

Studija slučaja obiteljske otpornosti djeteta s Goldenharovim sindromom

Jagarinec, Ivana

Master's thesis / Diplomski rad

2024

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Rijeka, Faculty of Teacher Education / Sveučilište u Rijeci, Učiteljski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:189:872959>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-09-03**



Repository / Repozitorij:

[Repository of the University of Rijeka, Faculty of Teacher Education - FTERI Repository](#)



SVEUČILIŠTE U RIJECI
UČITELJSKI FAKULTET U RIJECI

Ivana Jagarinec

Studija slučaja obiteljske otpornosti djeteta s Goldenhar sindromom

DIPLOMSKI RAD

Rijeka, 2024.

SVEUČILIŠTE U RIJECI
UČITELJSKI FAKULTET U RIJECI

Studija slučaja obiteljske otpornosti djeteta s Goldenhar sindromom
DIPLOMSKI RAD

Predmet: Osnaživanje roditelja djece s posebnim potrebama

Mentor: prof. dr. sc. Nataša Vlah

Student: Ivana Jagarinec

Matični broj: 0299016024

U Rijeci, srpanj 2024.

Izjava o akademskoj čestitosti

Izjavljujem i svojim potpisom potvrđujem da sam diplomski rad izradila samostalno, uz preporuke i savjetovanje s mentoricom. U izradi rada pridržavala sam se Uputa za izradu diplomskog rada i poštivala sam odredbe Etičkog kodeksa za studente Sveučilišta u Rijeci o akademskom poštenju.

Vlastoručni potpis:

A handwritten signature in black ink, reading "Ivana Jaganec". The signature is written in a cursive style with a large initial 'I'.

ZAHVALA

Zahvaljujem mentorici prof. dr.sc. Nataši Vlah na profesionalnosti, susretljivosti i brzini povratnih informacija te na poticaju pri samoj izradi ovog rada.

Zahvaljujem sudionicima ovog istraživanja na ljubaznosti i pronalasku slobodnog vremena.

Najljepša hvala obiteljima koje imaju djecu s Goldenhar sindromom, koje su me pustile u svoj život i pružale mi neophodne informacije za istraživanje.

Zahvaljujem svojoj obitelji na strpljenju i podršci tijekom studiranja.

Vrlo sam zahvalna kolegicama koje sam upoznala na ovom fakultetu, na njihovoj potpori i poticaju za dalje, obogatile su moj život divnim prijateljstvom.

SAŽETAK

Osobe oboljele od rijetkih sindroma kao i njihove obitelji kroz život se suočavaju s nedostatkom znanstvenog znanja medicinskog osoblja, socijalnim posljedicama, financijskim poteškoćama i mnogim drugim te su kroz život marginalizirane, kako psihološki tako i ekonomski, socijalno i kulturno ranjive.

Cilj ovog diplomskog rada bio je prikazati neka teorijska saznanja o Goldenhar sindromu i analizirati elemente otpornosti obitelji za nošenje sa stresorima koje donosi odgoj djeteta s Goldenhar sindromom, njihovim izazovima s kojima se svakodnevno susreću kao i s ostvarenom podrškom od strane obitelji, prijatelja, stručnih službi. Provedeno je kvalitativno istraživanje. U istraživanju je obavljeno pet intervjua, s dvjema majkama koje imaju djecu s Goldenhar sindromom te s edukacijskim rehabilitatorom, logopedinjom i genetičarkom koje su radile s obiteljima. Također je dobiven pisani osvrt odgajateljice kod koje je boravila djevojčica u skupini i psihologinje koja je s djevojčicom radila procjenu za školu.

Prema rezultatima istraživanja utvrđeno je da sudionici istraživanja navode manjak stručne pomoći od strane zdravstvenih djelatnika, isto kao i izostanak podrške i psihološke pomoći u trenucima kada je to obitelji i oboljelima potrebno, a to je kroz čitav život. Dobiveni rezultati ukazuju na manjak istraživanja na tom području u Republici Hrvatskoj i na važnost cjeloživotnog obrazovanja zdravstvenih djelatnika i upoznavanje šire javnosti o problematici kako bi se pomoglo obiteljima koji imaju djecu s rijetkim sindromima.

Ključne riječi: Goldenhar sindrom, izvori stresa, otpornost, roditelji djece s teškoćama u razvoju

ABSTRACT

People suffering from rare syndromes as well as their families face the lack of scientific knowledge of medical staff, social consequences, financial difficulties and many others throughout their lives and are marginalized, both psychologically and economically, socially and culturally vulnerable.

The aim of this thesis was to present some theoretical knowledge about Goldenhar syndrome and to analyze the elements of the family's resilience to cope with the stressors of raising a child with Goldenhar syndrome, their challenges that they face every day, as well as the support they receive from family, friends, and professional services. A qualitative research was conducted. In the research, five interviews were conducted, with two mothers who have children with Goldenhar syndrome and with an educational rehabilitator, a speech therapist and a geneticist who worked with the families. We also received a written review of the educator with whom the girl stayed in the group and of the psychologist who did the assessment for the school with the girl. According to the results of the research, it was determined that the research participants report a lack of professional help from health professionals, as well as the absence of support and psychological help at times when the family and the patient need it, and this is throughout their entire lives. The obtained results indicate the lack of research in this area in the Republic of Croatia and the importance of lifelong education of health professionals and familiarizing the general public with the problem in order to help families who have children with rare syndrome

Key words: Goldenhar syndrome, sources of stress, resilience, parents of children with developmental disabilities

SADRŽAJ

1. UVOD I CILJ RADA	1
2. BIOPSIHOSOCIJALNI PROFIL DJETETA I OBITELJI.....	3
3. TEORIJSKI OKVIR	4
3.1. Goldenhar sindrom.....	4
3.2. Otpornost.....	6
3.3. Roditelji djece s teškoćama u razvoju.....	7
3.4. Kohezivnost obitelji	8
3.5. Socijalna podrška roditeljima.....	10
4. METODA.....	12
5. ETIČKI KODEKS U ISTRAŽIVANJU	18
5.1. Kriteriji za izvještavanje o kvalitativnim istraživanjima	18
6. REZULTATI	22
6.1. Transkripti s majkama.....	22
6.2. Osvrt odgajateljice iz vrtića	34
6.3. Osvrt psihologinje iz dječjeg vrtića	35
6.4. Transkript razgovora s edukacijskim rehabilitatorom.....	35
6.5. Transkript razgovora s logopedinjom	37
6.6. Transkript razgovora s genetičarkom.....	40
7. RASPRAVA REZULTATA.....	45
8. ZAKLJUČAK	52
9. LITERATURA	53
10. PRILOZI	56

1. UVOD I CILJ RADA

Obzirom na poznanstvo s obiteljima koje imaju djecu s Goldenhar sindromom, autorica ovog rada upoznata je s problemima s kojima se još uvijek susreću te je željela ovim radom proširiti vlastito znanje, ali također i upoznati širu javnost o samom sindromu i problemima koje on nosi sa sobom te tako pomoći obiteljima koje imaju djecu s nekim drugim rijetkim sindromima.

Cilj ovog diplomskog rada jest prikazati neka teorijska saznanja o Goldenhar sindromu i analizirati elemente otpornosti obitelji za nošenje sa stresorima koje donosi odgoj djeteta s Goldenhar sindromom, njihovim izazovima s kojima se svakodnevno susreću kao i s ostvarenom podrškom od strane obitelji, prijatelja i stručnih službi. Metoda kojom će se pokušati realizirati navedeni cilj je kvalitativna metodologija studije slučaja.

S ciljem što detaljnijeg prikaza slučaja, postavljena su sljedeća istraživačka pitanja:

- 1) Jesu li roditelji imali pomoć u nošenju sa stresom prilikom odgajanja djeteta s Goldenhar sindromom?
- 2) Kakva je podrška obitelji u Hrvatskoj obzirom na rijetkost Goldenhar sindroma?
- 3) Kako obitelj funkcionira i gradi otpornost?
- 4) Koje su preporuke i promjene u budućnosti potrebne ?

U sklopu koncepta društveno korisnog učenja, kvalitativnom metodom studije slučaja prikupit će se i analizirati podaci o elementima otpornosti obitelji za nošenje sa stresorima koje donosi odgoj djeteta s Goldenhar sindromom. Uključivanjem u Udrugu za podršku obitelji s Goldenhar sindromom, koja pruža pomoć u zajednici roditeljima i široj obitelji djeteta provest će se intervju s dvije obitelji i sa sustručnjacima koji su radili s djecom u sustavu predškolskog odgoja i izvan njega.

Zbog specifičnosti same teme i prijateljske bliskosti s ispitanicima te za prikupljanje većeg dijela podataka, odabran je polu-strukturirani intervju. Polustrukturirani intervju je način na koji ispitivač priprema sadržaj i unaprijed planirana pitanja te njihov redosljed u skladu sa svrhom ispitivanja (Hajncel, 2018). Upravo se tim intervjuom omogućuje ispitaniku da izrazi svoje mišljenje i stajalište vezano uz samu temu kako bi u razgovoru govorio o svojim

osjećajima i iskustvima. Razlika između polustrukturiranog i strukturiranog intervjua je u fleksibilnosti koja se iskazuje prilikom razgovora kada istraživač ne prekida sudionika u tijeku odgovaranja na pitanje te sudionik spontano iznosi podatke koji povećavaju valjanost intervjua (Hajncel, 2018).

U kvalitativnim istraživanjima predmet istraživanja je ugrađen u istraživački proces te ga je stoga najbolje razumjeti kroz perspektivu koja polazi od istraživača, teorijskih paradigmi, metodi i analizi empirijskog materijala, do umijeća interpretacije (Halmi, 2013). Metodologija u kvalitativnim istraživanjima proučava glavne aktere u povijesnom i socijalnom kontekstu, interpretirajući smisao njihovih radnji i iskustava koristeći čitav niz metoda i tehnika za prikupljanje podataka. Metode u kvalitativnim istraživanjima Milas (2005) dijeli na tri šire metode: intervju, opažanje i na nenametljive istraživačke metode. Kvalitativna istraživanja razvila su se u znanstvenim disciplinama i društveno-humanističkim znanostima u kojima ima veliki raspon planova i ciljeva istraživanja (Halmi, 2013).

Prilikom opisivanja nekog problema u cijelosti, fokusirajući se na sam problem, određujući jasne granice u kojima se problem opisuje, studija slučaja je idealna strategija u kojoj je moguće opisati cjelovitost problema (Brajdić Vuković i sur., 2021). Milas (2005) ističe da se studijom slučaja podrobnije opisuju zanimljivi slučajevi iz prakse, proučavaju fenomeni u prirodnom okruženju, nastojeći im dati smisao. Temelje se na osobnim iskustvima, pojedinačnim ili skupnim intervjuima, opažanjima aktera, analizi dokumentacije kojima se opisuju trenuci koji su značajni za svakodnevicu pojedinca. Studijom slučaja daje se primjer stvarnih ljudi u isto tako stvarnim situacijama kako bi se omogućilo čitateljima da bolje razumiju ideje nego što bi ih razumjeli prezentiranjem apstraktnih teorija ili načela (Cohen i sur., 2007).

2. BIOPSIHOSOCIJALNI PROFIL DJETETA I OBITELJI

Prvi sudionik istraživanja je djevojčica i drugo je dijete u obitelji, rođena je 2014. godine s Goldenhar sindromom. Roditelji djevojčice su u radnom odnosu, djevojčica ima i starijeg brata koji je urednog psiho - fizičkog razvoja. Podaci iz anamneze prikupljeni su temeljem medicinske dokumentacije i razgovora s majkom djevojčice (medicinska dokumentacija u prilogu). Trudnoća majke bila je redovito kontrolirana, opterećena gestacijskim dijabetesom. Porod je nastupio u 37. tjednu prirodnim putem. Pri porodu je primijećena hipoplastična mandibula desno i nerazvijena desna uška te se posumnjalo na Goldenhar sindrom. Nakon poroda djevojčici su se pojavili problemi sa disanjem, sisanjem i gutanjem te postepeno i sa žvakanjem. Djevojčica je polazila vrtić, gdje je bila jako dobro prihvaćena i dobro je funkcionirala u okolini. Prelazak iz vrtića u školu prošao je bez ikakvih problema, a veliku ulogu u tome imale su njene odgajateljice, učiteljice, pedagog i ravnateljica u školi. Roditelji djevojčice razgovarali su s roditeljima iz razreda kako djeci približiti njeno stanje, što je svima pomoglo u razgovoru sa svojom djecom. Djevojčica je društvena i dobro socijalizirana, vesela je i otvorena.

Drugi sudionik istraživanja je dječak, drugo je dijete u obitelji, rođen 2015. godine s Goldenhar sindromom. Roditelji dječaka su u radnom odnosu, dječak ima i starijeg brata i baku koja živi u zajedničkom kućanstvu. Podaci iz anamneze prikupljeni su temeljem medicinske dokumentacije koja je u prilogu. Dječak je rođen iz majčine, redovito kontrolirane uredne trudnoće kao nedostašće. Učinjena je rana amniocenteza, kariogram je bio uredan muški. Po porodu su uočene malformacijske stigme u okviru Goldenharovog sindroma (hipoplazije lijeve uške, aplazija vanjskog slušnog hodnika lijevo, kožni privjesci preaurikularno obostrano, hipoplazija mandibule lijevo, subluksacija i nestabilnost mandibulotemporalnog zgloba lijevo, hipoplazija jezika lijevo, retromikrognatija, lipodermoid donjeg kapka desnog oka, lipodermoid lijevog oka). Dijete je hranjeno na dudu izdojenim majčanim mlijekom. Zbog anatomskih ograničenja bilo je poteškoća s hranjenjem koje su roditelji savladali. Dijete je prestalo disati prilikom premještanja u drugu bolničku ustanovu te je intubirano tubusom i ventilirano uz vanjsku masažu srca i nakon šest do sedam minuta došlo je do samostalnog disanja i oporavka srčane akcije. Nakon niz pretraga i pregleda dijete je pušteno kući. Dječak je upisan u dječji vrtić te je redovno pohađao ustanovu uz vanjskog logopeda. Trenutno pohađa školu u kojoj je također dobro primljen i uspješno prati nastavne cjeline.

3. TEORIJSKI OKVIR

Roditeljska uloga je vrlo važna i jedna je od najzahtjevnijih uloga u životu pojedinca. Kroz djetetovo odrastanje utjecaj okoline ima svoj učinak ali najvažniji je utjecaj obitelji koja bi trebala biti prisutna kroz čitav djetetov život. Upravo zbog toga obitelj treba biti temelj za razvijanje djetetove cjelokupne ličnosti. Međutim, ukoliko se dijete rodi s određenim teškoćama, tada socijalne, ekonomske i druge okolnosti mogu bitno utjecati na obitelj i njihov doživljaj kvalitete života. Način na koji će se obitelj nositi i graditi otpornost ovisi o njezinoj sposobnosti prihvaćanja novonastalim situacijama i nošenju sa stresorima koje donosi odgoj djeteta s teškoćama u razvoju.

3.1. Goldenhar sindrom

U Europskoj uniji 30 milijuna osoba boluje od rijetkih bolesti (Ministarstvo zdravstva, 2015) dok u Republici Hrvatskoj ima oko 150. 000 oboljelih od neke rijetke bolesti, iako podatak nije sa sigurnošću točan zbog nedovoljnog praćenja i jer većina bolesti još uvijek nije prepoznata. Medić i sur. (2013) navode da se prema podacima EU-a rijetkom bolesti smatra ona koja ima učestalost od 1 pojedinca na 2. 000 ljudi u nekoj populaciji što može biti i rjeđe.

Sindrom (grč. syndrome) bi označavao skup više sindroma koji se javljaju zajedno te time ugrožavaju psihičko i fizičko stanje oboljele osobe. Naziv sindroma se obično dobiva po osobi koja je taj sindrom otkrila i zabilježila. Razlika od bolesti i sindroma je to, što se kod sindroma najčešće ne zna što je dovelo do sjedinjenja simptoma (Zuckerman, 2016).

„Prihvaćanje zadanih ili stečenih nedostataka, borba da ih se prevlada, nadomjesti velika je čovjekova pobjeda. Najveća pobjeda uopće! Biti drukčiji od drugih ne znači biti inferioran. Naprotiv, različitost je izazov da se borimo jače i postojanije od drugih...“

(Zuckerman, 2016:11).

Goldenhar sindrom je vrlo rijetko stanje koje je prisutno od samog rođenja. Goldenhar sindrom prvi je dokumentirao 1952. Maurice Goldenhar, oftalmolog i liječnik opće prakse po kojem je sindrom i dobio ime. Etiologija ove rijetke bolesti još uvijek je nedovoljno istražena i nije u potpunosti razjašnjena, genetski je varijabilna i uzrokovana je nejasnim razlozima. Gorlin je 1963. godine predlagao naziv okulo-aurikulo-vertebralna displazija (OAVS) za to

stanje i uveo vertebralne anomalije kao znakove tog sindroma (National Library of Medicine, 2014).

Najveća populacijska studija do sada tijekom 20 godina istraživanja uključivala je dojenčad s dijagnozom okulo-aurikulo-vertebralnog spektra, u 16 europskih zemalja. Od ukupno 355 dojenčadi koji su imali okulo-aurikulo-vertebralni spektar njih 95,8% je živorođenih, 0,8% fetalnih smrti, 3,4% prekida trudnoće zbog fetalne anomalije i 1,5% neonatalne smrti. U 18,9 % prilikom prenatalnog pregleda otkrivene su anomalije povezane s okulo-aurikulo-vertebralnim spektrom, dok je 69,7% dijagnosticirano prilikom rođenja, 3,9% primijećeno je u prvom tjednu života te 6,1% unutar prve godine djetetovog života. Iako su uzroci okulo-aurikulo-vertebralnog spektra još uvijek nepoznati, kao čimbenici rizika u studiji se navodi da je češće primijećeno među djecom čiji su se roditelji podvrgli potpomognutom oplodnjom te kod majki koje su imale dijabetes i kod blizanačkih trudnoća. Zabilježene su kliničke značajke poput prijevremenog poroda, niske porođajne težine u dojenčadi s okulo-aurikulo-vertebralnim spektrom (Barišić i sur. 2014) .

Stručnjaci procjenjuju da se incidencija Goldenhar sindroma javlja između 1 od 3500 i 1 od 25000 beba koje se rađaju s tim stanjem. Javlja se zbog promjene u kromosomu ali još uvijek do sada nije poznato što uzrokuje tu promjenu (Cleveland clinic) (<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22808-goldenhar-syndrome>). Goldenhar sindrom karakterizira se kao abnormalni razvoj oka, benigne ciste na oku ili unutar oka, infekcija suzne vrećice ili suznog kanala, razvojne abnormalnosti uha, izbočine, udubljenja ili ušne markice uočene na uhu ili kraj uha, asimetrija čeljusti ili jagodičnih kostiju. Nerazvijenost čeljusti i jagodičnih kostiju na licu te anomalija oka i uha dovodi do karakterističnih crta lica koja imaju djeca sa Goldenhar sindromom. Kod osoba s Goldenhar sindromom također se javljaju deformiteti kralježnice i prsnog koša, kralješci ili rebra koja nisu u potpunosti oblikovana, nedostaju ili su abnormalno srasli. Obzirom na anomalije kralježnice dolazi i do plućnih poremećaja (<https://www.chop.edu/conditions-diseases/goldenhar-syndrome>). Dijagnozu Goldenhar sindroma moguće je ustanoviti u prenatalnom stadiju ranim transvaginalnim ultrazvukom te u neonatalnoj fazi korištenjem različitih laboratorijskih testova, kliničkom procjenom kroz razne oftamološke, slušne ili neurološke preglede (Medina i sur., 2004). Osobe rođene s Goldenhar sindromom imaju normalan život uz medicinske intervencije i periodične preglede tokom života. Liječenje Goldenhar sindroma ovisi o stupnju zahvaćenosti anomalija i dobi pacijenta. Liječenje može uključivati razne operacije kroz cijeli

život. Operacijom se ispravljaju srčane mane, prohodnost dišnih puteva, rascjep usne ili nepca, problemi s kralježnicom. Govornom terapijom mogu se poboljšati jezične i komunikacijske vještine, slušni implantati mogu pomoći da osobe bolje čuju, naočale ili operacija oka pomažu poboljšanju vida, također i raznim estetskim operacijama tokom života kojima se dobiva simetričnost lica (<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22808-goldenhar-syndrome>). Rano otkrivanje i pravodobno liječenje uz psihosocijalnu podršku mogu poboljšati kvalitetu života oboljelih i njihovih obitelji.

Rijetke bolesti iscrpljuju psihološke kapacitete oboljelih pa tako nerijetko ostavljaju traga i na svim članovima obitelji koji se suočavaju s psihičkim tegobama, osjećajem tuge, anksioznosti i depresivnih stanja (Hrvatski savez za rijetke bolesti, 2020). Za mnoge bolesti još uvijek nema dovoljno znanja ni znanstvenog iskustva pa se te osobe kao i članovi oboljelih osoba suočavaju s brojnim izazovima i teškoćama koje znatno utječu na njihov život. Traženje informacija putem zdravstvenog sustava, ekonomskih izazova, društvene izolacije i stigmatizacije, nedostatak razumijevanja i izostanak podrške, dovodi do smanjivanja kvalitete života kod ljudi koji u svom obiteljskom okruženju imaju osobu s rijetkom bolešću.

3.2. Otpornost

Svaki čovjek u životu nailazi na razne prepreke, probleme, izazove i svaka se osoba suočava sa stresom na svoj način. Izvor stresa mogu biti razni čimbenici od obiteljskih problema, financijskih, partnerskih, zdravstvenih teškoća, gubitka bliske osobe i dr. Međunarodni projekt otpornosti (IRP) proučava otpornost s ciljem razvijanja načina kako se učinkovito nositi s nedaćama s kojima se ljudi suočavaju. Prvo se otpornost javlja u prirodnim znanostima te se zatim proširuje i na društvene znanosti. Rutter (1987) među prvima definira otpornost kao niz zaštitnih faktora koji omogućuju čovjekov odgovor na neku od opasnosti iz okoline. Ferić i sur., (2016) otpornost definiraju kao koncept koji otvara prozor osnaživanju obitelji kako bi se suočili sa životnim nedaćama na što pozitivniji način. Također naglašavaju da nedostaju istraživanja otpornosti cjelokupnog obiteljskog sustava. U Republici Hrvatskoj istraživanja su se uglavnom vodila na komponente otpornosti koja su proučavali iz perspektive pojedinca.

3.3. Roditelji djece s teškoćama u razvoju

Biti roditelj je iskustvo zajedničko većini ljudi te vrlo značajno u životu svakog pojedinca. Iščekivanje i rođenje djeteta predstavlja radostan i poseban trenutak za svakog roditelja, ostvarenje njihovih potencijalnih želja i planova s djetetom. Roditelji koji se prilikom dijagnoze suoče s narušenim razvojem i zdravljem svog djeteta suočavaju se sa stresom, brigama, očajem te s mnoštvom pitanja i vrlo teško prihvataju činjenicu da njihovo dijete ima teškoće u razvoju (Dizdarevic i sur., 2017). Način na koji će se obitelj prilagoditi novim okolnostima ovisi o nizu čimbenika. Istraživanjem Cvitković i sur., (2013) utvrđeno je da su dimenzije u području sustava vrijednosti povezane s ukupnom kvalitetom i zadovoljstvom života obitelji u kojima su djeca s teškoćama u razvoju te da povezanost ovisi o vrsti teškoće kod djeteta.

Dijagnoza (grč. diagnosis) bi značila utvrđivanje bolesti na samom pregledu bolesnika, otkrivanje primarne teškoće u razvoju djeteta ili utjecajnih teškoća (Zuckerman, 2016). U trenutku postavljanja dijagnoze djeteta kod roditelja se javlja kriza pri kojoj se način njihova ponašanja mora brzo i znatno promijeniti. Roditelji taj trenutak opisuju kao stanje šoka, obamrlosti ili konfuzije u kojem nisu u stanju shvatiti što im se govori jer im se u glavama vrte različite misli, mnoštvo pitanja i slika (Hilton, 1998).

Roditelji prilikom saznanja dijagnoze preispituju mogućnost da je došlo do pogreške pedijatra, raspravljaju s najbližim osobama, traže drugo mišljenje, stručnjake, neki roditelji pokušavaju s alternativnom medicinom, neki tragaju za novim informacijama i u drugim zemljama pokušavaju pronaći lijek za svoje dijete (Hilton, 1998). Bespomoćnost, krivnja, depresivnost, jaz između imaginarnog i realnog djeteta dovodi do osjećaja gubitka i manifestira se kao reakcija žalovanja za izgubljenom osobom (Bouillet, 2010). Reakcije roditelja mogu biti krajnje različite, kod nekih dolazi do osjećaja krivice, srama, odbijanja djeteta, društvene sramote, razočarenja, a kod drugih roditelja do blagog prihvatanja realnosti, pretjerane pažnje i brige (Stevanović, 2000).

Sam proces adaptacije na novonastalu situaciju traje neograničeno, a počinje od same spoznaje o postojanju teškoće (Bouillet, 2010). Roditeljski stres predstavlja važan prediktor doživljaju roditeljske kompetentnosti pa tako roditelji djece s teškoćama u razvoju koji su pod stresom svoju roditeljsku ulogu doživljavaju stresnom te se osjećaju manje zadovoljni u roditeljskoj ulozi (Milić Babić, 2012). Roditelji koji imaju dijete s teškoćama u razvoju imaju

slabiju kognitivno-emocionalnu regulaciju u odnosu na roditelje koji imaju djecu urednog psihofizičkog razvoja (Kosić, Žilić, 2022).

U Republici Hrvatskoj provedeno je istraživanje Vidaković i sur., (2022) punoljetnih građana metodom telefonskog anketiranja te je utvrđeno da građani Republike Hrvatske imaju pozitivne stavove prema djeci koja imaju teškoće u razvoju: 86% sudionika izjavilo je da se osjeća donekle ili potpuno ugodno u njihovom prisutstvu, 93% građana ostvaruje kontakt pri susretu i 70% građana izjavilo je da nemaju socijalnu distancu prilikom susreta s djecom koja imaju teškoće u razvoju. Također je ustanovljeno da se žene osjećaju ugodnije u odnosu na muškarce u njihovoj blizini, kao i sama spoznaja da osobe koje imaju više saznanja o tome, imaju i pozitivnije stavove.

3.4. Kohezivnost obitelji

Roditeljska uloga i način na koji oni sami sebe doživljavaju kao roditelja utječe i na odnos prema djetetu kao i na njegov razvoj i motivaciju za bavljenje djetetom. Obitelj i sami odnosi unutar nje utječu na osnovi doživljaja roditeljstva pa tako i s bračnim partnerom ili odnosa s drugom djecom (Pećnik, Tokić, 2011). Veliku važnost u tom razdoblju prihvaćanja imaju osobine majke i oca kao i braće i sestara, koji svojim trudom pridonose da se dijete s teškoćama u razvoju ugodno osjeća, doživljava ljubav i pažnju koja mu je potrebna na zadovoljstvo cijele obitelji (Stevanović, 2000).

Istraživanje je pokazalo da roditelji djece s teškoćama u razvoju u odnosu na roditelje koji nemaju iskustvo roditeljstva s djecom koja imaju razvojnu teškoću, pokazuju manji osjećaj roditeljske kompetentnosti i veću potrebu za dodatnom podrškom (Pećnik, Tokić, 2011). Istraživanjem Rašan i sur., (2017) utvrđeno je da postoje razlike u samoprocjeni osobnog zadovoljstva i uspješnosti između roditelja koji imaju djecu s teškoćama u razvoju i roditelja djece urednog psihofizičkog razvoja.

Obiteljska kohezivnost tj. emocionalna povezanost i osjećaj bliskosti među članovima obitelji usko je povezana sa zdravom i poticajnom obiteljskom klimom koja ovisi o doživljaju vlastite vrijednosti njezinih članova (Milić Babić i Laklija, 2013). U obiteljima u kojima postoje djeca s teškoćama u razvoju, roditeljska ljubav je više razvijenija prema njima, nego prema djeci normalnog psihofizičkog razvoja te je svakodnevica izložena većim psihičkim i fizičkim naporima (Stevanović, 2000). Istraživanje Milić Babić i Laklija (2013) ističe da

roditelji djece s teškoćama u razvoju najviše koriste mobiliziranje resursa obitelji i aktivno suočavanje, nakon čega traže duhovnu podršku, pasivnu procjenu situacije te podršku okoline.

Imati dijete sa teškoćama u razvoju utječe na živote druge djece u obitelji, ponajviše na raspodjelu financijskih sredstava, raspodjelu provedenog vremena na svakog pojedinog člana, na roditeljska očekivanja od ostale djece te na njihov razvoj i zdravlje. Situacija u kojoj se nađu roditelji prilikom saznanja dijagnoze za svoje dijete, mijenja reorganizaciju unutar obitelji, mijenja se dnevni režim, navike te dinamika svih članova. Saznanje dijagnoze utječe na osobu kao pojedinca i na odnose unutar obitelji. Istraživanja su pokazala da su obitelji s djecom koja imaju teškoće u razvoju stigmatizirane (Farrugia, 2009; Gill & Liamputtong, 2009; Green, 2017; Voysey, 1972).

Roditelji se suočavaju s brojnim problemima, zahtjevima proizašlim iz djetetovih specifičnih potreba, neprilagođenosti okoline prvenstveno odgojno - obrazovnih ustanova, nekoordiniranost sustava zdravstva i socijalne skrbi te samog neinformiranja roditelja o njihovim pravima i mogućim oblicima podrške (Pećnik, Dobrotić, 2019). Za normalni razvoj i dobro funkcioniranje unutar obitelji te nošenje sa stresnim situacijama i stresorima koje donosi svakodnevnica, važnu ulogu ima upravo podrška unutar same obitelji. Roditelji nisu dovoljno informirani te nisu ni svjesni kako se svakodnevnica mijenja saznanjem da imaju dijete s teškoćama u razvoju. Roditelji koji imaju nekoga na koga se mogu osloniti uspješnije savladavaju teškoće i lakše se nose sa stresom (Zuckerman, 2016).

3.5. Socijalna podrška roditeljima

Socijalna podrška koja uključuje okolinu, prijatelje, zdravstvene djelatnike, ključna je u obiteljima koji imaju djecu s teškoćama u razvoju jer pridonosi njihovoj otpornosti da se ne osjećaju izolirano. Obitelji koje nemaju jaku socijalnu podršku ili je nemaju uopće, pokazuju osjećaj izoliranosti kao da su izvan kontrole te pokazuju manju otpornost (Breitkreuz i sur., 2014). Zahtjevne uloge roditelja uglavnom nadrastu osobne resurse te se roditelji oslanjaju na pomoć neformalnih društvenih mreža ili stručnjaka i sustav socijalne sigurnosti u široj društvenoj zajednici (Pećnik, Tokić, 2011). Istraživanje Breitkreuz i sur., (2014) potvrđuje važnost neformalne socijalne podrške. Obitelji koje su sudjelovale u istraživanju navele su da im je pomoć od strane obitelji, prijatelja i susjeda pomogla pri njihovoj sposobnosti održavanja svakodnevnih aktivnosti. Istraživanje Leutar, Oršulić (2014) također ukazuje da je roditeljima koji imaju dijete s teškoćama u razvoju najveća podrška bila od strane supružnika, nakon koje slijedi podrška drugih članova obitelji, prijatelja, rodbine te na samom kraju institucionalna podrška koja je bila najmanje prisutna i s kojom roditelji nisu bili zadovoljni.

Jedan od problema koji se javljaju kod roditelja koji imaju djecu s teškoćama u razvoju, kod kojih je narušeno zdravlje je konstantna i nepodnošljiva situacija u kojoj često moraju donositi važne odluke vezane za život i zdravlje djeteta. Roditelji djece s teškoćama u razvoju često su pod utjecajem teških emocija i sa strahom za budućnost svog djeteta uz sve teškoće s kojima se moraju nositi svakodnevno. Roditelji čija djeca imaju ozbiljnih zdravstvenih problema moraju se suočiti s podvrgavanjem bolnim pretragama i postupcima, stresnim i opasnim situacijama. Uspostava odnosa sa zdravstvenim osobljem i kvaliteta tih odnosa pomaže roditeljima koji su primorani odlučiti o kirurškim postupcima, o prihvaćanju ili odbijanju operacija, uz visoku opasnost od smrtnog ishoda (Davis, 1998). Istraživanje Meštrović i sur., (2011) ističe podatak da u hitnoj pedijatrijskoj službi 10% svih bolesnika čine djeca s posebnim zdravstvenim potrebama što i ukazuje na važnost pripreme i stručnost djelatnika u ambulantnom prihvatu. Savjetovanjem se može pomoći roditeljima da bolje razumiju problematiku, promijene način razmišljanja i postupanja. Savjetovanje i podrška roditeljima ima funkciju stvaranja preduvjeta za uspješno funkcioniranje obitelji i odgajanje djeteta. Problem nastaje kada je pristup uslugama i nedostatak osposobljenih radnika smanjen. Djeca s teškoćama u razvoju vjerojatno neće moći dosegnuti ili održati zadovoljavajuću razinu zdravlja ili razvoja. Djeci s teškoćama u razvoju će vrlo vjerojatno zdravlje biti narušeno bez dodatne potpore i usluga u području zdravstvene njege i zaštite kao što su rehabilitacije,

obrazovanje i odgoj, socijalne zaštite i drugačijih oblika potpore (Bouillet prema Išpanović Radojković, 2007) . U posljednje vrijeme u Hrvatskoj se primjećuje porast programa podrške roditeljima no i dalje je slaba dostupnost usluga i informiranost o istima te se u istraživanjima ističe nezadovoljstvo kvalitetom i raznovrsnošću (Pećnik, Dobrotić, 2019). Istraživanje Vlah i sur., (2019) pokazuje da je niže procijenjena učestalost dobivenom socijalno - stručnom pomoći i manje procijenjeno zadovoljstvo dobivenom pomoći povezano s većim nepovjerenjem prema stručnjacima. U istraživanju Berc i sur., (2019) rezultati pokazuju da su obiteljima koje žive u općinama u ruralnim predjelima Republike Hrvatske manje dostupne socijalne usluge u odnosu na socijalna prava.

Međusobna suradnja obitelji koji imaju djecu s teškoćama u razvoju može biti na obostrano zadovoljstvo. Prilikom suradnje roditelja s drugim roditeljima koji također imaju djecu s teškoćama u razvoju, roditelji imaju priliku izmijeniti svoja iskustva, dati savjete jedni drugima te mogu biti ključni izvor potrebnih informacija o dostupnim uslugama, financiranju te adekvatnim programima (Breitkreuz i sur., 2014). Osjećaj roditelja da se zajednica brine i pomaže, da imaju mogućnost razgovora i povjerenja, pozitivno se odražava na njihov razvoj samopoštovanja i samo ponašanje osobe te se lakše suočavaju s teškoćama (Zuckerman, 2016).

4. METODA

Istraživanje je provedeno s majkama iz Udruge za podršku obitelji s Goldenhar sindromom koje imaju djecu s istoimenim sindromom, edukacijskim rehabilitatorom koji je provodio IOOP (individualizirani odgojno – obrazovni program) s djevojčicom u dječjem vrtiću, logopedinjom koja je radila s dječakom i genetičarkom koja radi s obje obitelji. Odgajateljica iz dječjeg vrtića u kojem je boravila djevojčica, dala je svoj osvrt na boravak djevojčice u skupini. Psihologinja koja je radila s djevojčicom u vrtiću u vezi procjene spremnosti prije polaska u školu također je dala svoj osvrt.

Prilikom istraživanja pregledana je medicinska dokumentacija djece kojom se dobio dublji uvid u samu problematiku Goldenhar sindroma. Obzirom na cilj istraživanja i postavljena istraživačka pitanja, korišten je kvalitativan pristup prikupljanja i analize podataka. Svaki roditelj bio je individualno intervjuiran kao i edukacijski rehabilitator, logopedinja i genetičarka putem polustrukturiranog intervjua. Polustrukturirani intervju jedna je od metoda kvalitativnog istraživanja, obzirom da se upravo polustrukturiranim intervjuom može dobro pronaći „zlatna sredina“ u omjeru kontrole i slobode postavljenih istraživačkih pitanja (Miočić, 2018).

Tijekom postavljanja pitanja bilo je važno biti senzibiliziran u komunikaciji sa sudionicima koji su kroz intervju ponovno proživljavali teške trenutke i intenzivne emocije te je istraživač pazio da provedena studija ne naštetiti njezinim sudionicima. Svi sudionici istraživanja obaviješteni su da će se u radu koristiti pseudonimi radi zaštite podataka i anonimnosti.

Pitanja za intervju za roditelje djece s Goldenhar sindromom:

1. Kako ste se osjećali kada ste saznali da Vaše dijete ima Goldenhar sindrom?
2. Prilikom saznanja da Vaše dijete ima Goldenhar sindrom, tko Vas je dalje upućivao na daljnje pretrage?
3. S kojim problemima ste se susretali na samom početku?
4. Kakva je kohezija obitelji, međusobna povezanost?
5. Kako se suočavate sa stresom, izazovima? Što Vas smiruje, tko Vam najviše pomaže?
6. Imate li razumijevanje, podršku od drugih?
7. Što Vam daje snagu, nadu u teškim trenucima?
8. Imate li strahova od budućnosti?
9. Što bi prema Vašem iskustvu trebalo promijeniti, odnosno što bi trebalo unaprijediti kako bi se pomoglo roditeljima koji imaju dijete s Goldenhar sindromom?
10. Kako je nastala ideja za osnivanje Udruge za podršku obitelji s Goldenhar sindromom?

Pitanja za intervju za edukacijskog rehabilitatora:

1. Kakva su bila Vaša saznanja o Goldenhar sindromu prije dolaska djevojčice u dječji vrtić?
2. Koje metode procjene ste koristili za djevojčicu?
3. Kako ste se s roditeljima/odgajateljima pripremali za dolazak djeteta u skupinu?
4. Koja su Vaša zapažanja u vezi djeteta?

5. Čemu se po Vašem mišljenju trebalo posvetiti više pažnje u radu s djevojčicom?
6. Kako su roditelji bili uključeni u Vaš rad?
7. Koje ste smjernice davali roditeljima/odgajateljima za rad s djetetom?
8. Jeste li primijetili odstupanja u razvojnim područjima kod djeteta?
9. Koji je naglasak u radu bio s djevojčicom?

Pitanja za intervju za logopedinju:

1. Koliko ste znali o Goldenhar sindromu prije susreta s dječakom koji ima određeni sindrom?
2. Jeste li se prije susretali s tim sindromom?
3. Koja su Vaša zapažanja bila u vezi dječaka pri samom susretu?
4. Koliko dugo ste radili s dječakom kroz tjedan?
5. Jesu li se primijetili konkretni rezultati u radu kroz neki određeni period?
6. Koji Vam je bio prioritet u radu s dječakom?
7. Je li dječak surađivao?
8. Jesu li roditelji bili uključeni u rad i kako?
9. Obzirom na Vašu profesiju, što biste naveli kao najveći problem ili što Vam je bilo teško prilikom rada s djecom koja imaju Goldenhar sindrom?
10. Što bi trebalo promijeniti u budućnosti kako bi se olakšao rad s djecom koja imaju Goldenhar sindromom?

Pitanja za intervju za genetičarku:

1. Što mi možete reći o Goldenhar sindromu? Koji su uzroci tom sindromu?
2. Jeste li se već prije susretali s Goldenhar sindromom?
3. Moraju li oba roditelja biti nosioci gena?
4. Prilikom dijagnoze, osjećaju li roditelji neku vrstu krivice ili osjećaju li da su oni pridonijeli nečime nastanak tog sindroma?
5. Jeste li Vi prva osoba s kojom roditelji dolaze u kontakt, koja im pojašnjava sam sindrom i njegove specifičnosti ?
6. Imate li podatak koliko ima osoba s Goldenhar sindromom u Republici Hrvatskoj?
7. Može li se prenatalno ultrazvukom vidjeti da dijete ima Goldenhar sindrom?
8. Od nekih rijetkih bolesti postoje li neke sličnosti s Goldenhar sindromom?
9. Obzirom na Vašu profesiju i sam sindrom što biste naveli kao najveći problem/teškoću prilikom rada?
10. Koje su promjene potrebne za uspješniji rad u budućnosti za osobe koja imaju određeni sindrom?

Sudionici istraživanja dali su svoj pristanak na sudjelovanje u istraživanju na temelju obrasca informiranoga pristanka (vidljivo u prilogu). Intervju se snimao audio zapisom o čemu su ispitanici bili obaviješteni i dali svoj pristanak za snimanje. Empirijski dio istraživanja planiran je prije samog provođenja polustrukturiranog intervjuja. Pripreme za izradu istraživanja uključivale su proučavanje literature, definiranje cilja i istraživačkih pitanja te izradu Protokola o suglasnosti pristanka na sudjelovanje u istraživanju. Intervju se sastojao od pitanja koja su se nadopunjavala pitanjima proizašlim iz odgovora ispitanika. Svaki sudionik bio je informiran prije početka intervjuja da može prekinuti intervju ukoliko ne želi više sudjelovati u istraživanju.

Polustrukturirani intervju provodio se s majkom djevojčice koja ima Goldenhar sindrom. Majka je bila suradljiva i zainteresirana za dijeljenje informacija, ali zbog nemogućnosti pronalaska vremena, obzirom da se obitelj spremala na operaciju s djetetom, polustrukturirani intervju proveden je u dva navrata. Istraživanje se odvijalo u travnju 2023. godine te je trajalo 30 minuta. Ispitanik i istraživač se poznaju iz poslovnog okruženja te je sam intervju prošao bez nelagode. Majci djeteta s Goldenhar sindromom pojašnjena je svrha i cilj istraživanja i pročitane su joj odredbe iz Etičkog kodeksa (2020). Prilikom intervjuja korišten je audio zapis. Drugi susret odvio se krajem kolovoza 2023. godine i trajao je 20 minuta.

Intervju s majkom dječaka koji ima Goldenhar sindrom odvijao se početkom listopada 2023. godine u njihovom obiteljskom domu. Majka djeteta je također bila suradljiva. Intervju s majkom trajao je 1 sat i 30 minuta. Istraživač i ispitanik se poznaju te je to pomoglo majci da lakše ispriča svoju životnu situaciju i podijeli svoje emocije.

Intervju s edukacijskim rehabilitatorom odvijao se početkom ožujka 2024. godine poslije radnog vremena u slobodnoj prostoriji dječjeg vrtića. Nekoliko dana prije intervjuja, istraživač je pojasnio svrhu i cilj istraživanja, dao na uvid pitanja, informirani pristanak i Etički kodeks (2020) kojeg će se pridržavati. Obzirom da se istraživač i sudionik poznaju iz poslovnog okruženja, sam intervju je trajao 35 minuta.

Intervju s logopedinjom odvijao se početkom travnja 2024. u blizini radnog mjesta. Sastanak je trajao 1 sat i deset minuta. Obzirom da se sudionik i istraživač ne poznaju, bilo je potrebno više informacija oko samog intervjuja i provedbe istog. Dogovor i svrha istraživanja

logopedinji su pojašnjeni tijekom telefonskog razgovora, uvid u pitanja i protokol o sudjelovanju u istraživanju bili su preneseni putem e-maila nekoliko dana prije sastanka. Logopedinja je sa zadovoljstvom odgovarala na pitanja i bez zadržke te je intervju tekao u lijepom raspoloženju.

Istraživač je kontaktirao genetičarku za sudjelovanje u istraživanju u ožujku, 2024. godine. Međutim, zbog nemogućnosti pronalaska slobodnog vremena za intervju, komunikacija se odvila krajem svibnja on - line preko Zoom aplikacije. Intervju je trajao 25 minuta. Sudionik istraživanja i istraživač se ne poznaju, ali su prije intervjuja komunicirali preko e-maila te su pojašnjeni razlozi, svrha istraživanja i Etički kodeks (2020). Privola za istraživanje dana je na potpis nekoliko dana prije. Sudionik intervjuja je bio spreman pomoći i pokazao je veliki interes za istraživanje te se ponudio za daljnju suradnju ukoliko bude potrebe. Intervju je prošao u ugodnoj atmosferi uz veliku empatiju i razumijevanje genetičarke prema roditeljima koji se nalaze u teškim situacijama. U prikazu i obradi rezultata korištena je fenomenološka deskriptivna metoda.

5. ETIČKI KODEKS U ISTRAŽIVANJU

Prilikom istraživanja posebna pozornost se davala izgradnji odnosa povjerenja sa svim sudionicima te su prikupljeni podaci u skladu s etičkim načelima (Etički kodeks istraživanja s djecom, lipanj 2020) :

- *načelo poštovanja ljudskih prava, vrijednosti i dostojanstva osobe*
- *načelo poštovanja privatnosti i anonimnosti sudionika*
- *načelo odgovornosti u slučaju etičkih dvojbi*
- *načelo zaštite integriteta znanosti i znanstvenika*
- *načelo objektivnosti, točnosti i poštenja u radu, koje uključuje i obvezu izvještavanja o rezultatima istraživanja*

Poseban naglasak stavio se na poštivanje :

- *Dobrobit sudionika*
- *Poštovanje ljudskih prava i dostojanstva osobe*
- *Odgovornost*
- *Zaštita integriteta znanosti i znanstvenika*

5.1. Kriteriji za izvještavanje o kvalitativnim istraživanjima

Prilikom istraživanja važno je voditi računa o kriterijima za izvještavanje koji su navedeni u tablici i koji pokrivaju ključne metodološke aspekte prilikom planiranja i vođenja istraživanja (Ajduković, 2014).

Tablica 2. Kriteriji za izvještavanje o kvalitativnim istraživanjima u kojima se koriste intervjui i fokusne grupe (prilagođeno i nadopunjeno za potrebe Ljetopisa socijalnog rada prema Tong, Sainsbury i Craig, 2007.: 352)

Kriterij	Pitanje
1. Područje: Istraživački tim i refleksivnost	
Podaci o istraživaču	
1. Intervjuer/voditelj fokusnih grupa	Istraživač je vodio polustrukturirane intervjue
2. Kompetentnost/razina Obrazovanja istraživača	Istraživač je prvostupnik predškolskog odgoja
3. Zanimanje	Prvostupnik predškolskog odgoja
4. Rod	Istraživač je žensko
5. Iskustvo i izobrazba	Istraživač ima znanje iz kvalitativne metodologije s Diplomskog studija
Odnos sa sudionicima	
6. Uspostavljanje odnosa	Odnos istraživača sa sudionicima intervjua (majkama) je prijateljski, s psihologinjom, edukacijskim rehabilitatorom i odgajateljem se istraživač poznaje iz poslovnog okruženja, dok se s genetičarkom i logopedinjom istraživač upoznao tijekom intervjua
7. Informiranost sudionika o istraživanju/istraživaču	Sudionici su prije intervjua bili upoznati s ciljevima istraživanja i razlozima za provedbu istraživanja
8. Osobine istraživača	Obzirom na poznanstvo s obitelji koja imaju djecu s Goldenhar sindromom navodi se interes istraživača za temu istraživanja
2. područje: Nacrt istraživanja Teorijski i metodološki okvir	
9. Teorijski kontekst Istraživanja	Istraživačka pitanja su relevantna i dobro uklopljena u širi teorijski kontekst istraživanja
10. Metodološka orijentacija, pristup i teorija	U istraživanju je korištena metoda studije slučaja
11. Odabir metode prikupljanja	Zbog prisnosti sa sudionicima i teme istraživanja

Podataka	odabrana je studija slučaja i polustrukturirani intervjui
12. Etička pitanja	Opisana su relevantna etička pitanja i procedure
Odabir sudionika	
13. Uzorkovanje	Sudionici su odabrani namjernim uzorkom
14. Okupljanje sudionika	Sa svim sudionicima intervjui je obavljen uživo, licem u lice, jedino s genetičarkom preko Zoom aplikacije
15. Veličina uzorka	U istraživanju je sudjelovalo pet sudionika
16. Nesudjelovanje	S jednim sudionikom nije bilo provedeno istraživanje zbog problema oko protokola s institucijom u kojoj sudionik radi
17. Opis uzorka	Demografska obilježja nisu skroz ispitana zbog relevantnosti teme
Kriterij	
Pitanje	
Okruženje	
18. Okruženje u kojem je provedeno istraživanje	Podaci su prikupljeni kod jednog sudionika u kući, kod drugih u institucijama čiji su korisnici na radnom mjestu te je s jednim sudionikom intervjui obavljen u blizini radnog mjesta
19. Prisutnost drugih osoba	Prilikom prikupljanja podataka samo su istraživač i sudionik istraživanja bili prisutni
Prikupljanje podataka	
20. Vodič za intervjui/fokusnu grupu	Istraživač je prikazao pitanja edukacijskom rehabilitatoru i logopedinji
21. Ponovljeni intervjui	Intervjui s majkom djevojčice se odvio dva puta jer se djevojčica spremala na operaciju
22. Audio/video snimanje	Istraživač je koristio audio snimanje za prikupljanje podataka
23. Terenske bilješke	Istraživač je vodio kratke bilješke tijekom provođenja intervjui
24. Trajanje	Intervjui su trajali oko pola sata jedino s majkom dječaka sat i pol
25. Zasićenje podacima	Nije se raspravljalo o spoznajnom zasićenju podacima
Prilikom intervjui nije došlo do odstupanja	

26. Odstupanje od planiranog istraživanja? od planiranog načina prikupljanja podataka

Transkripti su poslani na pregled sudionicima zbog

27. Provjera transkripata provjere autentičnosti prijepisa razgovora

3. područje: Analiza i zaključci

Analiza podataka

28. Opis analize podatka Navedeni postupak obrade podataka sukladan je s odabranim metodološkim pristupom

29. Broj osoba koje kodiraju podatke Istraživač je sam vršio obradu podataka

30. Opis postupka kodiranja Istraživač je opisao postupak kodiranja

31. Izvođenje tema Teme su identificirane unaprijed

32. Računalni program (softver) Nije korišten računalni program za obradu i upravljanje podacima

33. Provjera rezultata od strane sudionika Sudionici su usmenim putem dali povratne informacije

Izvještavanje

34. Navođenje izjava Prikazani su navodi izjava sudionika kako bi se opisale teme/zaključci. Svaki prikazani odgovor sudionika identificiran je šifrom sudionika

35. Dosljednost interpretacije podataka i zaključaka Postoji dosljednost između prikazanih rezultata i zaključaka

36. Jasnoća glavnih tema Glavne teme su jasno prikazane u zaključcima

37. Jasnoća sporednih tema Povremeno je bilo odstupanja od tema ali se brzo vratilo na postavljeno pitanje

38. Ograničenje istraživanja Istraživač se kritički i cjelovito osvrnuo na ograničenja istraživanja

6. REZULTATI

Polustrukturirani intervjui koji su ovdje prikazani sastoje se od transkripta dviju majki koje imaju djecu s Goldenhar sindromom, zatim transkripti provedeni sa edukacijskim rehabilitatorom, logopedinjom i genetičarkom. Prikazan je osvrt odgajateljice iz vrtića u kojem je djevojčica boravila. Psihologinja koja je radila opservaciju djevojčice u dječjem vrtiću prije polaska u školu dala je svoj osvrt.

6.1. Transkripti s majkama

(1. dio razgovora s majkom djevojčice u travnju 2023.)

Kako ste se osjećali kada ste saznali da Vaše dijete ima Goldenhar sindrom?

„Prilikom saznanja nastao je šok, nevjerica i strah, negiranje, zatim tuga, pitanja zašto baš nama, jer nismo ništa znali o tom sindromu u to vrijeme. Nismo imali previše vremena očajavati jer smo doma imali još jedno dijete koje nas je trebalo, a i ona nas je trebala. Mi nismo ništa znali prije njenog rođenja. Nikakve naznake nisu upućivale na bilo što. Osim da sam ja imala trudnički dijabetes koji mi je otkriven pred kraj trudnoće i da je bila blizanačka trudnoća, jedan plod je otišao spontano u osmom tjednu trudnoće. Odmah pri porodu je suprug primijetio da ima čudno uho, na što su rekli da je to od poroda i da ne brinemo. Nakon par minuta pregleda došla je pedijatričarka i rekla da će biti gluha i slijepa i pitala je: „Kaj je to?“ Nakon tjedan dana naš poznanik, liječnik, maksilofacijalni kirurg je došao i rekao da je to Goldenhar sindrom i onda smo počeli sami istraživati o tome. Suprug i ja potezali smo sve moguće veze da nas netko čuje i kaže nam nešto o tome. Međutim, nitko ništa nije znao, pa sam ja počela iščitavati strane članke da bar nešto saznamo.“

Prilikom saznanja da Vaše dijete ima Goldenhar sindrom, tko Vas je dalje upućivao na daljnje pretrage?

„Nakon borbe za život na intenzivnoj, premještena je na odjel gdje smo sreli liječnicu genetičarku koja je po prvi put sjela s nama i razgovarala o sindromu. Ona nas je tada malo i smirila, prva nas suočila s istinom i bila uz nas kad je trebalo i odgovarala na sva naša pitanja.“

S kojim problemima ste se susretali na samom početku? Jeste li imali kakvu psihološku pomoć?

„Medicinsko osoblje, medicinske sestre su bile ljubazne i drage, bile su tu za nju, a za naše psihičko stanje nas nitko nije pitao, ni kako ste, a kamoli išta drugo. Naš sustav, to tek sada vidim, nije uređen po tom pitanju, boriš se sam sa sobom, pa ako preživiš. Nitko nije ništa znao, svi su se samo pravili pametni da su to već vidjeli i to je to, bilo kakvo pitanje od nas završavalo je sa „Hm, da, da...“ Sve što znamo, saznali smo sami ili od te liječnice genetičarke koja nam je rekla okvirne simptome većine djece, tada ih je bilo samo par, a mi nismo znali nikoga. Preko društvenih mreža sam došla do jedne mame koja mi je nešto rekla o daljnjim operacijama, no njezino dijete ima drugačije simptome od mog djeteta. Svi „goldenharovci“ su vrlo različiti.“

Imate li razumijevanje, podršku od drugih?

„Pa najviše si međusobno pomažemo unutar obitelji suprug i ja, a zatim najbliža obitelj, bake, djedovi, tete i šogorica. Suprug i ja smo si bili najveća podrška uz nablizu obitelj. Kad sam ja psihički padala on me dizao, i tako ja njega. Nekako nas je to sve skupa još više povezalo. Prognoze su bile pozitivne što se nje tiče , ali njeno stanje nije bilo dobro. Sve što je moglo poći po zlu pošlo je. Kad je ona bila dobro i mi smo bili dobro, kad je ona bila loše i mi smo bili loše.“

Kako se suočavate sa stresom, izazovima? Što Vas smiruje, tko Vam najviše pomaže?

„Jednostavno, podrškom jedni drugima unutar obitelji, puno razgovaramo, smiruje nas šetnja, provođenje kvalitetnog zajedničkog vremena, odlazak na more, na vikendicu, odlazak kod prijatelja i šetnja s psom. Djevojčici je to trenutno najveća zanimacija, obzirom da idemo uskoro na operaciju. Nije bilo nikoga ko bi mi pomogao u prvim trenucima osim supruga, ja sam njega dizala, on mene i tako smo funkcionirali.“

(2.dio razgovora s majkom djevojčice u kolovozu 2023.)

Jeste li zaposleni Vi i suprug ?

„Zaposleni smo obadvoje.“

Kakva je kohezija obitelji, jeste li međusobno povezani?

„Podržavamo se i volimo, jako smo povezani emotivno i podrška jedni drugima. Kad se javi problem suočavamo se razgovorom i dogovorom supruga i mene, tako uvijek funkcioniramo. Ja sam više emotivna, a on racionalan, ponekad stvari gledamo iz različitih kutova, ali zajedno donosimo odluke za obitelj.“

Imate li strahova od budućnosti?

„U početku, netom nakon rođenja mislili smo da bi drugačije, ali sad mislim da nam je darovana s razlogom i ne bi nikako drugačije. Posebna je i naša, s godinama uz pomoć operacija njezini nedostaci će se, nadamo se, popraviti. Svjesni smo da će imati više operacija tijekom života, ali više se ne bojimo. Ponekad se teško borimo s osjećajem da je drugačija zbog spoznaje u kakvom društvu trenutačno živimo. Prihvatili smo to kao dio našeg života, ona je naša i volimo je najviše na svijetu. Sve ćemo napraviti što možemo da joj olakšamo životni put.“

Što bi prema Vašem iskustvu trebalo promijeniti, odnosno što bi trebalo unaprijediti kako bi se pomoglo roditeljima koji imaju dijete s Goldenhar sindromom?

„Cilj u budućnosti nam je otvaranje Goldenhar centra u bolnici, to jest, da specijalisti u okviru Goldenhar sindroma budu na jednom mjestu.“

Kako je nastala ideja za osnivanje Udruge za podršku obitelji s Goldenhar sindromom?

„Goldenhar udruga osnovana je 2019.godine s ciljem podrške roditeljima djece s istoimenim sindromom. Udrugu sam osnovala ja s još jednim roditeljem koji ima dijete s istim sindromom. U udruzi su isključivo roditelji djece s tim sindromom te ih je mali broj. Sva djeca s Goldenhar sindromom su različita, unatoč jednakoj dijagnozi.“

Kako ste se osjećali kada ste saznali da Vaše dijete ima Goldenhar sindrom?

Prvo ti je šok, ja se još danas sjećam izraza lica babice kad je njega izvukla. Dan danas se sjećam nje kad je ona ostala frapirana kad je vidjela dijete, a onda da ne govorim dalje o drugim šokovim. Taj prvotni šok i nevjerica. Vrlo brzo ti dođe, dođe to, da si ti u biti sam u tome, ti si kako bi rekla, ti ne stigneš emocionalno proraditi sve to skupa, jer ti si zaokupljen preživljavanjem tog djeteteta, doslovno preživljavanjem.“

Prilikom saznanja da Vaše dijete ima Goldenhar sindrom tko Vam je pružio pomoć? Tko Vas je upućivao na daljnje pretrage?

„Ti kao roditelj ne znaš ni kome bi se obratio, niti naši liječnici znaju kome bi se ti mogao obratiti, a to je najveći problem, što je to toliko rijetko, nitko te ne zna ni uputiti. Ovaj sindrom je specifičan jer je sve pomiješano i psihološki aspekt je pomiješan i fizički. To je stvarno u jednom sve živo pomiješano.“

Kako biste opisali svoje dijete u odnosu na dijagnosticirani sindrom?

„On je kaskao u svemu. To je inače specifično za djecu koja budu dugo hospitalizirana. On nije neverbalno znao komunicirati, bio je ispod prosjeka, ali uz pomoć defektologa, psihologa, fizijatra i senzoričkih vježbi, to je došlo na svoje. Mi smo ga doveli prije upisa u školu baš kod te psihologice koja ga je prije pregledavala, tada nije mogla vjerovati koliko je on uznapredovao, kaže ona sada je avion. On Vam je natprosječan po svemu. Ona ga je tada kontrolirala i rekla da je jako puno kasnio za taj period, to je jako puno, ali je i normalno obzirom na okolnosti. Kad je bio mali nije se usudio primiti kamenčiće u ruku, ali to nije bilo njemu uzrokovano zbog sindroma, nego zbog te isključenosti od svega dok je bio hospitaliziran. Zato što djeca imaju odmak od svega, osim što kasne u fizičkom tako i psihičkom razvoju jer nisu pod podražajima u normalnim uvjetima. Kod tog sindroma se kaže da je multidisciplinarnan, obuhvaća više segmenata u organizmu, od funkcionalnih organa, tipa bubrega, pluća, srca, kralježnice...Kad osoba nema ušku nije za život važno, više s estetske strane, ukoliko osoba ima unutarne organe razvijene da može čuti. Međutim, kad su deformiteti lica stvara se problem, pogotovo u mlađoj dobi primjerice kad se cijela vilica pomiče natrag i zatvara dišne puteve. U dosta velikom broju slučajeva iz tog razloga djeca

moraju biti traheotomirani. Moje dijete je imalo traheotomiju iz drugih razloga koji nisu vezani za sami sindrom. Kada su se ti razlozi otklonili njemu se maknula ta kanila i on je normalno disao. Međutim kod njega je ostao problem jer on nema tu vilicu, nego mu se sva povlači nazad i zatvara dišne puteve te hrče i teško diše kada je u infektu. Problem je što se u takvim slučajevima pribjegava ranijim rekonstrukcijama vilice, nego što bi se u normalnim situacijama radilo. Najoptimalnije vrijeme je, kada završi djetetov rast. Djetetu se tada uzima ili rebro ili fibula, koja ne treba za funkciju ili možda nekakav umjetni materijali koje tijelo ne bi odbacilo. Međutim, kod mojeg djeteta to je potrebno napraviti ranije upravo zbog disanja. On je kao dijete hranjen na sondu i još uvijek ima problema sa žvakanjem. Od tri stupnja klasifikacije Goldenhar sindroma, on spada u treći stupanj, koji je najteži.“

S kojim problemima ste se susretali na samom početku?

„Kod Goldenhar sindroma pacijenti se ne mogu međusobno uspoređivati, svatko je različit. Nema dva ista slučaja u cijelom svijetu, ne samo u Hrvatskoj. Svakome nešto drugo nedostaje i na drugačiji način. Kad se saniraju vitalni organi, funkcije, onda se sve ovo drugo rješava u određenoj dobi i u određenim etapama. Uglavnom, ti si cijeli život s time zaokupljen. Sva sreća da tu nema nekih iznenađenja, ono što se dijagnosticira otpočeka, ako se dobro dijagnosticira to je to, neće sutra iskrsnuti nešto, neće nešto iz nečega izrasti novo. Ako nema ušku, nema ušku. To je teško, svaki period nosi svoje probleme. On je bio na apartima, nama su došli s bocama kisika, ti guraš njemu tu cjevčicu tu kanilu do pluća i onda kad mu dođe do pluća, on se iskašljava. Ti s time skupljaš sekret iz toga i sad dok je dijete zdravo to možda bude desetak puta u danu. Ti imaš usisavač nekakav s kojim to ispumpavaš. Međutim, dok je dijete u infektu to je svakih pola minute. Do mu to usisavaš, da ne govorim da iz toga izlazi sav taj sekret. To je prestrašno kako to izgleda. Mi smo imali sobu koja je nama bila kao bolnica. Imali smo kinderbet, dva kreveta, jedan s onim rešetkama gdje je stajao respirator, gdje su bile sve te sterilne stvari koje si mu gurao unutra. Mi smo svaki dan morali njemu mijenjati tu kanilu. Hranili smo ga na sondu svaka tri sata. Suprug i ja smo se mijenjali. Mislim da sam ga ja hranila u tri sata, pa u šest, pa u devet sati, ostalo vrijeme bi spavala, a suprug je od dvanaest sati. Mi smo se mijenjali, što se toga tiče. Morali smo se educirati u bolnici, dok je on boravio u bolnici to dugo vrijeme, mi smo se tamo morali educirati, kako bi uopće bili osposobljeni samostalno to raditi doma. Suprugu je bolnica bila ovo ono. On bi se rušio kada bi morao sa starijim sinom na neki pregled u bolnicu, a sad je bio prisiljen takve stvari samostalno raditi. Dakle, svaka takva stvar ti može dovesti do ugrožavanja njegovog života. Ti kad njega hraniš, ti njemu kroz nos guraš tu sondu, to sam ja radila, a suprug je kanile i onda ta sonda ide dalje.

Međutim, ti možeš otići u pluća ili možeš otići u želudac. Moraš provjeriti jesi li u plućima ili želucu ti staviš hranu u tu sondu i ako si u plućima ti si djete ugušio. Moraš kad mu provučesh tu sondu i ne znaš di si, povući malo špricom i tada ti izađe sadržaj želuca, malo hrane, sad znaš da si u želucu, ako nije izašlo ništa, vadi to jer si u plućima. Dakle svaki tvoj potez je riskantan, a tu ti je dijete ovoliko (majka pokazuje veličinu djeteta rukama). On je bio nedonošče, on je imao dvije i pol kile. Rodio se kao štručica, nije bio palčić. Ne znam sad koja je kategorija za palčić, ali ti kad to doneseš iz bolnice to je krhko, tu je kanila, to je prestrašno, mislim za čovjeka koji do jučer nije imao doticaja s time... ja sam se ovako tresla (majka pokazuje tijelom). Ja sam došla u bolnicu i rekla, slušajte ja ću platiti da mi netko dođe doma, kaže mi gospođa ne može Vam nitko to zamijenit, to bi netko 24 sata trebao biti s Vama, Vi se morate educirati. Dakle, ti si bačen ko nekakav laik, jedina pogodnost nam je bila što smo mi imali prvo dijete već, pa si tu na neki način prošao to nekako, ali da nam je to bilo prvo dijete ja ne znam kako bi, jer i da je najzdravije s prvim djetetom ti si izgubljen. Mi kad smo došli doma, to je bio horor. To su nadljudski naponi koje smo mi ulagali i bilo koji drugi roditelji koji imaju takvih problema, u tom periodu za što nisi pripremljen ni fizički ni psihički. U tom trenutku ti nisi mogao emocionalno procesuirati to sve skupa, jer si zaokupljen za borbu djetetovog života. Do prve godine ja njega nisam čula da plaće, on dok je imao kanilu, on nije proizvodio zvuk, zrak nije prolazio preko glasnica, nego preko kanile. Meni je najgora noćna mora bila, da će si on preko noći to poklopiti, zato je bio na aparatima, on dok je po noći spavao ili preko dana kad god bi spavao mi bi njega prispojili na aparat gdje bi počelo zvoniti ako on ne dobiva zraka. Svi parametri bi se vidjeli, otkucaji srca, kao u bolnici. Nekad su senzori zavaravali, a nekad je bilo i realno, hvatao bi zrak ili bi on poklopio. Jer on je kroz kanilu disao. On bi znao rukom zatvoriti i onda bi počeo alarm, tako da on nije proizvodio zvuk. U normalnim situacijama tebi bi plač djeteta davao znak da je on gladan, žedan, a ti toga tu nisi imao. Strašno kompleksno i teško i sve skupa nenormalno, jer to nije normalno ponašanje djeteta.“

Kada ste mu maknuli tu kanilu? Kada više nije bilo potrebe za time?

„Mi smo njemu to negdje s godinu dana to zatvorili. Možda s godinu i pol, više ne znam točno. Ustvari, mi smo svakih mjesec dana išli mijenjati tu kanilu i na kontrolu kod otorinca da vidimo da li se to sve njemu inficiralo i ne znam šta sve ne. On je bio par puta zbog upale pluća hospitaliziran, jer je bio podložan infekcijama. To je sve bilo otvoreno i ja bi tek tada kad bi došli kod otorinca, jednom mjesečno, ja bi od njega čula glas. Jednom mjesečno bi čula kako on plaće. Do godinu dana, ja kao majka, nisam čula glas svog djeteta (majka plaće).... Kada

bi otorinac to njemu skinuo na jednu minutu, da može vidjeti kako se ta rupa ponaša, ti bi mogao čuti kako on plače. Ovako nisi uopće čuo kako on plače, mislim prvih godinu dana je to bilo katastrofa. Tako da mogu reći da su ti prvi mjeseci nama doslovno bili skoncentrirani samo na to. Suprug nije radio, ja sam bila na produženom porođajnom, mi smo bili samo oko toga zaokupljeni. Samo smo se time bavili, a uz to još drugo malo dijete je krenulo u školu.“

Kako se snalazite, obzirom da imate i drugo dijete o kojem trebate brinuti?

„A trebao si se i pred njim praviti da je to ništa, da si ti snažan i onda da se on ne osjeća isključeno. To drugo dijete smo stavili u tu sobu gdje smo svi zajedno spavali i onda smo i njega na neki način približavali toj kanili i sondi. Upravo iz razloga kako on ne bi bježao od toga, da bi mu to postalo nešto prirodno, normalno, da se ne bi grozio od toga. Imam osjećaj da smo uspjeli u tome i da je on to nekako prihvatio. Njemu smo rekli to će trajati neko ograničeno vrijeme i sve je tako išlo. Stvari su se rješavale tokom vremena, kako smo se mi pripremali da će se rješavati, one su se doista tako i rješavale. Tako su prvenstveno starije dijete onda i mlađe vidjeli da ono što govorimo i kako planiramo da to stvarno tako i ide. To je i nama i njima bio nekakv poticaj, tako je kako je, je katastrofa je, ali s vremenom to ide na bolje. I to nas je na neki način posložilo i ojačalo. Mi smo u tom periodu stalno nešto rješavali i vidio se pomak na bolje i to te u biti motivira za dalje. Meni se čini da to nije starijem djetetu ostavilo nešto traume, što je moglo ostaviti u toj dobi. To starije dijete je gledalo sve to, pogotovo nas kako smo izmoreni.“

Kako se suočavate sa stresom, izazovima? Što Vas smiruje, tko Vam najviše pomaže?

„To su stvarno ljudi koji su u tome koji te razumiju, moj suprug, prijateljica koja također ima dijete s Goldenhar sindromom. Makar smo mi međusobno različiti kao ljudi, svatko ima svoje strahove, pitanja, i tu su razlike ali ako ti netko može pomoći ili te razumjeti to su oni, jer prolazimo kroz to i tu se najviše možemo razumjeti. S prijateljicama s kojima se družim, imamo djecu istog uzrasta i ljetujemo zajedno, kad smo se vratili s operacije one mene pitaju kako je, ja nisam imala potrebu uopće njima išta pričati. Znala sam da ja njima ne mogu dočarati svoje strahove. Ti to ne možeš uopće predočiti u riječi i rekla sam ajde cure pustite to, ispričala sam im tehnički što je to bilo i kako je to sve prošlo i rekla, idemo pričati o nečemu drugome, o školi ili tako nečemu. Teško mi je uopće prolaziti kroz to ponovo s nekim tko to neće u potpunosti razumjeti, bilo mi je više mene mučenje. Druga prijateljica je počela pričati, joj kako mi je

teško ovo ono, ja kažem, poslala bi te samo jedan dan sebi u život, u bolnicu pa bi vidjela što je teško. Pa je utihnula, jer je svjesna. Tako da, ako ti netko i želi pružiti podršku i pomoći ti, nikad ti to neće moći i ti si svjestan da taj teret nosiš samo ti, i to ti je to, tu nema neke velike filozofije. Mislim da je to generalno kod svih, da to nije vezano samo za naš sindrom, da je to općenito tako.“

Imate li podršku od drugih osoba u Vašem okruženju?

„Stvar je u tome da ti imaš na neki način podršku od svih do mjere do koje ti oni mogu pomoći, ali ti si na kraju uvijek sam u tome. Nitko te ne može razumjeti jer to ne prolazi. Uvjeren sam da nas ne razumiju jer ne znaju i ne mogu, ali da te ljudi u onom dijelu u kojem oni misle da te razumiju i pružaju ti podršku moram priznati da, da. Nigdje nisam od nikoga osjetila da će biti negativan, ako ništa drugo ljudi znaju odglumiti, ali imaš osjećaj da doista imaš podršku onoliko koliko druga osoba može razumjeti i dati ti. Najveća podrška smo sami sebi suprugi i ja. To stvarno ne može čovjek koji to ne prolazi razumjeti, ne mislim da je to sad nešto, ali ni ja ne mogu u potpunosti razumjeti nekoga tko ima dijete s drugim problemima, nevažno jesu li veći ili manji od onog koje moje dijete ima. Trudim se i željela bi, ali ne razumijem. Isto tako ne može netko ni nas, pa ni u bližoj okolini ljudi koji su manje više svakodnevno s nama. Tako da nema razumijevanja, ne zato što ljudi ne žele razumjeti, već zato što jednostavno ne mogu. Mislim da to nije samo kod nas, već je to generalno kod svih. Najveća podrška eventualno smo mi roditelji koji prolazimo kroz to. Neki dan sam bila s jednom mamom čije dijete ima srčanih problema.“

Dijete isto ima Goldenhar sindrom?

„Ne, samo srčanih problema, i u biti koliko god da smo se negdje našle jer medicinski problemi su s jedne i s druge strane, opet njezini problemi su druge vrste nego moji. Oni imaju svoje strahove mi imamo svoje strahove. Oni se boje, što ako sutra mene ne bude, što će biti s mojim djetetom ako nije funkcionalan, ja se za to možda ne bi trebala bojati, to je sasvim nešto drugo.“

Kad smo kod strahova imate li strahova od budućnosti?

„Imam u bliskoj budućnosti, ali u daljnjoj ne.“

O daljnjoj budućnosti ne razmišljate?

„Ne, itekako razmišljam ali razmišljam na optimističan način. Najradije bi preskočila ovaj period. Razdoblje u kojem će on doživljavati te svoje psihičke teškoće i pubertet, kad će mu biti najteže, dok to sve ne riješimo, sve te operacije. Taj mi je period u biti problematičan. Što se tiče neke daljnje budućnosti veselim joj se, jer se nadam da ćemo sve rješti i da će to sve biti iza nas. Razlika između nas i nekih drugih bolesti je, što kod našeg slučaja postoji rješenje i ja se nadam da ćemo mi do njega doći, ja se u biti veselim budućnosti. To je razlika između svih drugih bolesti.“

Što Vam daje snagu, neku nadu u teškim trenucima?

„Imamo prijatelje u Italiji koji su to prošli, imaju dijete s Goldenhar sindromom. Sve su to oni prošli prije trideset godina i oni meni sad pričaju s odmakom vremena. Njima je trauma ostala iz tog razdoblja, da ne žele podsjetnik. Majka je pokidala sve slike iz tog razdoblja kad je dijete bilo malo, ne žele ništa što bi ih vratilo ponovno da to moraju prolaziti. Svaki segment njihovog života te obitelji je formiran po tome, nije stvar da to samo mi teško podnosimo i prolazimo kroz to, tako svi. Sada kad ja slušam nju, vidim da je prošla ono što ja sad prolazim ali vidim da je sada zadovoljna, da je sretna i smirena. Vidiš svijetle trenutke i svjestan si da će se nakon nekog vremena stvari srediti i riješiti na ovakav ili onakav način. Da ćeš ipak ugledati svijetlo na kraju tunela svega toga skupa. To me strašno diže, to dijete je već odrasla osoba i roditelj. Oni sada normalno žive, normalno funkcioniraju i da postoji pod navodnicima “lijek“ i to daje nadu, eto to, to me strašno puni, samo treba proći ovaj period. Koliko god im je to usmjerilo život u određenom pravcu, vidim da će ipak doći do toga da će se to riješiti i da sada to njihovo dijete radi, živi i normalno funkcionira. To mi je poticaj. Snaga mi je to što vidim da je moje dijete dobrog karaktera i ima tu intelektualnu snagu s kojom on uspije sam prevladati svoje psihološke probleme barem za sad i u ovom trenutku. Kad ga pošalješ u školu, on je prepušten sam sebi. Ti njega štitiš od ovoga, od onoga uskaćećeš mu u neke situacije. Kad vidiš da ga djeca gledaju, ti kreneš s pričom zapričavaš ga, a u školi ti ne znaš šta ga tamo čeka. Tko ga gleda tko će ga zaskočiti ili tko će mu šta reći. Vidim da se za sad on uspijeva dobro nositi s time i to mi je plus i pozitivna u svemu tome.“

Što bi prema Vašem iskustvu trebalo promijeniti, odnosno što bi trebalo unaprijediti kako bi se pomoglo roditeljima koji imaju dijete s Goldenhar sindromom?

„Problem je u tome što bi trebalo imati jednog liječnika primjerice genetičara koji bi prvo dijagnosticirao šta sve takvom djetetu nedostaje pri rođenju (bubreg, pluća, uška). Zatim bi

ga trebalo upućivati na pojedine specijaliste, koji bi ga dalje kontrolirali, to bi trebalo objediniti. Problem je što u Hrvatskowi ti nemaš takvu osobu, što ima svega deset slučajeva Goldenhar pacijenata, što je masu doktora, specijalista njih otišlo negdje vani. Nitko nema interesa da se bavi na taj način i proučava tu bolest, obzirom da je toliko rijetka. Događa se da su roditelji prepušteni sami sebi i kao laici ne znaju procijeniti kome se uopće obratiti za što, niti prepoznati što bi trebalo. Najveći problem je to što ti u biti nemaš objedinjene liječnike koji će to sve skupa pratiti, a bitno ti je od samog početka, od prvog dana. Kažem ti je problem s hranjenjem, problem s disanjem, dakle s nekim životnim funkcijama. Tako da od samih početaka ti imaš ozbiljnih problema s kojim bi se trebao suočavati. Na samom početku kad ti se dijete rodi kad je potrebna intervencija od prvog dana. U biti sve ti je to nekako... ti si na kraju prepušten samom sebi.“

Od osoba u Udruzi koje znate ima li netko da je prošao operaciju vilice u ranijoj dobi?

„Ne“

A u svijetu?

„Ta sama operacija je ajmo reći u nekoj eksperimentalnoj fazi, jer ona se radi kod odraslih. Međutim, kod odraslih nema neizvjesnosti, to su već razvijeni ljudi mogu staviti i umjetni materijal to je sasvim nebitno. Bitno je samo da ga tijelo ne odbaci. Ne zahtijeva se da bude prokrvljeno, da raste s ostalima, a kod djece kod koje se još razvija čeljust to je eksperimentalna faza. Mi ne znamo bi li išli ili ne. Maksilofacijalni kirurg nas šalje, jer je jedino s njima u kontaktu. Sve operacije koje je naše dijete imalo mi smo radili u Italiji. Operirao je oko, jezik.“

Zašto niste u Hrvatskoj obavljali te operacije?

„U Hrvatskoj ne želi nitko operirati jer se liječnici boje, nemaju iskustva s time, prvenstveno jer se njih treba intubirati, jedino ako bude nešto hitno onda moraju, onda ne mogu odbiti. Ali u biti ne žele intubirati, jer je njima intubacija otežana zbog suženog kanala, to su sve neke stvari s kojima se oni ne susreću. Situacije za koje oni ne znaju kakav će rezultat biti i veliki je to rizik. Premali je broj pacijenata. Tako da u Hrvatskoj ti ne možeš dobiti adekvatnu medicinsku skrb. Ne zato da je netko ne bi pružio, nego zato što nemaju znanja i iskustva s time i ti si nužno usmjeren prema inozemstvu.“

Upućuje li Vas netko od hrvatskih liječnika na operacije u inozemstvu?

„Sve na svoju ruku, jer ovdje iz neznanja ne mogu preporučiti nekome negdje dalje u inozemstvu. Mi moramo samostalno istraživati po internetu negdje gdje bi išli dalje i ti kao laik moraš procijeniti da li je taj netko vani dovoljno dobar za tvoje dijete. To je ono što sam rekla ne postoji netko tko bi nam u Hrvatskoj rekao, ajde sad odi kod oftalmologa pa vidi jel mu oko u redu i što dalje, odi sad kod audiologa, pa sad za godinu dana trebaš obaviti ovaj pregled, za pet godina ovaj pregled. Nema nikog, ti sam ideš od jednog, do drugog, do trećeg i po svom nekakvom instinktu razmišljaš koliko bi često trebao kome ići ili ne. Tako da prepušten si sam sebi, ali to je i u svjetskim razmjerima. To je jedan rijetki poremećaj i onda ne znaju ni vani puno, niti su vani dorasli rješavati to. U Americi navodno postoje specijalizirane klinike.“

Kako je nastala ideja za osnivanje Udruge za podršku obitelji s Goldenhar sindromom?

„Prvotna misao je bila da se svi mi udružimo u udrugu da se na neki način osnažimo i radi psihološke podrške. Da podijelimo međusobna iskustva, razmjena dokumentacije i informacija oko medicinskih tretmana ili liječenja. Upravo zbog toga što nema nekoga tko bi nas objedinio, mi to pokušavamo kroz Udrugu. Naša Udruga je učlanjena u Hrvatski savez za rijetke bolesti. Svatko od nas se samostalno bacio u istraživanje toga, jedina zapreka je bila što mi nismo svi isti, svatko je imao svoje probleme. Ovaj s okom, ovaj s uhom, ovaj s vilicom, nama je i to bio problem, jer se mi nismo mogli zajedno usmjeriti na jednu stranu pa ćemo svi tražiti za jednu stvar. Ovaj će u Njemačkoj, ovaj će u Italiji, netko u Grčkoj, nego svatko svoje i mi se ni tu nismo mogli međusobno pomoći. Krenuli smo s istom idejom pomoći ćemo si, no onda smo shvatili htio ili ne htio, ti si se morao sam sebi okrenuti.“

Kako ste prolazili kroz taj period, jeste li sazreli?

„Definitivno druge stvari cijeniš. Ja sam s prvim djetetom sve uzimala zdravo za gotovo. Sve mi je to bilo normalno, onda u biti kroz sve ovo shvatiš, da itekako može biti drugačije. Mi smo jako puno boravili po tim bolnicama i tada sam shvatila da uvijek može gore. Na neki način vrlo često sama sebi to kažem i stvarno nije da sama sebe pumpam, nego doista to i mislim moglo je i puno gore biti. Tako da se ja imam itekako čemu veseliti, da itekako imam što gledati pred sobom i da smo u svom tom periodu mi to i dobro prošli. Jer smo s tom dijagnozom mogli i gore proći. I bez obzira što se i dan danas ne mogu pomiriti s time da se sve to događalo kompenziram si s druge strane da je moglo proći i gore. Definitivno to tako i mislim. Mi sad

kad o tome razgovaramo mi kao da pričamo o nekom drugom životu ili drugim ljudima. Znači ti nisi svjestan da si ti u takvom ludilu to proveo, nije ti jasno da si ti bio u stanju to i sam se sebi diviš. Ja sam se do jučer rušila u nesvijest kad bi krv vidjela ili iglu i onda te život baci i primoran si. To je ono što sam rekla da smo mi u prvih godinu dana bili orijentirani na to da njega držimo na životu. Najvažnije je bilo da on postiže dovoljnu težinu na taj način hranjenja, da normalno diše i da ga doslovno držiš na životu. Dok se nije skinula kanila, onda smo tek i mi prodisali i mi smo počeli normalno živjeti. Ti njega nisi mogao ni okupati normalno, da mu voda ne uđe u kanilu i sve je tu bilo pošemerenom. Mi smo se išli s njim šetati s respiratorom na ramenu. To je mali koferić koji ti nosiš sa sobom, ti se nisi išao šetati tu po parku da te ljudi gledaju. Srušili bi se u nesvijest da to vidi netko vani i tebi je neugodno na kraju krajeva. Dakle, ti si se šetao kad nema drugih ljudi ili na mjestima na kojima ljudi nema. Mi smo bili toliko hrabri da smo se usudili ići s njim na more. Kad nije bilo sezone, kad nije bilo ljudi. Nije se on kupao, da se razumijemo, ali smo šetali uz plažu uz more, da se i mi malo rekuperamo, da uhvatimo zraka. To je sve bilo u doba kad nema drugih ljudi.“

Društveni život? Kako je to funkcioniralo?

„Ma nisi ga mogao imati, nisi se mogao maknuti, nisi mogao nikoga ostaviti s njime, jer nitko nije bio educiran da to radi oko njega. Baš smo se neki dan sjetili kad je on bio još u bolnici i kada smo mi dolazili tamo, ja bi bila prijepodne, suprug poslijepodne ili bi zajedno. Onda smo se sjetili, kako je stariji sin bio na moru i kako smo i prema njemu imali obavezu i grižnju savjesti. Jednom sam ja otišla na more na jedan dan, a jednom suprug. Ali nije bilo nekog društvenog života. Mene su moje prijateljice znale izvući da odemo negdje na večeru ali to bi bilo na dva sata koliko bi u biti suprug mogao. Znaš da će on sve odraditi. Ali ne možeš se uklopiti. Prijateljice pričaju o normalnim svakodnevnim stvarima ja stojim tamo, ti si došao ko svemirac, kao da si došao na Zemlju koja nije tvoj ambijent nije tvoja, i to su one primijetile. Nama su prijatelji često znali reći u tom periodu nakon rođenja i sve skupa da smo izgledali katastrofa. Znali su reći da smo izgledali dvadeset godina starije nego što jesmo, da smo mi toliko u tom kratkom vremenu ostarili da se to na nama vidjelo strašno, da smo mi izgledali kao živi leševi. Kad nas je vidjela jedna otorinka u bolnici, koja nas nije prije poznavala, kad nas je vidjela da smo blijedi i imamo podočnjake. Ona je rekla, ljudi moji odite doma, odite se naspavati, odite se najesti, ne možete pomoći tom djetetu ako sami sebi ne pomognete, izgledate katastrofa! Mi smo bili ko živi leševi, od te neispavanosti, od premorenosti, od brige, od svega skupa. Kada bi izašla vani sa svojim curama, koje su mene htjele malo izvući iz svega toga, dobronamjerno. One nisu skužile da se ja uopće ne snalazim u tome, da se ja ne mogu uopće

upustiti u te teme, niti da me ne zanima ništa, jer sam ja u jednom totalno drugom svijetu. To neću nikad zaboraviti, to sam suprugu neki dan pričala da sam bila jedno sat vremena sa svojim curama na večeri, s njima pričam i čisto iz pristojnosti podržavam teme o kojima one pričaju. Postavljam pitanja i malo ukratko ispričam o sebi, koliko mi se da, jer mi je uopće glupo o takvim stavrima, znaš da te nitko ne razumije. Poslije toga se rastanemo jer mi je postalo, kako bi rekla čisti gubitak vremena, zamorno mi je to sve skupa druženje. I šetam preko parka, njih ostavim u restoranu, sama šetam do parkirališta. Meni je u biti više ta šetnja pasala, meni samoj po gradu, više se ne sjećam je li bilo puno ili prazno, ali čisto da se mogu prošetati da mogu udahnuti zraka. Više mi je to bilo potrebnije nego biti s njima. Hoću reći koliko si ti u svom filmu, doslovno. Mi se ne možemo spojiti nikako, koliko god su se one trudile i u kojim god različitim društvima bila, gdje su različite prijateljice, jednostavno ne možeš. Zamišljaš si roditelje koji tako provedu cijeli život, a ima ih.“

6.2. Osvrt odgajateljice iz vrtića

„Prije dolaska djevojčice u skupinu, okupila sam djecu i razgovarali smo o različitostima. Tako sam ih pripremila za njen dolazak. Djeci sam objasnila da nismo svi isti po izgledu i da se djevojčica koja dolazi malo razlikuje od njih. Djeca su ju jako dobro prihvatila i sudjelovala su s njom u aktivnostima. U periodu boravka djevojčice u skupini primijetila sam da je intelektualno naprednija od ostale djece svoje dobi. Djevojčica je spoznajno bila vrlo jaka i nije zaostajala u ni jednom području. Što se tiče koncentracije i pažnje, nekad je bila dosta zaigrana pa ju je trebalo dodatno poticati da odradi neke aktivnosti do kraja. Djevojčica se jasno izražavala, imala je svoje mišljenje i stav i uvijek je znala što hoće. Roditelji djevojčice su uvijek bili spremni na suradnju, međusobno su se nadopunjavali i s nama izmjenjivali bitne informacije.“

6.3. Osvrt psihologinje iz dječjeg vrtića

„Za Goldenhar sindrom prvi puta sam čula kada je došla zamolba za upis djevojčice u vrtić ili možda nešto ranije (obzirom da se radi o djetetu naše djelatnice). Prilikom susreta s djevojčicom osim vidnih znakova na licu, koji su dio sindroma, djevojčica nije imala drugih manifestacija koje bi se mogle povezati sa sindromom. Djevojčica je bila vrlo vesela, topla, živahna, nešto kraće pažnje, ali jako dobro uklopljena u skupinu i povezana s odgojiteljima, koji su bili vrlo prihvaćajući, topli i podržavajući. Napravljena je procjena spremnosti prije škole i korišteni su uobičajeni instrumenti dostupni u našem vrtiću, koji se koriste (Test spremnosti za školu, procjena razvoja s Razvojnim testom Čuturić,...). Psihomotorni razvoj kod djevojčice bio je u okviru za dob, malo nezrelija grafomotorika, kraća pažnja i koncentracija. Djevojčica je bila sigurna u sebe, vedra. Vidna percepcija složenih likova slabija, imala je odgodu upisa u OŠ, zbog slabije pažnje i nezrelijih uradaka.“

6.4. Transkript razgovora s edukacijskim rehabilitatorom

Kakva su Vaša saznanja o Goldenhar sindromu prije dolaska djevojčice u dječji vrtić?

„Zbog prirode sindroma često nismo u prilici susretati se s djecom ili osobama s tim sindromom te su spoznaje o njemu izvan medicinskih krugova vrlo male.“

Jeste li se prije susretali s tim sindromom?

„Svaki slučaj Goldenhar sindroma ima drugačije anomalije koje zahtijevaju naknadne medicinske zahvate ali i prilagođavanje djeteta u užoj i široj okolini. Moje znanje o tom sindromu bilo je oskudno te smo zajedno s roditeljima proširivali znanje o sindromu pri dolasku djevojčice u naš vrtić.“

Koje metode procjene ste koristili za djevojčicu?

„Pristupi u radu ni u kojoj situaciji nisu tražili da se upotrebljavaju posebne prilagodbe, metode u radu ili posebna sredstva. Djevojčica je intelektualno urednog razvoja, pokretna s adekvatnim pomagalom vida, naočalama i očuvanim sluhom u razini govorne razine. Vidljivi znaci sindroma Goldenhar bili su u facijalnoj ekspresiji u malim pomacima koji su već od njene treće godine mnogo puta medicinski bili zbrinjavani.“

Kako ste se s roditeljima pripremali za dolazak djeteta u skupini?

„Za početak smo proveli razgovor o trenutnim mogućnostima djevojčice i njenim posebnim potrebama, zatim smo pročitali medicinsku dokumentaciju i opservirali djevojčicu u vrtićkom okruženju prilikom intervjua.“

Kakve su pripreme odgajatelji imali za dolazak djevojčice?

„Odgajitelji su imali zadatak pripremiti skupinu tako da djeca osvijeste, u svojim mogućnostima naravno, pojam različitosti između svakog ponaosob i po čemu se sve mogu ljudi i djeca razlikovati.“

Koje ste smjernice davali roditeljima/odgajateljima za rad s djetetom?

„Smjernice su davane prema trenutnim potrebama i mogućnostima djevojčice. U početku je to svakako bila rana intervencija u područjima gdje se uočavao nedostatak određenih vještina koje su uvjetovane dijagnozom Goldenhar.“

Koja su Vaša zapažanja bila u vezi djeteta nakon opservacije?

„Djevojčica je bila vrlo topla i draga. Dolazi iz jednako takve obitelji u kojoj je usvojila osnove prihvatljivog ponašanja, očekivanih načina komunikacije, znatiželjna je, zainteresirana i motivirana za učenje i stjecanje novih vještina i znanja.“

Je li djevojčica bila dovoljno samostalna ili joj je u određenim situacijama bila potrebna pomoć?

„Bila je vrlo samostalna, a pomoć je imala osim od roditelja i od starijeg brata. Vrlo je dobro kompenzirala neke svoje teškoće da bi riješila zadatak ili da bi usvojila potrebne vještine koje još nije uspjela savladati.“

Čemu se po Vašem mišljenju trebalo posvetiti više pažnje u radu s djevojčicom?

„Svakako je bilo potrebno više pažnje posvetiti razvoju vještina u kojima je potrebno korištenje vida, jer je to njena slaba strana koja je uvjetovana njenom dijagnozom. Kako je kod svih ljudi vid najvažniji osjet potrebno je vježbati vizualnu percepciju. Vid utječe i na sigurnost u kretanju, sigurnost u procjenjivanju daljine, dubine samim time i sigurnost u sebe i svoje mogućnosti.“

Kako su roditelji bili uključeni u Vaš rad?

„Bili su kontinuirano uključeni u rad i informirani o napredovanju djevojčice.“

Kakva je bila suradnja s roditeljima?

„Primjerena i jako dobra, roditelji su bili zainteresirani kako još mogu podržati sve važne vježbe i poticati djevojčicu na izvođenje istih.“

Jeste li primijetili odstupanja u razvojnim područjima kod djeteta?

„Na području razumijevanja zadataka nije bilo poteškoća, u području razvoja jezika i govora potrebno je bilo pohađati logopetsku terapiju, a jednako tako potrebne su bile vježbe vida, okulomotorike kao i senzorna integracija.“

Što Vam je bilo ključno na čemu ste radili - naspram roditelja, djeteta, sredine u kojoj se dijete nalazi?

„Naglasak je bio na provođenju važnih vježbi individualno prema IOOP-u, zajedničkih igara u skupini kako bi se djevojčica što sigurnije osjećala u skupini i zadovoljila svoje potrebe za prihvaćanjem u grupi te bila ravnopravni sudionik skupine.“

6.5. Transkript razgovora s logopedinjom

Koliko ste znali o Goldenhar sindromu prije susreta s dječakom koji ima taj sindrom?

„A u biti jako malo, gotovo ništa.“

Jeste li se prije susretali s tim sindromom?

„Pa kada je kolegica radila procjenu i kada sam vidjela da će dječak biti kod mene po rasporedu, onda naravno, ono što svi i radimo, idemo na internet i tako sam i ja ukucala čisto da dobijem nekakav dojam fenotipski kako to izgleda, teškoće koje su popratne koje se mogu javiti ali prije toga ne.“

Koja su Vaša zapažanja bila u vezi dječaka pri samom susretu?

„Dječak je bio jako otvoren, društven, drag, ne bi nikad rekla da je njemu taj fizički izgled ni u jednom trenu bio prepreka za išta drugo.“

Jeste li Vi imali prepreku, nelagodu prilikom uspostavljanja komunikacije, prilikom susreta s dječakom?

„Ne, ne, niti za uspostavljanje bilo kakve komunikacije ne, ne, mislim da svi mi imamo neku zadržku, možda tremu pri prvom susretu općenito, ali bez ikakvih predrasuda s moje strane to svakako. Ali kažem, čim osoba vidi da je on tako otvoren, nije bilo nikakve nelagode, ne.“

Koliko dugo ste radili s dječakom kroz tjedan?

„On je dolazio jednom tjedno po 45 minuta uvijek redovito, ponekad smo imali i online kad smo bili spriječeni zbog pandemije koronavirusa.“

Jesu li se primjetili konkretni rezultati u radu kroz neki određeni period?

„Mi imamo običaj svakih šest mjeseci do godinu dana raditi ponovljenu procjenu, baš zato da se vidi nekakva razlika, a kod njega je to bilo vrlo brzo, ja se sjećam da on nije imao glas „B“ na početku, i da smo radili „B“ i „N“ dakle mogao je reci glas „P“ ali „B“ nije mogao i ja mislim da smo mi to naučili u pravilu u jednom satu da je on to stvarno odmah polovio i onda smo radili glas „l“ i ostale glasove, al on je to polovio odmah, radili smo ono što je potrebno za pravilan izgovor, jačati facijalne mišiće, raditi na pokretljivosti mišića, raditi na kontroli pokreta. Ako on može iskontrolirati pokret jezika, onda će lakše i ponoviti i izgovoriti neki glas.“

Koji Vam je bio prioritet u radu s dječakom ?

„Pa povećati razumljivost govora...imali smo mi tu naravno i neke jezične ciljeve. Radili smo prijedloge, antonime i nadređene pojmove. Kad je došlo predškolsko razdoblje, radili smo na razvijanju fonološke svjesnosti, ali uvijek nam je bio nekakav prioritet artikulacija, pravilan izgovor radi povećanja razumljivosti govora.“

Je li dječak surađivao?

„Je, je, skroz je bio suradljiv, super, nikad dakle, nikada nije bilo problema. Mi u radu uvijek kombiniramo, malo smo na kompjuteru, pa memory, puzzle pa nešto spoji...“

Njemu je to bilo zanimljivo?

„Tako je! On je uvijek bio zainteresiran za sve.“

Kakva je bila suradnja s roditeljima?

„Isto, je, skroz! I kad je bila neka zadaćica, to je uvijek bilo riješeno. Je, savjete su uvažavali, vodili su dječaka redovito i informirali se o radu.“

Jesu li roditelji bili uključeni u rad i kako?

„Da, uvijek, znam da je čak i mama sama pronašla vježbe na internetu. Oni su se dosta informirali. Neka metoda što je bila vezana dakle, za pokretljivost i jačanje mišića, ona je s time došla meni, pitala me što ja mislim o tome, kakve su to vježbice, da li bi mu to pomoglo tako da su roditelji bili vrlo, vrlo angažirani.“

Obzirom na Vašu profesiju, što biste naveli kao najveći problem ili što Vam je bilo teško prilikom rada s djecom koja imaju Goldenhar sindrom?

„Jedino ono nešto što je fiziološki. Dakle, u njegovom slučaju bio je taj jezik koji je bio srastao i s jedne strane je bio kraći i onda jednostavno pokretljivost tog jezika nije bila u onom punom opsegu moguća. Ali to je jednostavno nedostatak i dio sindroma i to je jedino to. Na primjer, ispravili su se svi glasovi ostao je jedino glas „R“ jer je “ R“ u tom slučaju bilo vrlo teško dobiti. Taj jezik je kratak, nedovoljno je pokretljiv tako da evo jedino to.“

Što bi trebalo promijeniti u budućnosti kako bi se olakšao rad s djecom koja imaju Goldenhar sindromom?

„Mislim da je dio našeg posla životno obrazovanje. Ne možemo svi biti uvijek upućeni u sve. Moramo se sami truditi, učiti i educirati, ali ono što bi tu možda navela nešto što bi olakšalo je suradnja s drugim strukama na primjer ortodont, maksilofacijalni kirurg. Ja sam svjesna da on ne može ići operirati dijete, ako jednostavno nisu zadovoljeni neki drugi uvjeti, ali na primjer ta nekakva međusobna suradnja. Dakle, čeljust, zubi, pokretljivost, pravilna građa i korekcija to je sigurno nešto što bi pomoglo boljem napretku djeteta. Oni nisu povezani

međusobno, mislim da to uvelike otežava jer oni ne surađuju, pa bi trebao netko treći tko bi to mogao zajedno povezati. “

6.6. Transkript razgovora s genetičarkom

Što mi možete reći o Goldenhar sindromu?

„Ja bih rekla da je to sindrom s urođenim anomalijama, specifičnostima, koji najčešće ima anomaliju uške u smislu da ne postoji uška ili je ona malena. Prisutna je asimetrija, odnosno hipoplazija lica jedne strane. Najčešće mogu imati anomalije u kralježnici, kralježaka u vratu, promjene na oku, a od pridruženih drugih anomalija najčešće srčane greške. “

Kod kojih unutarnjih organa se problemi javljaju?

„Problemi sa srcem najčešće. “

Mogu li se problemi javljati još kod nekih organa ili su to samo problemi sa srcem?

„Bubrezi eventualno, u smislu ageneze bubrega ili ureteralne anomalije, ali dokazano je da je prirođena srčana greška najčešća pridružena anomalija i javlja se u 30 % pacijenata. “

Kako se Goldenhar očituje na kognitivnom području razvoja?

„Kod pacijenata s Goldenhar sindromom očekuje se uglavnom uredan kognitivni razvoj. Važno je ne zaboraviti psihosocijalni aspekt razvoja i moguće psihosocijalne teškoće. “

Moraju li oba roditelja biti nosioci gena?

„Goldenhar nema neku gensku podlogu u smislu mutacije gena ili kromosomske promjene. “

Koji su onda uzroci tom sindromu?

„Smatra se da je to sindrom koji nastaje multifaktorijalno, da ima više čimbenika koji ga uzrokuju. Javlja se sporadično, najčešće je zahvaćena samo jedna osoba u obitelji. Kad se kaže multifaktorijalno, misli se da postoji određena genetska predispozicija za nastanak takvog

sindroma koja nam još uvijek nije poznata, a na nju utječu okolišni faktori kao što su izloženost nekim lijekovima. Češće se javlja kod trudnoća majki dijabetičarki, blizanačkih trudnoća, češće kod IVF postupaka, ali točno definirani uzrok bolesti nije poznat.“

Prilikom dijagnoze, osjećaju li roditelji neku vrstu krivice ili osjećaju li da su oni pridonijeli nečime nastanak tog sindroma?

„To je vaše pitanje na mjestu. Ljudi se obično odmah počinju kriviti, ali to je nešto što oni nisu mogli znati, niti utjecati na to. Tako da im taj dio odmah nekako pokušavam olakšati, obavezno im u startu reći da nisu krivi niti su mogli utjecati na nastanak sindroma.“

Jeste li Vi prva osoba s kojom roditelji dolaze u kontakt, koja im pojašnjava sam sindrom i njegove specifičnosti ?

„Vrlo često, jer neonatolozi još iz rodilišta zovu mene za konzultacije ili upućuju u našu ambulantu. Nekad im nešto kažu i neonatolozi, ali po mojem iskustvu malo.“

Imate li odrasle pacijente ili radite samo s djecom?

„Imala sam jedan slučaj s odraslom osobom ali se ponovno nije više pojavila.“

Kako Vi možete pomoći roditeljima?

„Roditelji imaju problem da su se našli u jednoj potpuno novoj situaciji kojoj se netko prilagodi lakše, a netko teže. Osobno uvijek nekako volim s roditeljima u više navrata pričati, volim ponavljati neke stvari. Teško je sve nove informacije primiti odjednom. Volim češće pričati i to je nekako dobro. Dok je dijete u bolnici i vi imate priliku svaki dan pričati s roditeljima. Oni se nekad ni ne sjete nešto pitati, pa vas pitaju sutra i to je dobro kad vam je roditelj zapravo češće kod vas.“

Komu ste ih Vi usmjeravali dalje na preglede, pretrage?

„Ja sam ih usmjeravala koiko sam znala, koiko sam mogla. Ali usmjeriš maksilofacijalnom kirurgu i onda on kaže, to se još ništa ne radi, to bi trebalo negdje vani, a to negdje vani nitko ne zna gdje bi točno trebalo. I onda nastaju zapravo frustracije, to je baš teško. Roditelji pokušavaju onda nešto sami, nije niti Savez za rijetke bolesti, nije nekako, ne znam kako bi to uopće trebalo biti koncipirano, jer i nas je malo koji se bavimo rijetkim bolestima.“

Jeste li se i prije u radu susretali s Goldenhar sindromom?

„Jesam, ali zapravo u puno, blažoj formi. Imam više pacijenata s tim sindromom. Imam dvije mame koje su osnovale Udrugu i imaju djecu, ja bih rekla s najteže zahvaćenim Goldenhar sindromom. Za tu djecu mogu reći da su dva najteža pacijenta koja poznajem. Ovi ostali imaju kako bismo rekli hipoplaziju lica, makrotiju, ali zapravo u puno blažoj formi. Ali ima takvih pacijenata još, naravno.“

Imate li podatak koliko ima osoba s Goldenhar sindromom u Republici Hrvatskoj?

„Ne, ne znam broj pacijenata u Republici Hrvatskoj.“

Može li se prenatalno ultrazvukom vidjeti da dijete ima Goldenhar sindrom?

„Može, ali je to onako, morate imati jako dobrog ultrasoničara. Znači, nekog tko gleda ultrazvuk prenatalno i koji zna što gleda. Ultrazvuk je jako subjektivna metoda u medicini jer možete imati najbolji aparat, ali ako imate čovjeka koji ne zna nešto očitati, teško ćete onda prepoznati. Znači, teško je to prepoznati. Prenatalno se to teoretski može otkriti. To je važno jer onda možete pripremiti obitelj na sve ostalo, to vam je, to se radi na rascjepima kad ginekolozi vide rascjep prenatalno, onda vam oni upućuju odmah roditelje na maksilofacijalnog kirurga i onda se oni malo umire. Jer kad im objasni netko tko se dosta godina bavi s rascjepima i kaže im sve će biti u redu, to se operira tad kad bude vrijeme za to, lakše je roditeljima to nekako primiti.“

U vezi Goldenhar sindroma, svaki operativni zahvat ima svoje vrijeme kad se može operirati?

„Tako je, kod Goldenhara je specifično zato što je ta kirurgija malo specifična pa onda to ne radi svatko. Rijetko je zato i ovo lutanje koje roditelje frustrira jer shvaćate, ni ja ne znam tko se time bavi? Ja sam postavila dijagnozu ali za neke stvari nisam ni ja stručn. Recimo, tu bi možda veću ulogu trebao imati Savez za rijetke bolesti, jer je to i inače ideja, ja bih rekla i udruga da se onda spoje informacije na neki način. Prije par godina imali smo gostovanje jednog doktora izvana koji se s tim bavi jer mu kćer ima Goldenhar. On je sad u mirovini i on se čudio kako nitko od njegovih pacijenata nije bio kanularan. Ova dva pacijenta o kojima pričamo, u to doba su imali kanilu jer su ti odnosi strukture lica, to je bilo sigurnije radi djeteta.“

Evo, taj Goldenhar i taj doktor koji nam je došao i mi smo stvarno mislili s njim utrti put ali nismo uspjeli.“

Od nekih rijetkih bolesti postoje li sličnosti s Goldenhar sindromom?

„Pa baš i ne! Ovo je dosta specifična i lako prepoznatljiva, baš je specifična jako.“

Kakva je Vaša suradnja s roditeljima sada?

„Oni dolaze na kontrolu puno rjeđe naravno, nego kad su djeca bila mala ali ovako za nekakvu pomoć tipa preporuku, prava neka s aspekta socijalne skrbi. Ja sam u kontaktu s njima, napišu mi e-mail kad imaju neki problem, meni to nije nikakav problem ali u principu ja sam sad s Goldenharom manje od pomoći. Oni su sad došli u tu dob kad kreću operativni zahvati za koje je problem zapravo jer nemate stručnjake koji se bave s time. U jednoj bolnici su počeli raditi rekonstrukcije ušiju. S maksilofacijalne strane to je problem jer time se neće baviti naša maksilofacijalna kirurgija i gledaju ih negdje drugdje vani poslati.“

Obzirom na Vašu profesiju i sam sindrom o kojem razgovaramo što biste naveli kao najveći problem/teškoću prilikom rada?

„Problem je u tome da mi zapravo nemamo puno specijalista koji se bave s rijetkim sindromima ili stanjima. Nažalost ljudi dolaze s komisija i kažu, tamo su rekli da nisu nikad čuli za taj sindrom. Onda meni bude žao, zato što danas u današnje vrijeme gdje su informacije toliko dostupne, bude mi žao zapravo da se netko uopće usudi reći da nije nikad čuo. Imamo internet, pa zguđlaš pa čak i ispred pacijenta, ne znam nije to sramota da nešto ne znaš, mislim da je sramota više ne vodit brigu. Uvijek možeš nekom reći, evo ja ću se informirati pa ću vas izvijestiti, tako da jasno mi je da im je to bio problem. Kod Goldenhara konkretno je puno stvari kirurški. Znači nije pedijatrijski. Ja sam njih poslala maksilofacijalnom kirurgu, onda okulistima, puno stvari je kirurški i puno stvari je jako specifično i puno ljudi se ne bavi s tim. Ja za nekim stvarima tragam, za neke sindrome, sad govorim općenito znam gdje ću roditelje poslati, a za neke stvari ne znam. Ja nekako mislim da je to generalni problem s rijetkim bolestima, da mene pitate. Puno liječnika nije ni upoznato s rijetkim bolestima, a kad se dijete rodi nitko ne očekuje nešto loše ili se nije vidjelo ultrazvučno.“

Što mislite, što roditeljima stvara teškoću u cijelom tom procesu?

„Evo, ovo što bi ja navela je kad se susretnete s nečim takvim i onda vam netko kaže to se ne može riješiti odmah, to se rješava za godinu dana. Naravno svi bi htjeli riješiti odmah. Taj

period neki čekanja, isto sigurno nije lagan i neizvjesnosti i jedan period onako u kojem čekaš nešto pa dugo traje, to frustrira.“

Koje su promjene potrebne za uspješniji rad u budućnosti za osobe koja imaju određeni sindrom?

„Pa možda zapravo pojačati edukaciju u smislu mladog kadra od genetičara do nekih koji su poslije od pomoći u smislu kirurškog zbrinjavanja, zatim pojačati edukaciju poslati ih vani u neke specijalizirane centre. Da tamo vide što se radi i da li se onda nešto može pomoći toj djeci i kod nas, da ne moraju ići u inozemstvo na zahvate. Premda, uvijek vam je to pitanje isplativosti jer je mali broj takvih pacijenata, ali svakako bi bilo dobro da se što više ljudi educira kako bi im pomogli. Ja uvijek mislim da je dobro uključiti i psihologa kliničkoga, ako vidite da obitelj teško podnaša neku dijagnozu. Ne treba se toga libiti, ja sam to vidjela da to zapravo pomaže. Ja nisam psiholog, ja mogu razumjeti kao liječnik, kao roditelj, ali mi imamo takve kliničke psihologe koji su stvarno po tom pitanju vrsni, a mogu pomoći obiteljima da se nose s novonastalim situacijama.“

Mislite li da bi se i na taj način trebalo pristupiti i djeci, i njima ponuditi pomoć psihologa?

„Naravno, kad se dijete rodi to je pitanje roditelja, računajte da ta djeca imaju anomalije koje su dosta izražene. Kada djeca krenu u školu, onda mogu imati poteškoća. Nažalost djeca znaju biti bolno okrutna. Ja onda uvijek preporučim da idu kod psihologa i s djetetom, jel da malo djetetu pripomognu za nošenje s okolinom. Nekad je to potrebno, imate vi djecu koja su skroz ok po tom pitanju, ali nekad vidite da im to smeta i da im je to važno.“

7. RASPRAVA REZULTATA

Obrada podataka vršila se tematskom analizom. Pregledom i iščitavanjem transkripta označavale su se jedinice kodiranja izjavama sudionika koje su podijeljene na teme kojima se odgovaralo na istraživačka pitanja. Prva tema je bila suočavanje s dijagnozom, druga je vezana za podršku koju su sudionici istraživanja dobivali i treća je bila njihovo viđenje za promjene u budućnosti koje su nužne kako bi se olakšao život oboljelih i obitelji.

U Hrvatskom savezu za rijetke bolesti (2020), navode kako rijetke bolesti iscrpljuju psihološke kapacitete oboljelih, ostavljajući traga na cijelu obitelj, gdje se njezini članovi bore s psihičkim tegobama, osjećajem tuge, anksioznosti i depresivnih stanja. Na temelju dobivenih odgovora primjećuje se da su se roditelji uglavnom sami nosili sa stresovima na koje su nailazili te su ostavili traga na njih same i na cijelu obitelj.

Majka dječaka: *„To su nadljudski naponi koje smo mi ulagali i bilo koji drugi roditelji koji imaju takvih problema, u tom periodu za što nisi pripremljen ni fizički ni psihički. U tom trenutku ti nisi mogao emocionalno procesuirati to sve skupa, jer si zaokupljen za borbu djetetovog života...“*

Majka djevojčice: *„Nije bilo nikoga ko bi mi pomogao u prvim trenucima osim supruga, ja sam njega dizala, on mene i tako smo funkcionirali.“*

Majka djevojčice: *„... a za naše psihičko zdravlje nas nitko nije pitao, ni kako ste, a kamoli išta drugo. Naš sustav, to tek sada vidim, nije uređen po tom pitanju, boriš se sam sa sobom pa ako preživiš.“*

Majka dječaka: *“Nama su prijatelji često znali reći u tom periodu nakon rođenja i sve skupa da smo izgledali katastrofa. Znali su reći da smo izgledali dvadeset godina starije nego što jesmo, da smo mi toliko u tom kratkom vremenu ostarili da se to na nama vidjelo strašno, da smo mi izgledali kao živi leševi. Kad nas je vidjela jedna otorinka u bolnici, koja nas nije prije poznavala, kad nas je vidjela da smo blijedi i imamo podočnjake. Ona je rekla, ljudi moji odite doma, odite se naspavati, odite se najesti, ne možete pomoći tom djetetu ako sami sebi ne pomognete, izgledate katastrofa!“,*

Majka djevojčice: *„Suprug i ja smo potezali sve moguće veze da nas netko čuje i kaže nam nešto o tome. Međutim, nitko ništa nije znao, pa sam ja počela iščitavati strane članke da bar nešto saznamo“.*

Hilton (1998), suočavanje s dijagnozom opisuje kao stanje šoka, obamrlosti i konfuzije i u tim trenucima roditeljima se vrte različite misli, scenariji te imaju mnoštvo pitanja. Prema tome i roditelji koji su sudjelovali u istraživanju navode kako im je prilikom saznanja dijagnoze prvotno nastupio šok, nevjerica, strah.

Majka dječaka: „Prvo ti je šok, ja se još danas sjećam izraza lica babice kad je njega izvukla. Dan danas se sjećam nje kad je ona ostala frapirana kad je vidjela dijete, a onda da ne govorim dalje o drugim šokovima. Taj prvotni šok i nevjerica. Vrlo brzo ti dođe, dođe to, da si ti u biti sam u tome, ti si kako bi rekla, ti ne stigneš emocionalno proraditi sve to skupa, jer ti si zaokupljen preživljavanjem tog djeteta, doslovno preživljavanjem.“

Majka djevojčice: „Prilikom saznanja nastao je šok, nevjerica i strah, negiranje, zatim tuga, pitanja zašto baš nama, jer nismo ništa znali o tom sindromu u to vrijeme. Nismo imali previše vremena očajavati jer smo doma imali još jedno dijete koje nas je trebalo, a i ona nas je trebala.“

Istraživanjem Milić Babić i Laklija (2013) došlo se do zaključka da roditelji djece s teškoćama u razvoju najviše koriste mobiliziranje resursa obitelji i aktivno suočavanje. Dobiveni rezultati istraživanja ukazuju upravo na prvotno mobiliziranje resursa obitelji, zatim roditelji dobivaju pomoć od šire obitelji, baka, djedova, braće. Obje majke navode kao najveću podršku supružnike koji zajedno s njima sve to prolaze. Majka dječaka primjećuje da je svima drugima teško razumjeti situaciju jer ne prolaze kroz te teškoće, kao i osobama koje su svakodnevno s njima u bližoj okolini.

Majka djevojčice: „Pa...najviše si međusobno pomažemo unutar obitelji suprug i ja, a zatim najbliža obitelj, bake, djedovi, tete, šogorica. Suprug i ja smo si bili najveća podrška uz najbližu obitelj.“

Majka dječaka: „Najveća podrška smo sami sebi suprug i ja. To stvarno ne može čovjek koji to ne prolazi razumjeti, ne mislim da je to sad nešto, ali ni ja ne mogu u potpunosti razumjeti nekoga tko ima dijete s drugim problemima, nevažno jesu li veći ili manji od onog koje moje dijete ima. Trudim se i željela bi razumijeti ali ne razumijem. Isto tako ne može netko ni nas, pa ni u bližoj okolini, ljudi koji su manje više svakodnevno s nama. Tako da nema razumijevanja, ne zato što ljudi ne žele razumjeti, već zato što jednostavno ne mogu.“

Druga tema bila je vezana za podršku obitelji koju su sudionici dobivali od članova obitelji i podršku koju su dobivali od institucija te kako su obitelji gradile otpornost u teškim

situacijama. Leutar, Oršulić, (2014) u svom istraživanju dolaze do zaključka da je upravo podrška od strane supružnika najčešća, nakon koje slijedi podrška drugih članova obitelji, institucionalnu podršku roditelji smatraju najmanje prisutnom i s njom iskazuju svoje nezadovoljstvo. Pećnik, Dobrotić (2019) ističu kako se roditelji suočavaju s mnogobrojnim problemima, zahtjevima, neprilagođenosti institucija, nekoordiniranošću sustava zdravstva i socijalne skrbi te samog neinformiranja roditelja o njihovim pravima i oblicima podrške. Na drugo istraživačko pitanje, kakva je podrška obitelji u Hrvatskoj obzirom na rijetkost Goldenhar sindroma, roditelji izjavljuju da su najveće poteškoće upravo zbog rijetkosti i neistraženosti sindroma.

Majka dječaka: „*Ti kao roditelj ne znaš ni kome bi se obratio, niti naši liječnici znaju kome bi se ti mogao obratiti, to je najveći problem, što je to toliko rijetko, nitko te ne zna ni uputiti.*“

Majka dječaka: „*Najveći problem je to što ti u biti nemaš objedinjene liječnike koji će to sve skupa pratiti, a bitno ti je od samog početka, od prvog dana. Kažem tu je problem s hranjenjem, problem s disanjem, dakle s nekakvim životnim funkcijama. Tako da od samih početaka ti imaš ozbiljnih problema s kojim bi se trebao suočavati. Na samom početku kad ti se dijete rodi, kad je potrebna intervencija od prvog dana. U biti sve ti je to nekako... ti si na kraju prepušten samom sebi.*“

Genetičarka: „*Problem je u tome da mi zapravo nemamo puno specijalista koji se bave s rijetkim sindromima ili stanjima. Nažalost ljudi dolaze s komisija i kažu, tamo su rekli da nisu nikad čuli za taj sindrom.*“

Majka dječaka: „*Sve na svoju ruku, jer ovdje iz neznanja ne mogu preporučiti nekome negdje dalje u inozemstvu. Mi moramo samostalno istraživati po internetu negdje gdje bi išli dalje i ti kao laik moraš procijeniti dali je taj netko vani dovoljno dobar za tvoje dijete. To je ono što sam rekla ne postoji netko tko bi nam u Hrvatskoj rekao, ajde sad odi kod oftalmologa pa vidi jel mu oko u redu i što dalje, odi sad kod audiologa, pa sad za godinu dana trebaš obaviti ovaj pregled, za pet godina ovaj pregled. Nema nikog, ti sam ideš od jednog do drugog, do trećeg i po svom nekakvom instinktu razmišljaš koliko bi često trebao kome ići ili ne. Tako da prepušten si sam sebi, ali to je i u svjetskim razmjerima. To je jedan rijetki poremećaj i onda ne znaju ni vani puno, niti su vani dorasli rješavati to.*“

Majka dječaka: „*Problem je što u Hrvatskoj, što ti nemaš takvu osobu, što ima svega deset slučaja Goldenhar pacijenata, što je masu doktora, specijalista njih otišlo negdje vani. Nitko nema interesa da se bavi na taj način i proučava tu bolest, obzirom da je toliko rijetka. Događa*

se da su roditelji prepušteni sami sebi i kao laici ne znaju procijeniti kome se uopće obratiti za šta, niti prepoznati što bi trebalo.“

Otpornost su Ferić i sur., (2016) definirali kao koncept koji otvara prozor osnaživanju obitelji kako bi se suočili sa životnim nedaćama na što pozitivniji način.

Majka djevojčice: *„Smiruje nas šetnja, provođenje kvalitetnog zajedničkog vremena, odlazak na more, na vikendicu, odlazak kod prijatelja i šetnja s psom.“*

Roditelji djece s Goldenhar sindromom u istraživanju različito grade otpornost. Majka djevojčice navodi kako ih smiruje odlazak na more, vikendicu, provođenje zajedničkih trenutaka, razgovor unutar obitelji, provođenje slobodnog vremena s prijateljima. Dok majka dječaka crpi snagu iz iskustva prijatelja koji su prošli kroz isto razdoblje kroz koje oni sada prolaze. Društveni život prilikom najvećih problema majku dječaka nije smirivao, više ju je opterećivala sama spoznaja da je sama u svemu tome i da ju njezini prijatelji ne mogu razumjeti koliko se god trudili. Sama je sebe zajedno sa suprugom bodrila i jačala u smislu da uvijek može biti gore i da su oni obzirom na sam Goldenhar sindrom i njegove karakteristike još dobro i prošli.

Majka dječaka: *„Sada kad ja slušam nju, vidim da je prošla ono što ja sad prolazim ali vidim da je sada zadovoljna, da je sretna i smirena. Vidiš svijetle trenutke i svjestan si da će se nakon nekog vremena stvari srediti i rješti na ovakav ili onakav način. Da ćeš ipak ugledati svijetlo na kraju tunela svega toga skupa. To me strašno diže, to dijete je već odrasla osoba i roditelj. Oni sada normalno žive, normalno funkcioniraju i da postoji pod navodnicima “lijek“ i to daje nadu, eto to, to me strašno puni, samo treba proći ovaj period.“*

Majka dječaka: *„Definitivno druge stvari cijeniš. Ja sam s prvim djetetom sve uzimala zdravo za gotovo, sve mi je to bilo normalno, onda u biti kroz sve ovo shvatiš da itekako može biti drugačije. Mi smo jako puno boravili po tim bolnicama i tada sam shvatila da uvijek može gore. Na neki način vrlo često sama sebi to kažem i stvarno nije da sama sebe pumpam, nego doista to i mislim moglo je i puno gore biti. Tako da se ja imam itekako čemu veseliti, da itekako imam šta gledati pred sobom i da smo u svom tom periodu mi to i dobro prošli. Jer smo s tom dijagnozom mogli i gore proći. I bez obzira što se i dan danas ne mogu pomiriti s time da se sve to događalo kompenziram si s druge strane da je moglo proći i gore. Definitivno to tako i mislim.“*

Majka dječaka: „*Stvari su se rješavale tokom vremena, kako smo se mi pripremali da će se rješavati, one su se doista tako i rješavale. Tako su prvenstveno starije dijete onda i mlađe vidjeli da ono što govorimo i kako planiramo da to stvarno tako i ide. To je bilo i nama i njima nekakv poticaj, tako je kako je, je katastrofa je, ali s vremenom to ide na bolje. I to nas je na neki način i posložilo i ojačalo. Mi smo u tom periodu stalno nešto rješavali i vidio se pomak na bolje i to te u biti motivira za dalje.*“

Treća tema bila je vezana za istraživačko pitanje kojem se željelo saznati koje preporuke i promjene sudionici istraživanja žele vidjeti u budućnosti. Obzirom na promjene u budućnosti koje su potrebne sudionici navode uglavnom sličnosti koje bi trebalo mijenjati od samog sustava zdravstvene skrbi, edukacije zdravstvenih djelatnika o rijetkim sindromima pa do koordiniranosti zdravstvenog sustava.

Genetičarka: „*Pa možda zapravo pojačati edukaciju u smislu mladog kadra od genetičara do nekih koji su poslije od pomoći, u smislu kirurškog zbrinjavanja, zatim pojačati edukaciju poslati ih vani u neke specijalizirane centre. Da tamo vide što se radi i da li se onda nešto može pomoći toj djeci kod nas, da ne moraju ići u inozemstvo na zahvate.*“

Logopedinja: „*Mislim da je dio našeg posla životno obrazovanje. Ne možemo svi biti uvijek upućeni u sve. Moramo se sami truditi, učiti i educirati, ali ono što bi tu možda navela nešto što bi olakšalo je suradnja s drugim strukama na primjer ortodont, maksilofacijalni kirurg. Ja sam svjesna da on ne može ići operirati dijete, ako jednostavno nisu zadovoljeni neki drugi uvjeti, ali na primjer ta nekakva međusobna suradnja. Dakle, čeljust, zubi, pokretljivost, pravilna građa i korekcija to je sigurno nešto što bi pomoglo boljem napretku djeteta. Oni nisu povezani međusobno, mislim da to uvelike otežava jer oni ne surađuju, pa bi trebao netko treći tko bi to mogao zajedno povezati.*“

Majka dječaka: „*Problem je u tome što bi trebalo imati jednog liječnika primjerice genetičara koji bi prvo dijagnosticirao šta sve takvom djetetu nedostaje pri rođenju (bubreg, pluća, uška). Zatim bi ga trebalo upućivati na pojedine specijaliste, koji bi ga dalje kontrolirali, to bi trebalo objediniti. Problem je što u Hrvatskoj ti nemaš takvu osobu.*“

Majka djevojčice: „*Cilj u budućnosti nam je otvaranje Goldenhar centra u bolnici tj. specijalisti u okviru Goldenhar sindroma da budu na jednom mjestu.*“

Stevanović (2000) navodi kako je ljubav razvijenija prema djetetu koje ima teškoće u razvoju, nego prema djeci koja su urednog psihofizičkog razvoja te kako je svakodnevica u obitelji koja ima dijete s teškoćama u razvoju izložena psihičkim i fizičkim naporima.

Majka dječaka: *„Baš smo se neki dan sjetili kad je on bio još u bolnici kada smo mi dolazili tamo, ja bi bila prijepodne, suprug poslijepodne ili bi zajedno. Onda smo se sjetili, kako je stariji sin bio na moru i kako smo i prema njemu imali obavezu i grižnju savjesti. Jednom sam ja otišla na more na jedan dan, a jednom suprug.“*

Majka dječaka: *„A trebao si se i pred njim praviti da je to ništa, da si ti snažan i onda da se on ne osjeća isključeno. To drugo dijete smo stavili u tu sobu gdje smo svi zajedno spavali i onda smo i njega na neki način približavali toj kanili i sondi. Upravo iz razloga kako on ne bi bježao od toga, da bi mu to postalo nešto prirodno, normalno, da se nebi grozio od toga. Imam osjećaj da smo uspjeli u tome i da je on to nekako prihvatio. Njemu smo rekli to će trajati neko ograničeno vrijeme i sve je tako išlo...meni se čini da nije starijem djetetu ostavilo nešto traume što je moglo ostaviti u toj dobi. To starije dijete je gledalo sve to, pogotovo nas kako smo izmoreni.“*

Istraživanje (Farrugia, 2009; Gill & Liamputtong, 2009; Green, 2017; Voysey, 1972) pokazuje stigmatiziranost obitelji koje imaju djecu s određenim teškoćama. Majka dječaka navodi koliko je morala paziti da ju ne vide drugi ljudi prilikom boravka djeteta na zraku, ne samo zbog svoje nelagode već zbog straha drugih ljudi, obzirom da su morali nositi respirator s djetetom svjesna je da bi to kod drugih ljudi izazvalo strah i nelagodu.

Majka dječaka: *„Mi smo se išli s njim šetati s respiratorom na ramenu. To je mali koferčić koji ti nosiš sa sobom, ti se nisi išao šetati tu po parku to da te ljudi gledaju. Srušio bi se u nesvjest da to vidi netko vani i tebi je neugodno na kraju krajeva. Dakle, ti si se šetao kad nema drugih ljudi ili na mjestima na kojima ljudi nema. Mi smo bili toliko hrabri da smo se usudili ići s njim na more. Kad nije bilo sezone, kad nije bilo ljudi. Nije se on kupao, da se razumijemo, ali smo šetali uz plažu uz more, da se i mi malo rekuperamo, da uhvatimo zraka. To je sve bilo u doba kad nema drugih ljudi.“*

Istraživanje Breitkreuz i sur., (2014) ističe važnost suradnje između roditelja kako bi mogli međusobno izmjeniti svoja iskustva, savjete te potrebne informacije o dostupnim uslugama, tretmanima, programima. Razlog osnivanja Udruge za podršku obitelji s Goldenhar sindromom bio je upravo ta podrška i međusobna suradnja kako i navodi majka dječaka, s ciljem da si jedni drugima pomognu i da se objedine kad već nisu mogli kroz sustav.

Majka dječaka: „Prvotna misao je bila da se svi mi udružimo u udrugu da se na neki način osnažimo i radi psihološke podrške. Da podijelimo međusobna iskustva, razmjena dokumentacije i informacija oko medicinskih tretmana ili liječenja. Upravo zbog toga što nema nekoga tko bi nas objedinio, mi to pokušavamo kroz udrugu.“

Zuckerman (2016) navodi važnost zajednice prema roditeljima koji imaju djecu s teškoćama u razvoju upravo zato što se to pozitivno odražava na njihov razvoj samopoštovanja te se lakše suočavaju s teškoćama. Pećnik, Dobrotić (2019) svojim istraživanjem ističu kako se roditelji djece s teškoćama u razvoju suočavaju s brojnim poteškoćama između ostalog i neprilagođenošću odgojno - obrazovnih ustanova, dok se ovim istraživanjem pokazalo upravo suprotno. Senzibilnost odgojno - obrazovnih usluga, osobito dječjih vrtića, u istraživanju se putem dobivenih rezultata iskazuje u odgovorima stručnjaka, kojima oni pokazuju napredak u smislu kvalitetne inkluzije, odnosno rada na uključivanju u redovni sustav odgoja i obrazovanja djece s teškoćama u razvoju.

Edukacijski rehabilitator: „Za početak smo proveli razgovor o trenutnim mogućnostima djevojčice i njenim posebnim potrebama, zatim smo pročitali medicinsku dokumentaciju i opservirali djevojčicu u vrtićkom okruženju prilikom intervjua....Odgojitelji su imali zadatak pripremiti skupinu tako da djeca osvijeste, u svojim mogućnostima naravno, pojam različitosti između svakog ponaosob i po čemu se sve mogu ljudi i djeca razlikovati...Smjernice su davane prema trenutnim potrebama i mogućnostima djevojčice. U početku je to svakako bila rana intervencija u područjima gdje se uočavao nedostatak određenih vještina koje su uvjetovane dijagnozom Goldenhar.“

Ogajateljica iz dječjeg vrtića: „Prije dolaska djevojčice u skupinu, okupila sam djecu i razgovarali smo o različitostima. Tako sam ih pripremila za njen dolazak. Djeci sam objasnila da nismo svi isti po izgledu i da se djevojčica koja dolazi malo razlikuje od njih. Djeca su ju jako dobro prihvatila i sudjelovala su s njom u aktivnostima.“

Psihologinja iz dječjeg vrtića: „Djevojčica je bila vrlo vesela, topla, živahna, nešto kraće pažnje, ali jako dobro uklopljena u skupinu i povezana s odgojiteljima, koji su bili vrlo prihvaćajući, topli i podržavajući. Napravljena je procjena spremnosti prije škole i korišteni su uobičajeni instrumenti dostupni u našem vrtiću, koji se koriste (Test spremnosti za školu, procjena razvoja s Razvojnim testom Čturić,...). „

8. ZAKLJUČAK

U skladu s ciljem istraživanja postavljena su četiri istraživačka pitanja kojima se željelo saznati o elementima otpornosti obitelji za nošenje sa stresovima koje donosi odgoj djeteta s Goldenhar sindromom. Rezultati ovog istraživanja pokušali su približiti i dati odgovor koliko su ili jesu li roditelji imali adekvatnu pomoć u nošenju sa stresom prilikom odgajanja djeteta s Goldenhar sindromom. Također se željelo saznati kakva je podrška obitelji u Republici Hrvatskoj. Obzirom na rijetkost sindroma, kako obitelj funkcionira i gradi otpornost te koje su nužne promjene potrebne u budućnosti kako bi se olakšalo roditeljima i djeci s rijetkim sindromima za što normalniji život i nošenje s teškoćama. Dobivenim rezultatima u istraživanju došlo se do zaključka kako nedostaje znanstveno iskustvo i specijalisti na području rijetkih bolesti pa tako i Goldenhar sindroma. Roditelji najčešće traže podršku od strane supružnika i uže obitelji te pokazuju nezadovoljstvo nekoordiniranošću sustava. Obitelji s djecom koja imaju Goldenhar sindrom u Republici Hrvatskoj najčešće se snalaze sami, jer zdravstveni djelatnici nisu upućeni u sam sindrom te nemaju dovoljno znanja koja su potrebna za daljnje liječenje. Stoga su obitelji primorane same pomoć potražiti u inozemstvu. Od iznimne je važnosti ulagati u sustav liječenja. Potrebne su terapije za daljnje liječenje u Republici Hrvatskoj, edukacije i ulaganje u znanje zdravstvenih djelatnika i osposobiti jednog zdravstvenog djelatnika koji bi mogao koordinirati i upućivati roditelje na daljnje pretrage. Najvažnije i najpotrebnije je pružiti cjeloživotnu psihološku pomoć obiteljima, omogućiti savjetovanja, podršku roditeljima kako bi se znali nositi sa stresorima u životu.

Obzirom na rijetkost Goldenhar sindroma općenito u svijetu pa tako i u Republici Hrvatskoj, samo istraživanje je bilo popraćeno prvotnim poteškoćama počevši od same literature i provedenih istraživanja koja su bila potrebna za teorijski dio u radu. Istraživanje je provedeno putem metode studije slučaja i naglasak je bio na dubokom razumijevanju specifičnog slučaja, radi se o malom uzorku pa se dobiveni rezultati ne mogu generalizirati na cijelu populaciju, ali se mogu primjeniti na specifičnost otpornosti obitelji djece s teškoćama u razvoju zbog sličnosti same problematike i teškoća na koje nailaze. Buduća longitudinalna istraživanja potrebna su kako bi se ispitali potencijalni zaštitni faktori prevencije stresa kod roditelja prilikom saznanja dijagnoze i poslije kroz život, potrebno je i istražiti socijalnu isključenost obitelji i diskriminaciju te društvenu informiranost o rijetkim sindromima.

9. LITERATURA

1. Ajduković, M. (2014). „KAKO IZVJEŠTAVATI O KVALITATIVNIM ISTRAŽIVANJIMA? SMJERNICE ZA ISTRAŽIVAČE, MENTORE I RECENZETE“, *Ljetopis socijalnog rada*, 21(3), str. 345-366. Preuzeto s: <https://doi.org/10.3935/ljsr.v21i2.58>
2. Ajduković, M., Keresteš, G. (2020). *Etički kodeks istraživanja s djecom*. Alinea. Preuzeto s: <https://mrosp.gov.hr>
3. Bouillet, D. (2010). *Izazovi integriranog odgoja i obrazovanja*. (60-72). Školska knjiga: Zagreb.
4. Brajdić Vuković, M., Miočić, I., Čekolj, N., Ledić, J. (2021). *Kvalitativna studija slučaja : od ideje do realizacije*. Rijeka: Filozofski fakultet Sveučilišta u Rijeci.
5. Breitzkreuz, R., Wunderlia, L., Savageb, A. & McConnelb, D. (2014). *Rethinking resilience in families of children with disabilities: A sociological approach*. *Community, Work & Family*, 17(3), 346-365. Preuzeto s: <https://doi.org/10.1080/13668803.2014.893228>
6. Cohen, L., Manion, L., Morrison, K., (2007): *Metode istraživanja u obrazovanju*. Jastrebarsko; Naklada Slap
7. Cvitković, D., Žic Ralić, A., i Wagner Jakob, A. (2013). *Vrijednosti, interakcija sa zajednicom i kvaliteta života obitelji djece s teškoćama u razvoju*, *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja*, 49 (Supplement), str. 10-22. Preuzeto s: <https://hrcak.srce.hr/109412>
8. Dizdarevic, A. i sur. (2017): *Biti roditelj djeteta s posebnim potrebama*. Tuzla: Harfograf d.o.o. Preuzeto s: <https://www.researchgate.net/publication/323153733>
9. Farrugia D. Exploring stigma : medical knowledge and the stigmatisation of parents of children diagnosed with autism spectrum disorder. *Sociol Health Illn*.2009 Nov;31(7):1011-27.doi:10.1111/j.1467-9566.2009.01174.x. Epub. 2009. Jul 29.PMID:19659737. Preuzeto s: <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2009.01174.x>
10. Ferić, M., Maurović, I., Žižak, A., *Izazovi istraživanja otpornosti obitelji*; *Kriminologija & Socijalna Integracija*; Zagreb sv 24, br.1 (2016): 3-25.
11. Hajncl, LJ., (2018). *Psihologijski intervju - kvalitativna metoda prikupljanja podataka*. Jastrebarsko: Naklada Slap

12. Halmi, A. (2005). Strategije kvalitativnih istraživanja u primijenjenim društvenim znanostima. Zagreb: Naklada Slap: Jastrebarsko.
13. Halmi, A. (2013). Kvalitativna istraživanja u obrazovanju. *Pedagoška istraživanja*, 10 (2), 203-217. Preuzeto s: <https://hrcak.srce.hr/129605>
14. Hilton, D. (1998). *Pomozimo bolesnoj djeci: priručnik za roditelje kronično bolesne djece*. Jastrebarsko, Naklada Slap.
15. Medić, B., Todorević, Z., Savić Vujović, K., Stojanović, R. I Prostran, M. (2013). Oboljeli od rijetkih bolesti kao vulnerabilni ispitanici u kliničkim studijama, *Jahr*, 4 (2), 715-724. Preuzeto s: <https://hrcak.srce.hr/125047>
16. Meštrović, J., Sršen, S. i Malić Tudor, K. (2011). DJECA S POSEBNIM ZDRAVSTVENIM POTREBAMA U HITNOJ PEDIJATRIJSKOJ SLUŽBI, *Paediatrica Croatica*, 55(1), str.7-9. Preuzeto s: <https://hrcak.srce.hr/774321>
17. Milas, G. (2005). *Istraživačke metode u psihologiji i drugim društvenim znanostima*. Naklada Slap: Jastrebarsko.
18. Milić Babić, M. (2012). Neke odrednice doživljaja roditeljske kompetentnosti u obiteljima djece s teškoćama u razvoju. *Napredak*, 154.(1-2), str. 83-102. Preuzeto s : <https://hrcak.srce.hr/138786>
19. Milić Babić, M. & Laklija, M. (2013). Strategije suočavanja kod roditelja djece predškolske dobi s teškoćama u razvoju. *Socijalna psihijatrija*, 41(4), 215-225. Preuzeto s: <https://hrcak.srce.hr/157157>
20. Ministarstvo zdravstva Republike Hrvatske (2015). Nacionalni program za rijetke bolesti od 2015. do 2020. Preuzeto s: <https://zdravlje.gov.hr/programi-i-projekti/nacionalni-programi-projekti-i-strategije/ostali-programi/nacionalni-program-za-rijetke-bolesti-od-2015-do-2020/2190>
21. Miočić, I. (2018). *Fleksibilnost studije slučaja: prednost ili izazov za istraživače?*. *Ljetopis socijalnog rada*, 25(2), 175-194. Preuzeto s: <https://doi.org/10.3935/ljsr.v25i2.209>
22. Pećnik, N., Tokić, A. (2011). *Roditelji i djeca na pragu adolescencije: pogled iz tri kuta, izazovi i podrška*. Zagreb: Ministarstvo obitelji, branitelja i međugeneracijske solidarnosti Republike Hrvatske.
23. Pećnik, N., Dobrotić, I. (2019). *Usluge podrške roditeljstvu u Hrvatskoj: Potrebe roditelja i postojeći programi*/Puljiz, Vlado (ur.). Zagreb: Centar za demokraciju i pravo Miko Tripalo, str.,125-152

24. Rutter, M. (1987). *Psychosocial Resilience and Protective Mechanisms*. American Journal of Orthopsychiatry, 57, 316-331. Preuzeto s: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1939-0025.1987.tb03541.x>
25. Stevanović, M. (2000). *Obiteljska pedagogija*. Vraždinske Tolice, Tonimir.
26. Vidaković, M., Nikolić Ivanišević, M., Tokić, A., Ombla, J. i Slišković, A. (2022) „Stavovi hrvatskih građana prema djeci s teškoćama u razvoju“, Revija za sociologiju, 52(2), str.183-212. Preuzeto s: <https://hrcak.srce.hr/ojs/index.php/rzs/article/view/18749>
27. Vlah, N., Ferić, M. i Raguz, A. (2019). Nepovjerenje, spremnost i nelagoda roditelja djece s teškoćama u razvoju prilikom traženja socijalno-stručne pomoći. *Jahr-European Journal of Bioethics*, 10(1), 75-97. Preuzeto s: <https://doi.org/10.21860/j.10.1.4>.
28. Zuckerman, Z. (2016). *Summa pedagogica; Inkluzivno obrazovanje učenika s razvojnim teškoćama*. Velika Gorica: Benedikta.
29. Barišić, I., Odak, L., Loane, M. I sur. (2014). Prevalencija, prenatalna dijagnoza i kliničke značajke okulo-aurikulo-vertebralnog spektra: studija temeljena na registru u Europi. *European journal of Human Genetics*, 22, 1026-1033. Preuzeto s: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.287>
30. Berc, G., Blaženka Kokorić, S., i Opačić, A. (2020). Availability of Social Right and Services for Families in the Municipalities in Rural Areas of Croatia , Revija za socijalnu politiku, 27(2), str. 113-135. Preuzeto s: <https://doi.org/10.3935/rsp.v27i2.1659>
31. Kosić R, Žilić A. Kognitivno – emocionalna regulacija stresa kod roditelja djece s teškoćama u razvoju, (2022). *Sestrinski glasnik*, 27(1), str. 44-48. Preuzeto s: <https://doi.org/10.11608/sgnj.27.1.6>
32. Leutar, Z., i Oršulić, V. (2015). Povezanost socijalne podrške i nekih aspekata roditeljstva u obiteljima s djecom s teškoćama u razvoju, Revija za socijalnu politiku, 22(2), str. 153-176. Preuzeto s: <https://doi.org/10.3935/rsp.v22i2.1219>
33. Children's Hospital of Philadelphia, 3401 Civic Centar Blvd. Preuzeto s: <https://www.chop.edu/conditions-diseases/goldenhar-syndrome>
34. Cleveland Clinic, Ohio 44195. Preuzeto s: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22808-goldenhar-syndrome>
35. National Library of Medicine, 2014. Preuzeto s: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4064862>

10. PRILOZI

Prilog 1 – Suglasnost za roditelje

Ja, _____ roditelj
(ime i prezime roditelja)

djeteta _____,
(ime i prezime djeteta)

suglasan/a sam da u vezi mog djeteta sudjelujem u istraživanju u okviru diplomskog rada studentice Ivane Jagarinec Učiteljskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci, a pod mentorstvom prof. dr. sc. Nataše Vlah.

Cilj ovog diplomskog rada je prikupiti i analizirati podatke, kvalitativnom metodologijom studije slučaja, o elementima otpornosti obitelji za nošenje sa stresorima koje donosi odgoj djeteta s Goldenhar sindromom.

Rezultati istraživanja bit će korišteni poštujući princip anonimnosti.

Zagreb, travanj, 2023.

Prilog 2 – Informirani pristanak

INFORMIRANI PRISTANAK

na sudjelovanje u kvalitativnom istraživanju za potrebe kolegija
„Osnaživanje roditelja djece s posebnim potrebama“ (2023/2024)

Naslov istraživanja: „Studija slučaja obiteljske otpornosti djeteta s Goldenhar sindromom“

Istraživači/ica: Ivana Jagarinec

Institucija: Sveučilišni diplomski studij Rani i predškolski odgoj, Sveučilište u Rijeci

Kratak opis teme istraživanja

Ovo istraživanje ispituje otpornost roditelja djeteta s TUR dobivenom socijalnom podrškom iz različitih izvora (formalni i neformalni sustavi podrške) i njenim doprinosom u suočavanju sa stresom.

Istraživanje se provodi s roditeljem djeteta s teškoćama u razvoju, a provodi ga studentica Sveučilišta u Rijeci, u sklopu izbornog kolegija „Osnaživanje roditelja djece s posebnim potrebama“ pod mentorstvom izv. prof. dr. sc. Nataše Vlah (natas.vlah@uniri.hr).

Opis procesa istraživanja

U svrhu prikupljanja podataka potrebnih za realizaciju osnovnog cilja i svrhe istraživanja, provodi se terensko istraživanje **metodom intervjua** u trajanju od oko 30 minuta i to sa studenticom Sveučilišta u Rijeci. Za potrebe analize podataka, ovaj intervju bit će sniman i pohranjen na sigurno mjesto pod šifrom koju će biti nemoguće povezati sa stvarnim sudionikom istraživanja.

Mogući rizici i dobici

Nema rizika povezanih s ovim istraživanjem osim korištenja Vašeg dragocjenog vremena. Ne postoji također niti direktan (osobni) dobitak. Rezultati ovog istraživanja pomažu ispunjenu obrazovnih ciljeva u sklopu kolegija te praktičnom osposobljavanju studenata diplomskog studija ranog i predškolskog odgoja.

Pravo na odbijanje i odustajanje

Kao što ste slobodno odabrali sudjelovati u studiji, također ste slobodni odustati u bilo kojem trenutku. Također možete odbiti odgovoriti na pitanja koja smatrate neugodnim.

Povjerljivost

Sve informacije koje podijelite tijekom intervjua ostaju povjerljive. Nitko osim istraživača/istraživačice neće imati pristup tim podacima u njihovom izvornom obliku. Kvalitativna metodologija koja će se koristiti u istraživanju osigurava da iskorišteni podaci ne mogu ni na koji način ukazivati na Vaše ime te preko njih neće biti moguće rekonstruirati Vaš identitet.

Dostupni izvori informacija

Ukoliko imate kakvih pitanja slobodno pitajte. Ukoliko ćete imati dodatnih pitanja nakon intervjua možete kontaktirati istraživača/istraživačicu na sljedeću e-mail adresu: jagarinec.ivana@gmail.com

AUTORIZACIJA

Molim Vas da svojim usmenim pristankom autorizirate sudjelovanje u istraživanju:

Pročitao/la sam i razumio/razumljela ovaj informirani pristanak te pristajem sudjelovati u u ovom istraživanju.

Datum: 4.3.2023. god.

Potpis istraživača/istraživačice:

Potpis sudionika istraživanja:

Potpis mentorice:

Izv. prof. dr. sc, Nataša Vlah

Informirani pristanak potpisan je u jednom primjerku koji pripada sudioniku istraživanja

Prilog 3 – Medicinska dokumentacija djevojčice s Goldenhar sindromom

OTPUSNO PISMO

Prezime i ime	██████████	Matični broj	██████████
Adresa	██████████	Datum rođenja	██████████ 2014
Razdoblje boravka	05.09.2014 do 05.10.2014	Broj dana liječenja	20

Završne dijagnoze

Donošeno hipotrofično novorođenče, P05.1
Mandibulofacijalna dizostoza Q75.4 Sumnja na Sy. Goldenhar
Mikrotija i atrezija desnostranog vanjskog zvukovoda Q17.2
Sumnja na mikroftalmiju desnog oka Q11.2
Atrijalni septalni defekt Q21.1
Desnostrana atelektaza pluća P28.0
Sumnja na perinatalnu infekciju P39.9
Neonatalna žutica P59.9
PV/IVH gr. II P52.1
Respiratorna insuficijencija

Razlog hospitalizacije

Žensko novorođenče, ██████████, rođeno 15.09.2014. u 03:35 u rodilištu naše Klinike. Novorođenče je po rođenju primljeno u Zavod zbog vidljivih malformacija glave i lica te potrebe daljnje obrade i liječenja.
IZ ANAMNEZE: trudnoća druga, kontrolirana, opterećena gestacijskim dijabetesom, koji je reguliran dijetetskim mjerama. Test kombiniranog probira niskorizičan. Urinokultura sterilna, u brisu rodnice izoliran BHSB. Porod u 37/38. tj. gestacije, nakon spontanog prsnuća vodenjaka, vaginalan, glavom. Provedena peripartalna profilaksa s ampicilinom. Novorođenče rođeno vitalno, RM 2550 g, RD 47 cm, Apgar 10/10, procjena po Farru 37.6 tj. Po porodu uočena malformacija desne uške s atrezijom zvukovoda, asimetrija lica, hipoplazija mandibule desno uz suspektan nedostatak temporomandibularnog zgloba.

Status pri dolasku

Žensko, hipotrofično novorođenče, vitalno, ružičasto, osim lividnih i hladnih okrajina, oskudnije spontane motorike, blaže hipotonično, čujno hropti, RF 50-60/min., eukardno (c/p 140/min.), RR 56/32 mmHg. Potkožno masno tkivo slabije razvijeno. Glava izdužena porodom, OG 30 cm (-3,5 cm od očekivanog), VF 1x1 cm u razini okolnih kostiju glave. Vidljiva asimetrija lica, desno se doima hipoplastično. Nerazvijena mandibula, mikrotija desne uške uz potpunu deformaciju i nedostatak vanjskog zvukovoda. Dorzum nosa deformiran, spušten s desne strane. Naznačeni desnostrani rascjep usne. Brada mala. Kontinuitet tvrdog nepca uredan. Prsni koš simetričan, obostrano jednako pomičan. Nad plućima obostrano grublji hropci. Auskultatorno nad srcem akcija ritmična, tonovi jasni, šumova se ne čuje. Trbuh mekan, bez patoloških rezistencija, bez organomegalije. Spolovilo žensko, izvana uredno. Pulzacije perifernih arterija uredne. Ekstremiteti jednaki.

Operacija

Sažetak provedenog liječenja i navodi o dijagnostičkim postupcima koji su u tijeku

odmah po prijemu novorođenče je smješteno u inkubator uz monitoriranje vitalnih funkcija uz 21% ambijetalnog kisika koji je nakon tri dana ukinut. Primilo je Engerix B, provedena je profilaksa hemoragične bolesti novorođenčeta i novorođenačke oftalmije. Odmah se započeto s enteralnim hranjenjem uz postepeno povećanje količine koju je novorođenče dobro toleriralo što na sondu što na bočicu. Zbog hiperbilirubinemije provedena je fototerapija tijekom tri dana, nakon čega su vrijednosti bilirubina u postepenom padu. Devetog dana života novorođenče izmješteno iz inkubatora uz dobru adaptaciju na vanjske uvjete. Zbog sumnje na Goldenharov sindrom učinjena je dalje navedena opsežna obrada. Osamnaestog dana života (██████████) imalo apneju zbog čega je ponovo smješteno u inkubator uz 2 L kisika puterna nosnih nastavaka i 25% O₂ u inkubatoru. Nakon učinjene rtg snimke pluća, koja je ukazala na desnostranu atelektazu, novorođenče je stavljeno u drenažni položaj za atelektaze, obustavljeno je hranjenje, uvedena djelomična parenteralna prehrana. Klinički dispnoično, inspiratorni stridor, RF 34/min., c/p 150/min., SaO₂ 99%, desno nad plućima oslabljen disajni šum uz hropičke. Uvedena je antibiotska terapija ceftriaksonom 150 mg i.v. te inhalacije fiziološkom otopinom. Na dan premještanja u Zavod za neonatologiju u dva navrata bilo je izuzetno dispnoično, bradipnoično s gotovo agonalnim respiracijama, uz jako uvlačenje interkostalnih prostora uz pad SaO₂ do 40 %, bradikardno. Zahtjevalo je intubaciju uz aspiraciju gustog sekreta iz donjih i gornjih dišnih puteva. Nakon oporavka učinjena je kontrolna rtg snimka pluća koja nije više ukazivala na desnostranu atelektazu, ali se zbog asimetričnog položaja nije moglo isključiti sada lijevostranu atelektazu. Dana je Peyona 56 mg i.v. Tri sata nakon toga ponovo ista kriza, konzultirana dr. Bartoniček iz Zavoda za neonatologiju i intenzivno liječenje, dat je aminofilin 14 mg i.v., a potom nastavljeno s kontinuiranom dozom 0.2 mg/kg/h. Novorođenče se u pratnji pedijatra i medicinske sestre u transportnom inkubatoru premješta u ranije navedeni Zavod.

Nalazi

L 18.1.. 18.1.. 12.6. sep. 39. 37. neseg. 14. 0. 32. 58, mo. 13. 5. eo. I.. 0. E 5.3.. 3.5, Hb 183.. 121, Htc 0.577.. 0.359, Ht 47.. 407, CRP 1.1.. 0.3.. 0.2 mg/L, GUK 3.2.. 3.1.. 4.6.. 14.2.. 4.6.. 9.2 mmol/L, bil. 144.9.. 233.6.. 105.2 umol/L, urea 4.1.. 2.7 mmol/L, kreatinin 58.. 33 umol/L, K 4.6.. 4.5, Na 142.. 141, Cl 110.. 104, Ca 2.23.. 2.36 mmol/L, AST 35.. 21, ALT 7.. 11 U/L, ABS (03.10.): pH 7.35, pCO₂ 7.2 kPa, pO₂ 7.5 kPa, HCO₃ 29.3 mmol/L, BE 2.5 mmol/L, SaO₂ 88%
ABS (05.10.): pH 7.33, pCO₂ 8.2 kPa, pO₂ 10.8 kPa, HCO₃ 32.0 mmol/L, BE 4.1 mmol/L, SaO₂ 95 %
Bris zvukovoda: sterilan
Urin: pH 6.0, svijetlo žut, bistar, leukocitna estreraza 1+, u sedimentu 3 L, 4 epitelne stanice, bakterije 2+ i malo sitnih soli

Rtg snimka kostiju lica: vidljiv je asimetričan prikaz desne i lijeve strane lica, što je temeljito suspektno za hipoplaziju desne mandibule.

"Babygram" (██████████2014.): na učinjenom bebigramu vidljiva je skolioza u području cerviko-torakalnog prijelaza. Sa desne strane prikaže se jedno rebro više te se u području skolioze unatoč nejasnom prikazu dif. dg. može raditi o fuziji Th1-Th2 kralješka sa hemivertebrom Th3 kralješka sa desne strane. Radiološki nalaz govori u prilog uputne dg. Goldenharovog sindroma. Preporuča se definitivno stanje potvrditi drugom radiološkom metodom.

Rtg snimka torakalnih organa (██████████2014.), (AP) u ležećem stavu i asimetričnom namještanju, a u komparaciji sa jučerašnjom snimkom vidljiv je pomak medijastinalnih struktura u desnu stranu, što dif. dg. prvenstveno govori u prilog atelektatičnim promjenama desnog prsišta. Uredan je plućni crtež lijevog prsišta. Preostale opisivane promjene skeleta bez značajnijih promjena u komparaciji sa jučerašnjim nalazom.

Kontrolna snimka torakalnih organa (██████████2014.) u ležeći asimetričnom položaju

NAPOMENA: Umjesto preporučenog lijeka izabrani doktor primarne zdravstvene zaštite može propisati i drugi lijek istog razreda učinkovitosti u odgovarajuće jakim dozama.

pokazuje urednu prozračnost desno. Sjena medijastinuma pomaknuta je u lijevo što može biti posljedica asimetričnog položaja, ali se ne može isključiti niti smetnje ventilacije (klinička slika 7). Fc sinusi slobodni.

UZV srca (██████████): situs solitus, uredna segmentna građa srca, uredna kontraktilnost miokarda. Srčane šupljine urednih dimenzija, stijenke uredne. Ejekcijska frakcija lijevog ventrikula 75%. Interventrikularni septum urednog kontinuiteta. U interatrijskom septumu otvoren je ovalni otvor širine 2 mm uz lijevo- desni pretok koji je hemodinamski baznačajan. Na trikuspidnoj valvuli blaga regurgitacija, ostale valvule su uredne. Pulmonalni protok je uredan. Nema plućne hipertenzije. Luk aorte lijevi, izlazište koronarnih arterija i arterija luka su uredna. Nema duktsa, nema koarktacije. Perikard uredan. Dg: Otvoren ovalni otvor. Kardijalnoo kompenzirano. Plućna normotenzija.

UZV mozga: FIH uredna. Lateralne komore urednog oblika i dimenzija. Korpus kalozum urednog oblika i debljine. Pleksusi korioidesu neravnijih rubova s mjestimičnim razrjeđenjima. U mediosagitalnom presjeku puniji okcipitalni rogovi, naročito desni. Periventrikularna ehogenost. Treća komora uredna. Protok likovora uredan. Bazalni gangliji uredni.

UZV gornjeg abdomena (██████████): jetra u MCL 4,1 cm, primjerene veličine, homogene građe i uredne ehogenosti. Nema znakova žarišnih promjena. Uredna je širina intra i ekstrahepatalnih žučnih vodova. Žučnjak je uobičajnog oblika, primjeren veličine i praznog lumena te primjerene debljine stijenke. Gušterača se prikaže dijelom, koliko je dostupna analizi homogene građe, uredne ehogenosti i bez znakova žarišnih promjena. Slezena je uobičajnog oblika, homogene strukture parenhima, uzdužnog promjera 3,8 cm. Zaključak: nije se izdiferenciralo većih patomorfoloških promjena.

UZV bubrega (██████████): oba bubrega urednog smještaja. Desni bubrežni uzdužno mjeri 40,1 mm, uredne strukture, uredne debljine parenhima, nema dilatacije kanalnog sustava. Lijevi bubrežni uzdužno mjeri 41,0 mm, uredne strukture, uredne debljine parenhima. Nema dilatacije kanalnog sustava. Mokraćni mjehur uredne građe, ispunjen urinom, debljina stijenke iznosi 1,2 mm.

ORL (██████████): dijete rođeno s vidljivim malformacijama lica i glave. Vidi se mikrotija u potpunosti deformirane desne uške, atrezija desnog zvukovoda, lijevi zvukovod uredan, rinoskopski deformiran dorzum nosa, spušten s desne strane, deformacija septuma s pomakom desno. Endoskopski hoane prohodne, lijeva uredno, desno otežano. Laringoskopski uredan nalaz. Također se vidi hipoplazija desne mandibule te se ne palpira temporomandibularni zglob. Kontrola maksilofacijalnog kirurga.

Oftalmolog (██████████): inspekcija (20 dpt, oftalmoskop): obostrano bjeličasto/žučkaste promjene gornjih vjeđa poput nakupina masnog tkiva. Desno defekt u vidu koloboma gornje vjeđe, koji ne ugrožava adekvatno stvaranje vjeđe. Rožnice se doimaju prozirnima, šarenica na mjestu. Dublji dijelovi se ne mogu analizirati. Fundus o. u. (pregled u midrijazi): prošire se do pune midrijaze. PNO jasnih granica, vitalne. Vaskularij urednog tijeka i kalibra. Makularno područje primjereno dobi. Periferija se doima nezrelom. Ne uočavam znakove ROP-a niti plus bolesti. Ponoviti pregled za 14 dana.

Maksilofacijalni krug (██████████): Prva kontrola u ambulanti. Novorođenče u dobi 2 mjeseci. U kliničkom nalazu nerazvijena mandibula desno (odsutan TM zglob), malformacija desne uške, naznačen desnostrani rascjep usne, hemifacijalna mikrosomija, preaurikularni apendiksi lijevo. klinički nalaz upućuje na Sy. Goldenhar no za sada teško je potvrditi dijagnozu, predstoji i daljnja pedijatrijska obrada. Hrani se za sada na dudu i NGS. Za sada nema indikacija za kirurški liječenjem. Kontrola za 6 mjeseci, srijedom (██████████).

Status pri odlasku

Th: Rocephin 150 mg i.v (10)- 4. dan terapije, aminofilin 14 mg do 12 mL 5% glukoze 0.5

NAPOMENA: Umjesto preporučenog lijeka izabran doktor primarne zdravstvene zaštite može propisati i drugi lijek istog razreda učinkovitosti u odgovarajuće jakim dozama.

Prilog 4 – Medicinska dokumentacija dječaka s Goldenhar sindromom

Otpusno pismo

Rođen: [REDAKTIRANO] 2015 Adresa: [REDAKTIRANO]
Ime roditelja ili staratelja: [REDAKTIRANO] Kontakt telefon: [REDAKTIRANO]
Otpusna dijagnoza: Q87.0 - Drugi malformacijski sindromi koji se uglavnom očituju u izgledu lica
Registarski broj: [REDAKTIRANO] MBOO: [REDAKTIRANO]
Matični list: [REDAKTIRANO], Datum prijema: [REDAKTIRANO] 2015 / [REDAKTIRANO], Datum otpusta: [REDAKTIRANO] 2015

Dijagnoza

Goldenhar sindrom Q87.0
Epibulbarni dermoid oba oka Q15.8
Stanje nakon kardiorespiratornog aresta, reanimacije i strojne ventilacije (8 dana i pet sati) J96.0
Traheostoma Z93.0
Novorođenče, GD 37+6 tj, RM 2590 g, RD 48 cm, OG 33,5 cm, Apgar 10/10

Terapija

D3 1 x 5 kapi p.o.
Ferrum Lek 2 x 1 ml p.o.
Belogent mast prema potrebi oko stome/5 dana
Respiratorna i razvojna terapija

Riječ je o muškom novorođenčetu u dobi od 26 dana s Goldenharovim sindromom koje je premješteno iz [REDAKTIRANO] nakon kardiorespiratornog aresta u [REDAKTIRANO]

Obiteljska anamneza

[REDAKTIRANO]

Osobna anamneza

Dijete je rođeno [REDAKTIRANO] 2015. u [REDAKTIRANO] sata i [REDAKTIRANO] min iz [REDAKTIRANO] redovito kontrolirane uredne trudnoće, kao nedostašće, TT 2590 g, PD 48 cm, OG 33,5 cm, GD 37+6, vaginalno, glavicom. S obzirom da majka ima [REDAKTIRANO] godina učinjena je rana amniocenteza, kariogram je bio uredan muški. Po porodu su uočene malformacijske stigme u okviru Goldenharovog sindroma (hipoplazija lijeve uške, aplazija vanjskog slušnog hodnika lijevo, kožni privjesci preaurikularno obostrano, hipoplazija mandibule lijevo, subluksacija i nestabilnost mandibulotemporalnog zgloba lijevo, hipoplazija jezika lijevo, retromikrognatija, lipodermoid donjeg kapka desnog oka, lipodermoid lijevog oka) nakon čega je i dijete i dijagnostički obrađeno. Lab nalazi: Kg majke "O" Rh poz, Kg djeteta "O" Rh poz. KKS 1 dan: E 6.84, Hb 259, Htc 0,71, L 19.85, seg 85 %, Ly 8 %, m 5 %, nes 1 %, Trc 125, GUK nemjerljiv, a po uključivanju infuzije 10 % glukoze od 1,9 do 3,4 mmol/L, CRP 2,1. 3 dan: bilirubin 171 umol/L, TP 51 g/L, alb 34 g/L, globulini 17 g/L, kreatinin 86 umol/L, Na 141, K 4.6, Cl 107, Ca 2,18, P 2,78, Mg 0,79, transaminaze, urea, kreatinin, urin b.o. RTG srca i pluća: srce primjerene veličine, pluća ekspanzirana, uredno prozračna bez znakova izljeva i upale. Skelet toraksa uredno razvijen za dob, bez znakova frakture. RTG srca i pluća ([REDAKTIRANO] 2015.): srce je uvećano, imponira miopatskim. Slabija prozračnost plućnog parenhima uz redistribuciju plućnog krvotoka. Kraniogram: neurokranij urednog izgleda, uz deformitete viscerokranija, prvenstveno mandibule i maksile. Uredan izgled nosne kosti. Dojam osteolize ili frakture lijevog ramusa mandibule, što sa učinjenih snimaka nije moguće detaljnije analizirati. UZV mozga ([REDAKTIRANO] 2015., [REDAKTIRANO] 2015.): nalaz uredan. UZV abdomena nalaz uredan. UZV kukova Ia po grafu, nema jezgrića, kontrola za 4-6 tjedana. Pregled oftalmologa ([REDAKTIRANO]): vjedni rasporci su simetrični, na desnoj strani se u temporalnom dijelu donjeg forniksa nađe mekana tvorba koja se pruža na rožnicu dolje i temporalno i skleralizira je, vidi se i nešto k.ž. koje sa tvorbe prelaze na prozirnu rožnicu. U dijelu uz samu rožnicu tvorba na površini ima karakteristike tanke kože. Midrijaza odlična, leća prozirnija lijevo se posve temporalno nađe uz lat. kantus mala slična tvorba, no ne vidi se prelaska na rožnicu. Dalje nalaz kao desno uredan. Fundus oc. dex. PNO dobro formirana, peripapilarno se vidi prstenasto razrijeđenje RPE, makula dobrog pigm. lista, periferija retine b.o. o. sin. uredan nalaz, dobar pigm. list peripapilarno i u makuli. Radi se u djetetu sa epibulbarnim tvorbama, jače na desnoj strani koje bi klinički odgovarale dermoidima, vjerojatno lipodermoidu. Nalaz na retini desnog oka bi mogao upućivati na miopiju, stoga je indicirano praćenje, kontrola za 4 mj, p.p. ranije. Pregled kardiologa ([REDAKTIRANO]): hemodinamski beznačajan perzistentni DB, kontrola u dobi od 6 tj. Pregled ORL ([REDAKTIRANO]): pregledom fibernazofaringoskopski se vidi u oba nosna kavuma obilno seromukoznog sekreta, zacrvenjena sluznica,

posebno desno, uspije se proći nakon aspiracije sekreta kroz lijevi nosni kavum prema orohipofarinksu. Vidi se u inspiriju uvlačenje sluznice i epiglotisa prema aditusu lariniksa. Mlaz upućuje na laringomalaciju. Preporučam toaletu nosa f.o. i nježnom aspiracijom sekreta. U slučaju izražene respiratorne insuficijencije u obzir dolazi intubacija. Tijek boravka: dijete je imalo poteškoće sa sisanjem, a hipoglikemija je kompenzirana primjenom 10 % glukoze i češćim hranjenjem. Hranjeno je na sondu i dudu izdojenim majčinim mlijekom, Roditelji su savladali tehniku hranjenja s kojim je zbog anatomskih ograničenja bilo poteškoća. Polako se bilježi porast na tjelesnoj masi, a svoju porodnu težinu dijete je doseglo u 11 danu života. Imalo je urednu stolicu i uredno je mokrilo. Prolazno je imao i blaži biefarokonjunktivitis, lokalno tretiran. Tijekom boravka u Zavodu započeta je antirahitična i antianemična profilaksa. Na dan premještanja oko [redacted] dijete je prestalo disati, bilo je bez srčane akcije i pulsa, blijedosive boje kože, nije reagirao na podražaje. Započeta je reanimacija, intubiran je tubusom 4.0, ventiliran uz vanjsku masažu srca te nakon 6-7 minuta došlo je do samostalnog disanja i oporavka srčane akcije, c/p 150/min. Uspostavljen je periferni venski put na koji je dijete dobivalo infuziju 5 % glukoze 10 ml/h. ABS pH 7.18, pCO₂ 6.41, pO₂ 9.87, BE -11.1, HCO₃ 15.6, sat O₂ 84 %. Dogovorno s [redacted] dijete se u ugrijanom transportnom inkubatoru, uz monitoring vitalnih funkcija preselilo u našu ustanovu. Dijete je primilo Konakion, nije BCG-iran, uzeta je krv za probir na fenilketonuriju/konatalnu hipotireozu. Učinjen je probir sluha na desno uho - nalaz uredan, lijevo nije učinjen radi anatomske malformacije uške.

Status

Dvadesetčetiridnevno muško nedostašče, GD 37 tjedana, kod prijema dobrog općeg stanja, afebrilno. TT 3130 gr, TD 54 cm, OG 35.5 cm, Op 32.5 cm, Ot 27.5 cm. Trekt 36.9 C, resp 65 min, cp 171 /min, RR desna ruka 71/55 (62). VF otvorena 1 x 1 cm, u razini okolnih kostiju. Edem kapaka. Raspodci su simetrični, veća usmjereni prema dolje, spontana bulbomotorika uredna. Obostrano se uočava epibulbarna tvorba, veća desno (vjerojatno lipodermoid). Desna uška uredno formirana, lijeva hipoplastična, aplazija vanjskog zvukovoda lijevo. Ispred svakog uha lijevo jedna, a desno 3 preaurikularne resice. Nos je prohodan. Nepce visoko. Hipoplazija jezika i mandibule lijevo. Retromikrognatija. Filtrum dugačak. Koža je ružičasto eritematozna. Nema petehija, enentema ni egzantema. Limfne žlijezde nisu palpabilne. Sluznice uredno hidrirane. Prsni koš je normalno sveden, nad plućima difuzno diskretno pooštren šum disanja. Prilikom disanja uvlači sternum. Srčana akcija ritmična, tonovi jasni, šum ne čujem. Femoralni puls palpabilan obostrano. Trbuh je mekan, bezbolan, slezenu i jetru ne palpiram. Spolovilo muško, uredno, testisi u skrotumu. Primitivni refleksi prisutni, Moro +.

Nalazi

Kod prijema:
CRP<0.3, L 10.11, SEG 44%, NESEG 1%, LIMF 44%, MONO 10%, EO 1%, E 4.79, Hgb 162, Hct 0.46, MCV 96.0, MCH 33.8, MCHC 352, Trc 266, RDW 17.3%, Rtc%% 7.6, Rtc 0.036, UREJA 1.7, KREATININ 32, ALP 440, AST 37, ALT 12, GGT 58, K 4.9, Na 136, Cl 101, Ca 2.41, P 2.08, Mg 0.86
KG i Rh faktor: 0 poz, Direktni antiglobulinski (Coombsov) test: NEG

UZV mozga ([redacted] 2015., [redacted]): Dg. Sumnja na manje krvarenje II. stupnja, Koštane strukture su uredne, falks medijalno bez pomaka mozgovine koja je uredne ehogenosti i giracije. Simetrični su frontalni rogovi, uredan je protok kroz 3. i 4. klijetku. Uz plexuse manji kolikvirani ugrušci nakon krvarenja II stupanj. Lat. klijetke su uske.

ORL nalaz ([redacted] 2015., [redacted]): Radi prolongirane intubacije indicirana je traheotomija, te preoperativno fiberoendoskoplja.
Operacijska lista ([redacted] 2015., [redacted]): Tracheotomia, Excisio appendices faciei I.dex.

ORL nalaz ([redacted] 2015., [redacted]): Kontrola. Šavi ex. Lokalni nalaz uredan. Molim konzultaciju u audiološkom centru zbog evaluacije sluha objektivnom audiometrijom. Kontrola na indicaciju.

ORL nalaz ([redacted] 2015., [redacted]): Učini se zamjena kanile (br 4). Uzet bris oko stome. Oko stome također nešto granulacijskog tkiva. Molim telefonski kontaktirati Kliniku [redacted] oko 10h radi informacija o doznakama. Th: Belogent mast 2x dnevno / 5 dana mazati oko stome
Kontrola za mjesec dana radi zamjene kanile u ORL ambulanti kod [redacted]

ORL nalaz ([redacted] 2015., [redacted]): Prije 3 dana promijenjena kanila. Pozicija kanile je uredna kao i protok zraka. Saturacija je 100%. Nema potrebe za zamjenom kanile. Kontrola na indicaciju.

PHD apendiksa s područja desne strane lica: Primljen je tkivni nabor promjera 0,7 cm te tvrdo sivo bijelo tkivo koje mjeri 0,5:0,2:0,2 cm. Histološki se u većem tkivnom uzorku zamijećuje tkivni nabor obložen epidermisom ispod kojeg se zamijećuju u dermisu kožna adneksa te ispod njih masno tkivo i u središtu tkivnog nabora hrskavica urednog izgleda. Manji tkivni uzorak odgovara hrskavičnom i fibrovaskularnom tkivu. [redacted]

BRONHOSKOPIJA ([redacted] 2015., [redacted]): Up. dg. multipli malformacijski sindrom lica, stanje nakon postavljanja trahealne kanile, pitanje traheomalacije. Bronhoskopija uz lokalni anestetik (Xylocain 2% gel i spray). Pristup kroz trahelanu kanilu. Vidljivi dio traheje (cca donja četvrtina) pravilna očuvana lumena s