierdzono obniżonego ilo-

razu inteligencji, ocenianego za pomocą skali Wechslera ($IQ \geq 80$ punktów) [33, 34]. U ośmiorga dzieci potwierdzono genetycznie epimutację 11p15, a u jednego dziecka matczyną uniparentalną disomię chromosomu 7.

Do oceny jakości życia posłużyła anonimowa ankieta składająca się z 40 pytań, do której załączono anonimowy kwestionariusz określający status społeczno-ekonomiczny rodziny. Ankieta została przygotowana na podstawie monografii pt. *Jakość życia w naukach medycznych* pod redakcją Laury Wołowickiej [35] i zaczerpnięto z niej dane dotyczące metod badania jakości życia u dzieci. Ankietę opracowano we współpracy z psychologiem klinicznym, a końcowej jej oceny dokonało trzech tzw. sędziów kompetentnych, tj. trzech niezależnych od siebie psychologów klinicznych.

Narzędziem badawczym oceny jakości życia zaproponowanym przez autorkę wspomnianej monografii była skala WHOOL (wersja krótka Bref), umożliwiająca otrzymanie profilu w zakresie czterech dziedzin, a mianowicie: dziedziny fizycznej, psychologicznej, relacji społecznych i środowiska. Na potrzeby pracy narzędzie badawcze zostało zmodyfikowane i rozszerzone do siedmiu sfer, po wcześniejszej konsultacji z psychologiem klinicznym. Współczynnik rzetelności Alfa-Crombacha dla arkusza opisującego jakość życia z podziałem na 7 sfer wynosił 0,70. Podobną wartość 0,70 uzyskano także dla poszczególnych pytań.

Z ankiety zawierającej 40 pytań wyodrębniono 35 pytań, które następnie przyporządkowano do określonych siedmiu sfer życia, tj. sfery poznania, działania, kontaktu, bezpieczeństwa, autonomii, opieki i akceptacji, tworzących jakość życia. Pytania oceniano według skali punktowej od 1 do 5 (1 – bardzo źle, 2 – źle, 3 – średnio, 4 – dobrze, 5 – bardzo dobrze). Poszczególne sfery analizowano poprzez wyciągnięcie średniej arytmetycznej z punktacji poszczególnych pytań w danej sferze. Całkowitą jakość życia określono obliczając średnią arytmetyczną z punktacji w siedmiu analizowanych sferach życia. Najlepszą jakość życia określono jako 5, a najgorszą jako 1.

Ankieta została tak skonstruowana, aby pytania poruszały problem dotyczący dziecka z niedoborem wzrostu, a także dodatkowo z cechami dysmorficznymi, które występują w przebiegu zespołu Silver-Russell. Pytania te szczegółowo oceniły różne aspekty funkcjonowania dziecka, np. aktywność fizyczną, akceptację własnego wyglądu, relacje z otoczeniem, akceptację przez grupę rówie-

śniczą oraz rodzinę, poczucie własnej wartości, samodzielność, niepokój o przyszłość, realizację własnych zainteresowań, sposób spędzania czasu wolnego, możliwość realizacji marzeń. Pozostałe pięć pytań potraktowano jako pytania wolne, na które dzieci dawały konkretne odpowiedzi: „Jak chciałbyś spędzać wakacje?”, „Jak spędzasz wakacje?”, „Jak chciałbyś spędzać czas wolny?”, „Jak spędzasz czas wolny?”, „Zajęcia w szkole opuszczam z powodu?”. Zastosowane pytania wolne (otwarte) miały na celu stwierdzenie problemów, które mogłyby być pominięte w ustalonej „sztywno” konstrukcji kwestionariusza.

Załączony dodatkowo do ankiety kwestionariusz, oceniający status społeczno-ekonomiczny rodziny, zawierał pytania dotyczące wieku, wykształcenia oraz stanu cywilnego rodziców dziecka, liczby rodzeństwa oraz liczby osób pracujących w rodzinie, źródeł utrzymania, typu szkoły, do której uczęszczało dziecko, pochodzenia, warunków bytowych oraz mieszkaniowych.

Wyniki

Całkowita jakość życia w badanej grupie wynosiła średnio $3,62 \pm 0,66$. Na rycinie 1 przedstawiono średnie wartości punktowe otrzymane w poszczególnych sferach życia. Maksymalny możliwy do osiągnięcia wynik w każdej sferze był równy 5.

Największe wartości dzieci przyznawały w sferach: kontaktu emocjonalnego, poznawczej oraz doznawania opieki. Najniższe natomiast w sferze bezpieczeństwa oraz działania.

Istotne różnice dzieci osiągnęły między sferami: poznawczą a działania ($p=0,039$), poznawczą a bezpieczeństwa ($p=0,031$), działania a kontaktu ($p=0,016$), działania a opieki ($p=0,047$), bezpieczeństwa a kontaktu ($p=0,004$), bezpieczeństwa a autonomii ($p=0,044$) oraz bezpieczeństwa a opieki ($p=0,036$). Różnice te przedstawiono w tabeli 1.

Status społeczny rodziny a jakość życia badanych dzieci

Jakość życia badanych dzieci w poszczególnych sferach nie zależała od wieku. W obrębie sfery poznania jakość życia istotnie statystycznie ($p=0,039$) lepiej oceniły dziewczęta w porównaniu do chłopców. W innych sferach życia nie stwierdzono różnic pomiędzy płcią.

Sfera bezpieczeństwa istotnie ($p=0,001$) zależała od wieku ojca, ponieważ wyższe wartości uzyskiwały dzieci, gdy wiek ojca był poniżej 40 lat. W sferze opieki istotnie ($p=0,016$) lepszą jakość życia stwierdzono u dzieci, których matki miały powyżej 35 lat. Ocena w innych sferach jakości życia nie zależała od wieku matki.

Istotnie statystycznie ($p=0,030$) większe wartości w sferze opieki podawały dzieci, które wycho-

Ryc. 1. Średnie wartości punktowe w poszczególnych sferach życia

Fig. 1. The mean point values of respective spheres of life

Tabela 1. Istotność różnic pomiędzy poszczególnymi sferami życia**Table 1.** The significances of differences between respective spheres of life

Sfery życia	Poznawcza	Działania	Kontaktu	Bezpieczeństwa	Autonomii	Opieki	Akceptacji
Poznawcza	1,000						
Działania	p=0,039	1,000					
Kontaktu	ns	p=0,016	1,000				
Bezpieczeństwa	p=0,031	ns	p=0,004	1,000			
Autonomii	ns	ns	ns	p=0,044	1,000		
Opieki	ns	p=0,047	ns	p=0,036	ns	1,000	
Akceptacji	ns	ns	ns	Ns	ns	ns	1,000

wywała tylko matka. W innych sferach jakości życia nie obserwowano różnic w ocenie pomiędzy dziećmi, które były wychowywane tylko przez matkę, a tymi wychowywanymi przez oboje rodziców. Żadne dziecko nie było wychowywane tylko przez ojca.

Tylko 8 ojców miało wykształcenie średnie lub wyższe, a 23 podstawowe lub zawodowe. Istotnie statystycznie ($p<0,05$) wyższe wyniki dzieci osiągnęły w sferze bezpieczeństwa i autonomii, gdy ojciec miał wykształcenie średnie lub wyższe. Oceny w innych sferach jakości życia nie zależały od wykształcenia ojca. 19 matek miało wykształcenie podstawowe lub zawodowe, a 12 wykształcenie średnie lub wyższe. Istotnie statystycznie ($p=0,040$) wyższe wyniki dzieci osiągnęły w sferze działania, gdy matka miała wykształcenie średnie lub wyższe. W innych sferach jakości życia wykształcenie matki nie wpływało na wyniki podawane przez badane dzieci.

Istotną statystycznie ($p=0,029$) wyższą wartość w sferze kontaktu dzieci osiągnęły, gdy miały brata lub siostrę (jedno rodzeństwo) oraz w sferze opieki, gdy występowało dwoje rodzeństwa.

Nie uzyskano istotnych różnic pomiędzy poszczególnymi sferami życia a następującymi kategoriami: źródła utrzymania, stan cywilny rodziców, pochodzenie oraz warunki bytowe.

Stwierdzono istotną statystycznie ($p<0,05$) wyższą wartość w sferze poznania, gdy warunki mieszkaniowe były bardzo dobre, w porównaniu do warunków dobrych i średnich. Rodzice żadnego z badanych pacjentów nie określili swoich warunków mieszkaniowych jako złych.

Iloraz inteligencji (IQ) a jakość życia

Nie wykazano istotnej statystycznie różnicy pomiędzy ilorazem inteligencji całkowitym w skali słownej i bezsłownej a poszczególnymi sferami jakości życia badanych dzieci. Postrzeganie jakości życia nie zależało od intelektu dzieci. Dzieci z niższym IQ nie oceniały swojej sytuacji gorzej.

Iloraz inteligencji (IQ) a jakość życia

Cechy dysmorficzne a jakość życia badanych dzieci

Nie uzyskano istotnej statystycznie różnicy pomiędzy ilością cech dysmorficznych oraz między poszczególnymi cechami dysmorficznymi a poszczególnymi sferami jakości życia badanych dzieci. Jakość życia nie zależała również od stwierdzanych cech dysmorficznych. Dzieci z większą ilością cech dysmorficznych nie oceniały swojej sytuacji gorzej.

Cechy dysmorficzne a jakość życia badanych dzieci

Jakość życia u dzieci z zespołem Silver-Russell ze zmianą genetyczną

Matczyna uniparentalna disomia chromosomu 7

Średnią jakość życia chłopiec z matczyną uniparentalną disomią chromosomu 7 ocenił na 3,90

Jakość życia u dzieci z zespołem Silver-Russell ze zmianą genetyczną

Tabela II. Punktowy rozkład w poszczególnych sferach życia u chłopca z mUPD7

Table II. Distribution of points in respective spheres of life

Sfera życia	Poznawcza	Działania	Kontaktu	Bezpieczeństwa	Autonomii	Opieki	Akceptacji
Punktacja	3,60	4,20	4,33	4,00	4,40	3,20	3,60

(SD=0,45). Rozkład w poszczególnych sferach życia przedstawiono w tabeli II.

Chłopiec z mUPD7 określił swoją średnią jakość życia dość dobrze. Wynik ten okazał się znacznie lepszy niż średnia jakość życia w całej grupie badanej, wynosząca 3,62 punkty. Najwyższe wartości punktowe chłopiec przyznał sferom autonomii, kontaktu, działania oraz bezpieczeństwa ($\geq 4,0$ pkt).

Epimutacja 11p15

Jakość życia w poszczególnych sferach oceniono u ośmiorga dzieci z epimutacją 11p15. W tabeli III przedstawiono jakość życia w poszczególnych sferach u dzieci z epimutacją 11p15.

Jakość życia u tych dzieci wynosiła średnio $3,41 \pm 0,59$, co oznaczało znacznie gorszy wynik w porównaniu do dzieci bez owej zmiany genetycznej ($3,68 \pm 0,63$).

Istotnie statystycznie wyższe wartości w sferze działania, kontaktu oraz opieki uzyskały dzieci bez epimutacji 11p15. Dzieci z epimutacją 11p15 otrzymały natomiast korzystniejszy wynik w sferze poznawczej, chociaż różnice nie były istotne statystycznie.

Dyskusja

Całkowita średnia jakość życia w badanej grupie wynosiła 3,62, przy maksymalnej możliwej do osiągnięcia punktacji 5,0. Oceny dokonywano na podstawie analizy siedmiu sfer, a mianowicie poznawczej, działania, kontaktu, bezpieczeństwa, autonomii, opieki i akceptacji. Największe wartości dzieci przyznawały sobie w sferze kontaktu emocjonalnego, poznawczej oraz doznawania opieki, a najmniejsze w sferze bezpieczeństwa oraz działania. Dzieci z epimutacją 11p15 prezentowały gorszą średnią jakość życia w porównaniu do tych bez zmiany genetycznej. Jakość życia w niektórych sferach zależała od warunków socjoekonomicznych rodziny, takich jak: wiek i wykształcenie rodziców, liczba rodzeństwa, warunki mieszkaniowe. Jakość życia badanych dzieci nie zależała natomiast od ich wieku, rozwoju intelektualnego oraz ilości cech dysmorficznych. Dzieci niższe, z większą ilością cech dysmorficznych wcale nie postrzegały swojego życia gorzej w porównaniu do wyższych oraz tych z mniejszą ilością cech dysmorficznych. Poważnym czynnikiem zakłócającym wiarygodność wyników były duże różnice wiekowe badanych dzieci, od 6 do 17 lat. Inaczej swój wygląd oraz swoje potrzeby oceniają bowiem dzie-

Tabela III. Jakość życia dzieci z epimutacją 11p15 w poszczególnych sferach życia

Table III. The quality of life in children with epimutation 11p15 in respective spheres of life

Sfery życia	Epimutacja 11p15				p
	Nie n=23		Tak n=8		
	x	SD	x	SD	
Poznawcza	3,68 (2,20 - 4,60)	0,61	3,83 (3,60 - 4,60)	0,37	0,55527
Działania	3,58 (2,40 - 4,80)	0,64	2,94 (1,40 - 3,80)	0,79	0,03445
Kontaktu	3,99 (2,17 - 4,83)	0,63	3,36 (2,17 - 4,50)	0,88	0,04360
Bezpieczeństwa	3,32 (2,00 - 5,00)	0,85	3,32 (1,75 - 4,50)	0,87	0,99678
Autonomii	3,67 (3,00 - 4,40)	0,41	3,66 (3,00 - 4,60)	0,59	0,96104
Opieki	3,88 (2,60 - 4,80)	0,53	3,14 (2,60 - 3,60)	0,41	0,00202
Akceptacji	3,65 (2,00 - 5,00)	0,76	3,60 (2,20 - 4,40)	0,86	0,88233

n – liczebność grupy, SD – odchylenie standardowe, x – średnia arytmetyczna, p – istotność różnic

ci najmłodsze, a inaczej dorastająca młodzież [36]. Inny jest też zakres potrzeb w różnych grupach wiekowych [37]. Dlatego te wszystkie czynniki powinny być uwzględniane przy wydawaniu pełnej opinii.

W relacji z rodzicami dzieci z SRS są często traktowane jako młodsze, mniej sprawne. Z powodu niedoboru wysokości ciała doświadczają traktowania nieadekwatnego do wieku, co przekłada się na mniejsze oczekiwania i wymagania [38]. Taka sytuacja często uniemożliwia dziecku prawidłowe doświadczanie własnych kompetencji.

Dzieci z SRS mają obniżony poziom funkcjonowania społecznego w porównaniu z rówieśnikami, co wyraża się obniżoną aktywnością społeczną oraz trudnościami w nawiązywaniu bliskich relacji z innymi dziećmi, wynikającymi prawdopodobnie z braku tolerancji [39]. Zaburzenia te nasilają się z wiekiem. Niskorosłość jest przyczyną wielu problemów psychologicznych, społecznych i behawioralnych [40, 41].

W okresie dzieciństwa bardzo ważne są dobre relacje z rówieśnikami, a obniżona sprawność fizyczna nierzadko utrudnia lub uniemożliwia prawidłową zabawę z innymi dziećmi. W wieku szkolnym mogą wystąpić u dzieci z SRS obniżone kompetencje społeczne oraz poważne problemy z nauką [39, 42]. Krytycznym okresem bywa faza dojrzewania, w której niezwykle istotne są akceptacja własnego wyglądu, kształtowanie się tożsamości płciowej i nawiązywanie więzi z osobami płci przeciwnej. Wreszcie trudna jest dojrzałość, która stawia niezwykle wysoką poprzeczkę i bardzo poważne wyzwania przed osobami z niskorosłością, jak podjęcie odpowiedniej pracy czy znalezienie życiowego partnera [43]. Osoby niskorosłe natrafiają na wiele trudności w kontakcie z innymi ludźmi oraz w zdobyciu odpowiedniej pozycji społecznej w stosunku do uzyskanego wykształcenia i posiadanych możliwości intelektualnych. Wyróżniający niedobór wysokości ciała dzieci z SRS, połączony z cechami dysmorficznymi, wiąże się z reguły z brakiem akceptacji i odrzuceniem przez rówieśników.

Osoby niskorosłe bywają często postrzegane jako te, które nie rozwijają się prawidłowo również w sferze psychiki, jako osoby o obniżonym ilorazie inteligencji czy też niedojrzałe emocjonalnie. Jak wynika z powyższych badań, jak i z danych z piśmiennictwa, tylko niewielka część dzieci z SRS prezentuje obniżony poziom intelektualny, obniżony natomiast jest rozwój kompetencji społecznych [39, 44].

Wygląd zewnętrzny i obniżona sprawność motoryczna są przeszkodą w prawidłowym realizowa-

niu dążeń i powodują zakłócenia w prawidłowym funkcjonowaniu dziecka z SRS. Eliminacja dziecka z wielu zabaw ruchowych z powodu niedoboru wzrostu staje się przyczyną ograniczenia dopływu zewnętrznych bodźców społecznych, a tym samym pozbawia dziecko możliwości uczenia się reguł społecznych i zachowań interpersonalnych w obrębie grupy. Izolacja od grupy rówieśniczej utrudnia rozwój potrzeb kontaktów emocjonalnych, osłabia poczucie własnej wartości, powoduje wytworzenie negatywnych emocji, jak poczucie żalu i krzywdy [39, 45, 46]. Odmienny wygląd wywołuje dezorientację dziecka, a przejście z systemu rodzinnego do świata zewnętrznego wywołuje nieznane i nieoczekiwane reakcje, co prowadzi do problemów z akceptacją. W domu uwielbiane przez rodzinę (maskotka rodzinny) [38], co dawało mu radość i poczucie własnej wartości, staje teraz przed nowymi wyzwaniami i nieznanymi reakcjami ze strony otoczenia (naśmiewanie, nie mile komentarze) [39, 45, 46]. Konieczność uświadomienia sobie odmienności jest czynnikiem dezorganizującym wyższe struktury psychiczne, co doprowadza do zaburzonych zachowań w różnych sytuacjach. Dziecko nie mogąc sprostać oczekiwaniom grupy rówieśniczej przeżywa poczucie odmienności powodujące deformację osobowości. Mogą pojawić się wówczas zakłócenia w funkcjonowaniu psychicznym, w postaci nadruchliwości, zaburzeń koncentracji, stanów lękowych, depresji, zachowań aspołecznych i agresji [42, 44, 45–49].

Wyniki najnowszych badań dowodzą, że niskorosłość w dzieciństwie przyczynia się do zaburzeń zachowania, a to z kolei powoduje zahamowanie normalnego rozwoju dziecka. Poczucie nadmiernej niskiego wzrostu, jak również posiadanie różnego typu nieprawidłowości (deformacji) w obrębie twarzy, kończyn i innych części ciała, może mieć „dewastujący” wpływ na rozwój psychospołeczny dziecka. Dlatego też badania dotyczące jakości życia osób niskorosłych, a szczególnie dzieci z zespołem Silver-Russell powinny być kontynuowane nie tylko w wieku rozwojowym, ale także po osiągnięciu dojrzałości.

Wnioski

Dzieci z zespołem Silver-Russell już od najmłodszych lat powinny być objęte wielospecjalistyczną opieką (endokrynologiczną, neurologiczną, psychologiczną). Każde z tych dzieci powinno mieć opracowany indywidualny program wspomagania rozwoju.

PIŚMIENNICTWO/REFERENCES

- [1] Preece M.A.: The genetics of the Silver-Russell syndrome. *Rev. Endocr. Metab. Disord.*, 2002;3, 369-379.
- [2] Hitchins M.P., Stanier P., Preece M.A., Moore G.E.: Silver-Russell syndrome: a dissection of the genetic aetiology and candidate chromosomal regions. *J. Med. Genet.*, 2001;38, 810-819.
- [3] Abu-Amero S., Monk D., Frost J., Preece M., Stanier P., Moore G.E.: The genetic aetiology of Silver-Russell syndrome. *J. Med. Genet.*, 2008;45, 193-199.
- [4] Eggermann T., Zerres K., Eggermann K. et al.: Uniparental disomy: clinical indications for testing in growth retardation. *Eur. J. Pediatr.*, 2002;161, 305-312.
- [5] Kotzot D., Balmer D., Baumer A., Chrzanowska K., Hamel B.C. et al.: Maternal uniparental disomy 7, review and further delineation of the phenotype. *Eur. J. Pediatr.*, 2000;159, 247-256.
- [6] Kotzot D.: Maternal uniparental disomy 7 and Silver-Russell syndrome – clinical update and comparison with other subgroups. *Eur. J. Med. Genet.*, 2008;51, 444-451.
- [7] Gicquel C., Rossignol S., Cabrol S., Houang M. et al.: Epimutation of the telomeric imprinting center region on chromosome 11p15 in Silver-Russell syndrome. *Nat. Genet.*, 2005;37, 1003-1007.
- [8] Netchine I., Rossignol S., Dufourg M., Azzi S. et al.: 11p15 imprinting center region 1 loss of methylation is a common and specific cause of typical Russell-Silver syndrome: clinical scoring system and epigenetic – phenotypic correlations. *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 2007;92, 3148-3154.
- [9] Blik J., Terhal P., van den Bogaard M.J., Maas S. et al.: Hypomethylation of the H19 gene causes not only Silver-Russell syndrome (SRS) but also isolated asymmetry or an SRS – like phenotype. *Am. J. Hum. Genet.*, 2006;78, 604-614.
- [10] Abu-Amero S., Wakeling E.L., Preece M. et al.: Epigenetic signatures of Silver-Russell syndrome. *J. Med. Genet.*, 2010;47, 150-154.
- [11] Bruce S., Hannula-Jouppi K., Peltonen J. et al.: Clinically distinct epigenetic subgroups in Silver-Russell syndrome: the degree of H19 hypomethylation associates with SRS phenotype severity and genital skeletal anomalies. *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 2009; 94(2), 579-587.
- [12] Eggermann T., Gonzales D., Spengler S. et al.: Broad clinical spectrum in Silver-Russell syndrome and consequences for genetic testing in growth retardation. *Pediatrics* 2009;123(5), 929-931.
- [13] Zajączek S.: Zespół Silver-Russella: wyzwanie dla genetyki pediatrii. *Klin. Pediatr.*, 2002;10, 431-435.
- [14] Binder G., Begemann M., Eggermann T., Kannenberg K.: Silver-Russell syndrome. *Best Pract. Res. Clin. Endocrinol. Metab.*, 2011; 25, 153-160.
- [15] Binder G., Seidel A.K., Martin D.D., Schweizer R. et al.: The endocrine phenotype in Silver-Russell syndrome is defined by the underlying epigenetic alteration. *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 2008;93(4), 1402-1407.
- [16] Wollmann H.A., Kirchner T., Enders H. et al.: Growth and symptoms In Silver-Russell syndrome: review on the basis of 386 patients. *Eur. J. Pediatr.*, 1995;154, 958-968.
- [17] Price S.M., Stanhope R., Garrett C. et al.: The spectrum of Silver-Russell syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J. Med. Genet.*, 1999;36, 837-842.
- [18] Wakeling E.L.: Silver-Russell syndrome. *Arch. Dis. Child.*, 2011;96, 1156-1161.
- [19] Bergman A., Kiellberg H., Dahlgren J.: Craniofacial morphology and dental age in children with Silver-Russell syndrome. *Orthod. Craniofacial Res.*, 2003;6, 54-62.
- [20] Midro A.T., Dębek K., Rogowska M., Zadrozna-Tołwińska B. et al.: Zespół Silvera i Russella u chłopca z obniżoną sprawnością umysłową. *Pediatr. Pol.*, 1993;68, 85-89.
- [21] Buczyńska-Górna M., Kędzia A.: Zastosowanie Kwestionariusza Samopoczucia Dziecka Leczonego Hormonem Wzrostu do badania dzieci z somatotropinową niedoczynnością przysadki podczas terapii rekombinowanym ludzkim hormonem wzrostu. *Endokrynol. Ped.*, 11/2012;4(41), 57-64.
- [22] Ferrans C.E., Powers M.J.: Psychoteric assessment of Quality of Life Index. *Research Nurs Health.*, 1992;15, 29-38.
- [23] Buczyńska-Górna M.: Jakość życia u dzieci i młodzieży z somatotropinową niedoczynnością przysadki przed i w trakcie leczenia ludzkim rekombinowanym hormonem wzrostu. Rozprawa doktorska, Poznań: UM, 2009.
- [24] Pierce J.W., Wardle J.: Self-esteem, parental appraisal and body size in children. *J. Child Psychol. Psychiatry.*, 1993;34, 1125-1136.
- [25] Stabler B.: Growth hormone insufficiency during childhood has implications for later life. *Acta Paediatr. Scand.*, 1991;377, 9-13.
- [26] Gordon M., Crouthamel C., Post E.M., Richman R.A.: Psychosocial aspects of constitutional short stature: social competence, behavior problems, self-esteem and family functioning. *J. Pediatr.*, 1982;101, 477-480.
- [27] Gordon M., Post E.M., Crouthamel C., Richman R.A.: Do children with constitutional delay really have more learning problems? *J. Learn. Disabil.*, 1984;17, 291-293.
- [28] Gilmour J., Skuse D.: Short stature – the role of intelligence in psychosocial adjustment. *Arch. Dis. Child.*, 1996;75, 25-31.
- [29] Dodge K.A., Asher S.R., Parkhurst J.T.: Social life as a goal coordination task. *Child Dev.*, 1989;63, 1344-1350.
- [30] Brochin H.A., Wasik B.H.: Social problem solving among popular and unpopular children. *J. Abnorm. Child Psychol.*, 1992;20, 377-391.

- [31] Banis H.T., Varni J.W., Wallander J.L. et al.: Psychological and social adjustment of obese children and their families. *Child Care Health Dev.*, 1988;14, 157-173.
- [32] Kennedy J.H.: Determinants of peer social status: contributions of physical appearance, reputation and behavior. *J. Youth Adolesc.*, 1990;19, 233-234.
- [33] Matczak A., Piotrowska A., Ciarkowska W.: Skala inteligencji Wechslera dla dzieci. Wersja zmodyfikowana (WISC-R). Polska standaryzacja. Warszawa: Pracownia Testów Psychologicznych, 1998.
- [34] Krasowicz-Kupis G., Wiejak K.: Skala inteligencji Wechslera dla dzieci (WISC-R) w praktyce psychologicznej. Warszawa: PWN, 2006.
- [35] Wołowicka L.: Jakość życia w naukach medycznych. Poznań: Akademia Medyczna, 2001.
- [36] Ross J.L., Sandberg D.E., Rose S.R.: Psychological adaptation in children with idiopathic short stature treated with growth hormone or placebo. *J. Clin. Endocrinol. Metab.*, 2004;89, 4873-4878.
- [37] Sandberg D.E., Bukowski W.M., Fung C.M.: Height and social adjustment: are extremes a causa for concern and action? *Pediatrics.*, 2004;114, 744-750.
- [38] Starke M., Erling A., Möller A.: Family function in families with children of normal height and in families with short children. *Acta Paediatr.*, 2000;89, 983-988.
- [39] Voss L.D., Wiklund I.: Short stature and psychosocial assessment. Workshop report. *Acta Paediatr. Suppl.*, 1995;411, 69-74.
- [40] Ulph F., Betts P., Mulligan J.: Personality functioning: the influence of stature. *Arch. Dis. Child.*, 2004;89, 17-21.
- [41] Stabler B., Siegel P.T., Clopper R.R.: Psychosocial aspects of short stature and growth hormone therapy. *J. Pediatr.*, 1999;135(1), 133-134.
- [42] Sandberg D.E., Brook A.E., Campos S.P.: Short stature: a psychosocial burden requiring growth hormone therapy? *Pediatrics.*, 1994;94, 832-849.
- [43] Stabler B., Clopper R.R., Siegel P.T.: Links between growth hormone deficiency, adaptation and social phobia. *Horm. Res.*, 1996;45, 30-33.
- [44] Wheeler P.G., Bresnahan K., Shephard B.A.: Short stature and functional impairment. A systematic review. *Arch. Pediatr. Adolesc. Med.*, 2004;158, 236-243.
- [45] Voss L.D., Sandberg D.E.: The psychological burden of short stature: evidence against. *Eur. J. Endocrinol.*, 2004;151, 29-33.
- [46] Busschbach J.J.V., Rikken B., Grobber D.E.: Quality of life in short adults. *Horm. Res.*, 1998;49, 32-38.
- [47] Kranzler J.H., Rosenbloom A.L., Proctor B.: Is short stature a handicap? A comparison of the psychosocial functioning of referred and nonreferred children with normal short stature and children with normal stature. *J. Pediatr.*, 2000;136, 96-102.
- [48] Stabler B., Siegel P.T., Clopper R.R.: Behavior change after growth hormone treatment of children with short stature. *J. Pediatr.*, 1998; 133, 366-373.
- [49] Siegel P.T., Clopper R., Stabler B.: Psychological impact of significantly short stature. *Acta Paediatr. Scand.*, 1991 (Suppl.):377, 14-18.