

MIKOS BORBÁLA – SOROMPÓ ANETT – KERESKES JÚLIA
– KORZENSZKY KLÁRA – BENCZE JÁNOS ZSOLT – NYERGESNÉ
ZÁVODI EDIT – VELKEY GYÖRGY JÁNOS – FAZEKAS ELEK

Gerincvelői izomsorvadással élő gyermekek és szüleik pszichoszociális és mentálhigiénés támogatása

TANULMÁNY

DOI: 10.56699/MT.2025.4.2

ABSZTRAKT

Gerincvelői izomsorvadás esetén (SMA) génhiba miatt nem képződik elegendő fehérje az izmokat beidegző mozgató idegsejtek számára, ezért azok elpusztulnak, és az izmok elsorvadnak. Ennek következménye súlyos esetben bénulás és mozgásképtelenség; légzési elégtelenség miatt gépi lélegeztetés, nyelésképtelenség miatt gyomorcsövön végzett táplálás szükséges. Az otthonápolás jelentős pszichoszociális és mentálhigiénés kihívásokkal jár a páciensek és családjaik számára. A gyógyszeres terápiák új távlatokat nyitottak a páciensek életminőségében, amelyet a család pszichés állapota, szociális és anyagi helyzete is befolyásol. Ezért fontos szerepe van a pszichoterápiának, a krízisintervenciónak, a mentálhigiénés és szociális támogatásnak. A tünetmentesen kezelt újszülöttek szüleinél a pszichés trauma a diagnózis elfogadásának nehézségében és a terápiás döntéshozatal felelősségének terhében nyilvánulhat meg. Cikkünk a pszichés traumák megelőzésére és kezelésére alkalmazott családközpontú klinikai gyakorlatunkat mutatja be.

KULCSSZAVAK: krízisintervenció, mentálhigiéné, pszichés trauma, spinális izomsorvadás, újszülöttkori szűrés

Az SMA lefolyását gyökeresen megváltoztató speciális gyógyszeres terápiák új perspektívát hoztak a páciensek és családjaik életminőségében (Egészségügyi szakmai irányelv, 2023). A gyógyíthatatlan betegség legsúlyosabb típusai életre szóló

egészségvesztéssel, az életvitelt korlátozó funkcionális deficitekkel és az életkor előrehaladtával egyre több szervrendszer működészavarával, az életminőség folyamatos hanyatlásával, technológiadependenciával (gépi lélegeztetés, gyomorcsövön keresztül végzett táplálás, segédeszközök szükségessége) járnak. A veszteségek és korlátok a páciens és otthonápolói mentális egészségének károsodásához, a mindennapi életvezetés nehézségeihez, a pszichés egyensúly kibillenéséhez, az életcélok és az életöröm elvesztéséhez vezethetnek, ronthatják a mozgás- és szervfunkciókat támogató terápiák (gyógytorna, a nyelésfunkció javítása, a beszéd, a nyelv és az értelmi funkciók fejlesztése, zene-, művészet- és vízi terápia, emésztési és anyagcserezavarok, csontritkulás, légzési nehézségek gyógyszeres és eszközös kezelése) hatásosságát. A sikeres megküzdés a betegségtudatot, rászorultságot kísérő mentális zavarokkal gyógypedagógus, szakpszichológus, pszichoterapeuta, családterapeuta, speciális korai fejlesztő szakemberek közreműködését teszi szükségessé. A technológiadependencia, a páciens önellátó képességének hiánya, a családtagra háruló otthonápolás és munkából kiesés anyagi terheket okoz, és az életkörülmények romlását is maga után vonja (Fischer et al., 2020). A megélhetési nehézségekkel küzdő, rossz szociális helyzetű, az egészségügyi ellátástól elzárt településeken élő családok számára korlátozott a fejlesztések és a segítő szakemberek (gyógytorna, masszázs, hidrotéripia, pszichoterápia) elérhetősége. Bár a funkcionális javulás alappillére a gyógyszeres kezelés, az elérhető legteljesebb értékű élethez nélkülözhetetlen a páciensek komplex gondozása (mozgásszervi rehabilitáció, fejlesztések, a társbetegségek és szervi működészavarok kontrollálása, valamint a család mentálhigiénés-pszichoszociális támogatása). Cikkünkben a Bethesda Gyermekkorház multidiszciplináris tevékenységét ismertetjük, kiemelve a pszichoszociális segítség jelentőségét és lehetőségeit. Utalunk a korai terápia révén tünetmentesen fejlődő gyermekek és családjuk követésének szükségességére, mivel náluk is előfordulhatnak váratlan események és eltérések a fejlődésben, melyek pszichés megrázkódtatást okozhatnak a szülőknek, és ronthatják a páciens életminőségét.

A BETEGEK ÉS A MÓDSZER

A Bethesda Gyermekkorház 2019 és 2024 márciusa között harmincnégy SMA-s gyermeknél alkalmazott génpótló kezelést (Inj. Zolgensma Novartis). Huszonnyolc betegnél (I. csoport) tüneteket mutató stádiumban, átlagosan 7,47 (tartomány: 2–27) hónapos korban ismerték fel a betegséget, és 9,51 (tartomány: 2,0–31,0) hónapos korban kezdődött a gyógyszeres kezelés. Utolsó ellenőrző vizsgálatukra átlagosan 3,08 (tartomány: 0,34–5,65) éves korban került sor. Huszonnyolc páciensnél történt tartós utánkövetés.

Hat betegnél (II. csoport) a diagnózis átlagosan 15,8 (tartomány: 10–27) napos korban született meg, a terápia 1,075 (tartomány: 0,76–1,3) hónapos korban zajlott tünetmentes állapotban, utánkövetésük időpontjában 0,88 (tartomány: 0,25–1,07) évesek voltak.

Munkacsoportunk a gyermekek szüleivel a betegség genetikai igazolásától kezdve folyamatos kapcsolatot tart éveken át, rendszeres komplex állapotfelmérés (általános állapot, életfunkciók, testméretek, szervfunkciók, mozgásfunkciók, társbetegségek vagy

új betegség megjelenésére utaló tünetek és panaszok esetén célzott ideggyógyászati, ortopédiai, rehabilitációs, kardiológiai, pulmonológiai, nefrológiai, gasztroenterológiai, sebészeti, lélegeztetési szakorvosi vizsgálatok) mellett a család életvitelét korlátozó anyagi és pszichoszociális tényezők feltárásával.

Az életminőség értékelésére alkalmazott PedsQL (Pediatric Quality of Life) (Varni et al., 1999) kérdőíves felmérés mellett tájékozódunk a család megélhetési nehézségeiről, életkörülményeiről, a kórházból való elbocsáthatóság és az otthoni komplex ellátás feltételeinek meglétéről.

A szülőkkel készített személyes interjúk során kitérünk az otthoni egészségügyi ellátások elérhetőségére a kiskorú családtagok számára, a szülők értelmi (mentális) és érzelmi (lelki) állapotára, a család életkörülményeire. Pszichoszociális állapotuk és problémáik feltárása, illetve a személyre szabott terápiás javaslatokkal krízisintervenció szakember, klinikai szakpszichológus, pszichoterapeuta közreműködésével (szülői igény esetén a pszichológia tudományát teológiai és pasztorális szempontokkal ötvöző pasztorálszichológus bevonásával), valamint munkacsoportunk szakembereinek részvételével történik. Ezek alapján állítjuk össze segítő munkatársainkkal a páciens és a család sajátos szükségleteihez adaptált komplex pszichoszociális támogatás elemeit. A pácienssel kapcsolatos információkat és vizsgálati eredményeket integrált egészségügyi informatikai rendszerben rögzítjük. Az adatokból és személyes interjúkból retrospektív statisztikai feldolgozást és elemzést végzünk.

EREDMÉNYEK

Az I. csoport páciensei közül a tizenhárom külföldi állampolgárságú család rendszeres utánkövetésébe tizenegy beteg volt bevonható, egy gyermek huszonkét hónappal a terápia után az otthonában elhunyt. A többi gyermek változó rendszerességgel részesült gondozásban. Esetükben megszületés után több hónappal ismerték fel az SMA-t, mivel csak életkoruk előrehaladtával váltak kifejezetté a tünetek (mozgásszegénység, a mozgás- és súlyfejlődés elmaradása, légzési és táplálási nehézségek, gyakori légúti fertőzés, félrenyelések). A gyógyszeres terápia után a mozgásfunkció és az életminőség huszonnégy páciensnél javult, két gyermeknél nem (Mikos et al., 2024). Ezekben a családokban a mindennapi életvitel gyökeresen megváltozott, többen súlyos fizikai és lelki terhekkal élnek, társas kapcsolataik korlátozottak. A speciális ellátást igénylő gyermeket ápoló szülők gyakoribb lelki problémái:

- kilátástalanság, rettegés a halálközelségtől;
- veszteségélmény a korlátozott életvitel miatt;
- az élet értelmének megkérdőjelezése, céltalanság érzése, a jövőkép elvesztése;
- lehangoltság a társadalmi izoláció miatt;
- elégtelenség érzése a speciális ellátás (lélegeztetőgép, táplálópumpa, segédeszközök) terén;
- félelem a párkapcsolat szétszakadásától;

- büntudat a tehetetlenségérzés miatt;
- pszichés és fizikai terhek a rendszeres kontrollvizsgálatok és kórházi ellátást igénylő állapotromlások miatt;
- büntudat az egészséges testvér háttérbe szorulása, elhanyagolása miatt;
- nehéz életkörülmények az alacsony jövedelem és/vagy a nagy kiadások miatt.

A II. csoport hat betegénél a terápia tünetmentes állapotban zajlott, miután 2022. november 1-jétől hazánkban – szülői igény és hozzájárulás esetén – lehetővé vált az SMA ingyenes újszülöttkori szűrése. Így a betegség néhány napos korban kiszűrhető és megerősítő genetikai vizsgálattal bizonyítható, amikor még nincsenek tünetei. A korai gyógyszeres kezeléssel pedig még a legtöbb életképes mozgató idegsejt megmenthető. A vizsgált gyermekeknek utánkövetésük idején sem volt betegségtünetük és technológiadependenciájuk, valamennyien elértek valamilyen új mozgásmérföldkövet. A négy egyévesnél idősebb gyermekből három önállóan lépegetett, egy fel tudott ülni, a kilenc hónapos kapaszkodva felállt, a négy hónapos egészséges kortársainak megfelelően hason fekve a fejét emelte, a végtagjait jól mozgatta. A gyógyíthatatlan betegség ténye az SMA tüneteinek hiánya miatt kezdetben bizalmatlanságot, majd megrendülést, kétségbeesést okozott, később a félelem a terápia hatásvesztésétől aggodalommal, megküzdési nehézséggel járt egyes szülők számára. Szorongást a lakóhely és a gondozóközpont közötti átlagosan 192 (tartomány: 70–260) kilométer távolság váltott ki az esetleges otthoni rosszulletek gyors ellátásának késlekedése miatt.

Bár a II. csoport pácienseinél nem állt fenn az életvitelt korlátozó, speciális otthoni ellátást igénylő betegségtéher, a szülők alábbi félelmeit és nehézségeit tapasztaltuk:

- a diagnózis megrendítő pszichés terhe;
- kételkedés a diagnózis helytállóságában, tiltakozás az elfogadása ellen;
- félelem a gyógyszer hatásának kiszámíthatatlansága és az SMA-tünetek megjelenése miatt;
- a terápiás döntéshozatal és a fokozott szülői figyelem felelőssége;
- aggodás a szakellátás elérhetőségének nehézsége miatt;
- az újabb gyermekvállalás dilemmája;
- frusztráció az ellenőrzéseken való megjelenések betegségtudatot felszakító hatása miatt.

Több hónappal a génpótló terápia után a szülők már felszabadultságról, megkönnyebbülésről, életörömről számoltak be, látva gyermekük folyamatos mozgásfejlődését.

Az 1. táblázat az életminőséget rontó társbetegségek és technológiadependencia megoszlását foglalja össze az I. és II. csoportban. A II. csoportban az aktuális állapot a rövid távú utánkövetés miatt nem tekinthető relevánsnak.

1. táblázat: Pszichoszociális terhelést okozó / fokozó egészségdeficitok SMA-s betegeinknél
(saját szerkesztés)

		I. csoport	II. csoport
n		28	6
Arcmaszkon keresztül végzett gépi légzéstámogatást igénylő betegek száma (NIV-igény)	Minden alváshoz	9/28	0/6
	Csak éjszaka	10/28	0/6
	Csak infekció esetén	3/28	0/6
	Soha	6/28	6/6
Eszközös táplálás nyelészavar miatt		7/28	0/6
Szövődmények, társbetegségek			
Csontritkulás		6/28	*NR
Gerincferdülés és mellkasdeformitás		12/28	*NR
Csonttörés		2/28	*NR
Rejtettheréjűség		4/19	0/6
Kórházi kezelés akut állapotromlás miatt		11/28 Összesen 34 alkalommal, ebből 15 alkalommal intenzív osztályon	0/6

*NR: nem releváns, a rövid követési idő miatt, NIV: nem invazív lélegeztetés

A gyógyszeres kezeléssel elérhető hatásosságot befolyásolja a terápiakezdeti életkor. Az izmok működését biztosító motoros idegsejtek ugyanis mindaddig pusztulnak, amíg nem kezdjük el a terápiát. Az idő előrehaladtával súlyosbodnak a betegség tünetei, a leg-súlyosabb típusokban légzési és nyelési elégtelenség, bénulás, társbetegségek lépnek fel, és az élettartam jelentősen lerövidül. A gyógyszerek az elpusztult idegsejteket nem tudják életre kelteni, adásukkal ebben a stádiumban részleges javulás és a további állapotromlás megállítása várható (I. csoport). Mivel az újszülöttek és fiatal csecsemők rendelkeznek még a legtöbb funkcióképes mozgató idegsejttel, az ebben a korai életkorban elkezdett kezelés biztosítja a legjobb eredményeket (II. csoport).

2. táblázat: Pszichés terhek és gyakori hangulatzavarok az SMA-s betegeknél és családtagjaiknál

A pszichés zavarok okai tünetes betegek szüleinél	Gyakori hangulatzavarok a betegeknél	
Frusztráció a diagnózis késlekedése miatt	Gyászreakció	Az új valóság tagadása, harag
Kiszolgáltatottság a diagnózis empátia nélküli közlése miatt		Alkudozás a változásról
Félelem a jövőtől, kilátástalanság, tehetetlenségérzés		Kétségbeesés
Szembenézés a halállal		Elfogadás
A család életvitelének megváltozása	Depresszió	Szomorúság
Az egyéni szakmai karrier megtorpanása		A tevékenységek iránti érdeklődés vagy öröm elvesztése
Munkakör-, illetve munkahelyváltás szükségessége		Enerváltság
A család napi életritmusának felborulása		Céltalanság, üresség
Pénzügyi nehézségek		Szomorúság
A párkapcsolat sérülése/elvesztése		Étvágytalanság
Elhidegülés a párkapcsolatban		Ingerlékenység
Magáramaradottság, introverzió, izoláció, magány		Álmatlanság vagy túlalvás
Félelem a társadalmi megbélyegzéstől		Koncentrációs nehézségek
Megküzdés a megváltoztathatatlannal elfogadásával		Értéktelenség és büntudat érzése
Hitbeli megingás		Öngyilkossági gondolatok
Önhibáztatás, büntudat		A gondolatok irányításának képtelensége
A jövő kilátástalansága, tervezhetetlensége		Feszültség
A gyakori kórházba kerülés pszichés terhei		Aggódás
Az egészséges testvér elhanyagolása az anya és a beteg gyermek szimbiózisa miatt	Állandó kimerültség	
	Pszichoszomatikus tünetek (izzadás, remegés, szédülés, gyors szívverés, vérnyomás-emelkedés)	
A pszichés zavarok okai tünetmentes betegek szüleinél	Mentális krízis veszélyét jelző tünetek	Nem törődés a minimális higiéniaiával sem
Kétely, bizalmatlanság a diagnózis helytállóságával kapcsolatban		Öngyógyítás vagy önkárosítás
Félelem az indokolatlan terápiától		Intenzív hangulátváltozások
Félelem a terápiás hatás elvesztése miatt		Izgatottság, dühösség, erőszakosság
Az anya-gyermek kötődés sérülése		Hallucinációk vagy téveszmék
		Üldözési mánia
	Öngyilkossági gondolatok	

Forrás: Jeppesen et al., 2010; López-Bastida et al., 2017

A diagnózis súlyos lelki megrázkódtatást jelent a szülők számára. Szorongást, félelmet, kilátástalanságot okoz addigi életvitelük gyökeres megváltozása, jövőképük felborulása, a gyermek betegségének bizonytalan kimenetele. Büntudattal élhetik meg az

Szorongást, félelmet, kilátástalanságot okoz addigi életvitelük gyökeres megváltozása, jövőképük felborulása, a gyermek betegségének bizonytalan kimenetele.

egészséges testvér és a házastárs háttérbe szorulását. A beteg gyermek állandó felügyeletének terhe megingathatja a párkapcsolat egyensúlyát és harmóniáját, elhidegüléshez vezethet. Gyakran átrendeződnek a szerepek: az egyik szülő főállású gondozóvá válhat, a másik a család anyagi biztonságát próbálja fenntartani. A növekvő anyagi terhek (gyógyszerek, speciális segédeszközök, az otthon átalakítása, a kórházba utazások költségei) rontják a család életszínvonalát, növelik a konfliktusokat.

Feszültséget okozhat, hogy a család napirendjét a gyermek szükségleteihez kell igazítani, ami felborítja az addig jól működő családi dinamizmust, a karriert és a célokat.

Az I. csoport szülei az utolsó kontroll során a megpróbáltatások mellett bizakodásról, minden apró fejlődés felett érzett örömről, a gyermekükért megnyilvánuló fáradhatatlan elszántságról, küzdelemről és kitartásról, a II. csoport szülei pedig megnyugvásról, életörömről és egészséges mindennapi életvitelről számoltak be. Míg az I. csoport szülei számára az ellenőrző vizsgálatra utazás számos szorongással, feszültséggel járó szervezést tett szükségessé (segédeszközök, kerekesszék, lélegeztetőgép stb.), a II. csoport szüleinél nem merült fel nehezítő körülmény az utazással kapcsolatban.

A családok utazási terheinek és napi éltvitelének könnyítése érdekében esetmendezserünk szervezi meg az állapotfelmérések programjának szoros időtervét, ugyanazon a helyszínen, hogy megkíméljük őket a sok fárasztó utazással együtt járó idővesztéstől. Rendelkezésre állunk ingyenes szállásbiztosítással, telemedicinális konzultációval és folyamatos telefonos elérhetőséggel is.

A családdal folytatott személyes beszélgetések során mindig kitérünk az életvitelüket nehezítő körülmények, megélhetési gondjaik, lelki problémáik részletes feltárására is, hogy a szükséges pszichoszociális és mentális támogatást teljeskörűen biztosíthassuk számukra pszichoterapeuta, mentálhigiénés és szociális szakembereink közreműködésével.

ÉRTEKEZÉS

Magyarországon 2018-ban – a gyógyszeres kezelési lehetőségeket megelőzően – lépett életbe a gyermekkori SMA diagnosztizálásáról és kezeléséről szóló szakmai irányelv, melynek fókuszában a betegséghez társuló szervműködési zavarok és szövödmények, mozgáskorlátozottság, csont- és ízületi funkciókárosodások kezelési szempontjai álltak (NEAK, 2018).

A gyógyszeres terápiák elérhetővé válása 2023-ban életre hívta az irányelv felújítását. A megújult dokumentum a szervi funkciózavarok, a betegség szövödményeinek

ellátása, a rehabilitáció és a gyógyszeres terápia mellett utal a pszichológiai és szociális támogatásra is (Egészségügyi szakmai irányelv, 2023).

A Magyarországi Református Egyház Bethesda Gyermekkorháza évtizedek óta gondoz SMA-beteg gyermekeket. 2018-ban kezdte el a Nusinersen- (Inj. Spinraza, Biogen), 2019-ben pedig a génpótló terápiát (Inj. Zolensma, Novartis). 2023-ig a diagnózisra csak a tünetek alapján kerülhetett sor, így a terápiás eredményeket a visszafordíthatatlan motoneuronvesztés mértékétől függően befolyásolta a terápiakezdeti állapot és életkor (Mikos et al., 2020).

A tünetekkel élő páciensek és családtagjaik terheit nagymértékben fokozza a beteg testi funkcióképességeinek beszűkülésével együtt járó korlátozott életvitel, az életfenn tartó orvosi eszközöket igénylő otthonápolás felelőssége és a ráutaltság környezetük elfogadó, segítő, empátikus attitűdjére fizikai ellátásuk, életszükségleteik kielégítése érdekében. A kiterjedt korlátozó tényezők, önellátási nehézségek mentális terhei sokféle érzelmi reakcióban nyilvánulhatnak meg (Strachan, 2023) (2. táblázat). A páciensek életminőségének hatékony javítása nem nélkülözheti a pszichoszomatikus szemléletű komplex és holisztikus megközelítést (Cremers et al., 2019; Yao et al., 2021; Qian et al., 2015).

A pszichoedukáció egyszerűen fogalmazva lélektani ismeretterjesztés, a lelki folyamatok megismeréséhez szükséges tájékoztatás. Célja, hogy segítsen az egyénnek megérteni, mi zajlik benne és körülötte nehéz élethelyzetében. A segítő gyakorlati tanácsokat ad, hogyan lehet az adott lelkiállapotban jobban kezelni a stresszt, az érzelmeket és a problémákat. A pszichoedukáció során a segítő pszichológus, tanácsadó, pedagógus érthetően elmagyarázza a lelki folyamatokat, eszközöket mutat, amelyekkel az érintett jobban képes alkalmazkodni, megküzdeni, vagy megelőzni a lelki nehézségeket.

A krízis hirtelen fellépő, érzelmileg megterhelő élethelyzet, amelyben az egyén megszokott megküzdési eszközei elégtelennek bizonyulnak, ezért a lelki egyensúly ilyenkor átmenetileg megbomlik, bizonytalanság és feszültség alakul ki, új megoldások keresése válik szükségessé. A „krízisintervenció” magyar megfelelője a „krízisbeavatkozás (beavatkozás a krízisbe)” vagy a „válságkezelés”.

A génpótló terápiában részesülő betegeink életminőségének felmérésére alkalmazott PedsQL-kérdőív elsősorban a fizikális, érzelmi és kognitív funkciókat tárja fel. Ezért az interjúk során a mozgás- és szervfunkciókat ellenőrző vizsgálatok mellett részletesen kitérünk a család megélhetési nehézségeinek és lelki problémáinak feltárására is, hiszen szoros az összefüggés a páciens és az őt ellátó családtagok életminősége, a szorongás mértéke, valamint az egészségi állapot között. Erre utal az a megfigyelés is, miszerint az SMA legsúlyosabb – a leggyorsabb állapotromlással járó – típusaiban a csecsemők szorongása, nyugtalansága nehezebben, hosszabb idő alatt oldható, mint egészséges kortársaik esetében (Crumrin, 2024; Jeppesen et al., 2010; Inhestern et al., 2023).

A mentálhigiénés és pszichoszociális segítség fontosságát jelzi, hogy a gyermekek szülei általában elégedettek a szakmai ellátás színvonalával és szervezettségével, ugyanakkor

3. táblázat: A mentálhigiénés segítő team feladatai

Feladat	Módszerek
Pszichés vezetés a korai fázisban a beteg és a hozzátartozók számára	Pszichoedukáció
	Krízisintervenció
	Rogersi segítő beszélgetés
	Családkonzultáció
	A pszichés állapot felmérése
	Pozitív szuggesztiók alkalmazása szomatikus beavatkozások során
	Esetmegbeszélés vezetése
	Konzultáció megszervezése, vezetése a beteg ellátását végző összes szakember és a hozzátartozók részvételével
A pszichés támogatás, pszichoterápia típusai klinikai szakpszichológus, pszichoterapeuta bevonásával	Konzultáció a kezelőszeméllyel
	Pszichodiagnosztika
	Relaxációs és szimbólumterápiák
	Pszichoanalitikusan orientált terápia
	Viselkedésterápia
	Kognitív pszichoterápia
	Pozitív szuggesztiók alkalmazása szomatikus beavatkozások során
	Játékterápia
	Nonverbális terápiák: művészetterápia, zeneterápia
	Családtérápia
	Gyászterápia
Pszichiátriai tünetek kezelése	Pszichodráma
	Bálint-csoport a személyzet számára az érzelmi nehézségek csökkentésére és a konfliktusok megoldására
	Konzultáció a kezelőszeméllyel
Pszichiátriai tünetek kezelése	Konzultáció a kezelőorvossal pszichiátriai tünetek (például szorongás, depresszió, alvászavar) gyógyszeres kezelése esetén
Szupervízió	A kezelő és ápoló szakszemélyzet kiegészének elkerülése érdekében havi rendszerességű esetmegbeszélések külső szakember vezetésével

Forrás: Cremers et al., 2019; Egészségügyi szakmai irányelv, 2023; Feuer, 2008

a család érzelmi támogatását elégtelennek ítélik (Mikos et al., 2020). A páciensek és családtagjaik pszichológiai szükségleteinek feltárása és ezek személyközpontú kielégítése nagymértékben hozzájárul közérzetük javulásához, a pozitív életszemlélet és az önbecsülés kialakulásához (Fischer et al., 2020).

A pszichoszociális és mentális támogatás során nagy hangsúlyt kap a testfunkció-képességvesztések és a technológiadependencia elfogadtatása, a közösségi-társadalmi reintegráció elősegítése, a mindennapi életvitel megkönnyítése, a visszafordíthatatlan funkcióvesztések és az életvégi állapot elfogadásának, az elengedésnek a megküzdési stratégiája, a szociális és érzelmi, az adaptációs és gondolkodói készségek fejlesztése, a szociális juttatások felkutatása és biztosítása (Fischer et al., 2020; Inhestern et al., 2023; Qian et al., 2015). A mentális egészség szakszerű támogatása csak képzett szakemberek széles körének bevonásával biztosítható.

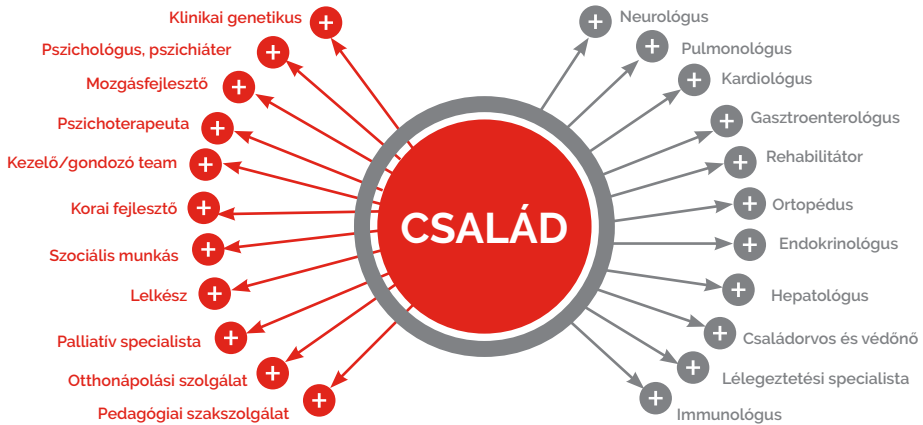
A pszichoterapeuták tevékenysége kiterjed a pszichoedukációra és a krízisintervencióra. Módszerük a veszteségfeldolgozás, az erőforrások mobilizálása, a megküzdési stratégiák kialakítása. A családterápia keretében – egyéni vagy csoportos terápia formájában, szükség esetén, pszichiátriai javaslat alapján gyógyszeres támogatással kiegészítve – a szakemberek átsegítik a páciens, a szülőket, testvéreket és más hozzátartozókat a nem normatív kríziseken (*3. táblázat*) (Egészségügyi szakmai irányelv, 2023).

A palliatív specialisták az életvégi állapot komfortosabbá tételében, a családi környezetben történő méltó elengedés vezetésében játszanak fontos szerepet. A mentesítő ellátás az otthoni ápolásra szoruló gyermek családtagjainak ideiglenes tehermentesítése, melynek során átmenetileg szakember vagy hospice-intézmény látja el a páciens gondozását, hogy a szülők felszabadulhassanak és feltöltődhessenek. A tranzit- (átmeneti) ellátás orvosi felügyelet mellett segít a szülőknek megtanulni a gyermek ápolásával kapcsolatos teendőket, így lerövidülhet a kórházban tartózkodás ideje, biztonságos lesz az otthoni ápolás, csökken a szülők alkalmatlanságukkal kapcsolatos féltelme és szorongása. Az életvégi ellátás helyének megválasztásában biztosítjuk a szülők döntési lehetőségét (otthonuk, gyermekhospice ház / osztály, kórházi osztály) (Egészségügyi szakmai irányelv, 2023; Strachan, 2023; Jeppesen et al., 2010; Benini et al., 2022; Di Pede et al., 2018; Sakakihara, 2000).

Kórházunk SMA-kezelő és -gondozó központjának multidiszciplináris munkacsoportja az izom- és szervfunkciók támogatásán és fejlesztésén túl kiemelt hangsúlyt fektet a pszichoterápiára és a krízisprevencióra. A multidiszciplináris team specialistáit az *1. ábra* mutatja be.

A pácienseknél a diagnózis felállításától a gyógyszeres kezelésen át a folyamatos követésig és fejlesztésig az egészségügyi társszakmák képviselőinek szinte teljes köre (gyógytornász, korai fejlesztő, logopédus, konduktor, dietetikus stb.) nélkülözhetetlen. Az ideggyógyász az idegrendszeri, a kardiológus a keringési, a nefrológus a veseműködési funkciókat ellenőrzi; a gasztroenterológus a gyomor-bél rendszeri működést és a táplálástérápiát, az ortopédus a csontrendszeri deformitásokat, a rehabilitátor a mozgáskorlátozottságot és a segédeszközöket, a hepatológus a májérintettséget figyeli, az endokrinológus a hormonrendszer, az immunológus pedig a védekezőrendszer funkcióját követi és támogatja; a fogszakorvos a fogászati komplikációkat kezeli; a tüdőgyógyász és lélegeztetési specialista a légzésfunkció ellenőrzését és a légzéstartogatást végzi. A családorvos

1. ábra: Az SMA-s betegek kezelésében és gondozásában részt vevő multidiszciplináris munkacsoportunk tagjai (saját szerkesztés)



és a védőnő a gyermeket otthonában ellenőrzi rendszeresen. A pszichoszociális támogatásban a beteg személyre szabott szükségleteitől függően pszichoterapeuták, gyógypedagógusok, lelkészek, korai fejlesztők, szociális munkások is részt vesznek. Az elérhető életminőség és fejlődés nagymértékben függ a család elkötelezett együttműködésétől.

Újszülöttkori szűréssel tünetmentesen diagnosztizált és kezelt pácienseink (II. csoport) szülei esetében a lelki problémák új aspektusai kerültek előtérbe az „egészségesen” világra jött kisbabánál a betegség tényének és a hiányzó tünetek ellenére a gyógyszeres kezelés szükségességének megértési-elfogadási nehézségei, illetve a terápiaválasztás döntéshozatalának felelőssége miatt.

Az újszülöttkori SMA-szűrés folyamatában (2. ábra) központi szerepet játszik a klinikai genetikus szakember a szülőkkel folytatott kommunikáció és a hiteles információátadás terén.

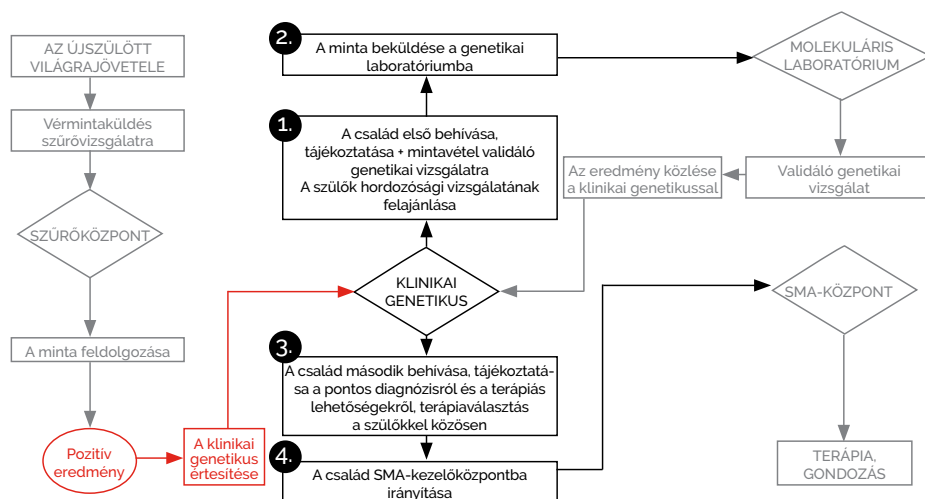
Elsőször ő értesül és elsőként ő tájékoztatja a szülőket a szűrőteszt pozitívításáról, segít értelmezniük ennek jelentőségét; ő győzi meg a családot a molekuláris genetikai vizsgálat szükségességéről, melynek segítségével pontosítja a betegség típusát, ismerteti a lehetséges gyógyszeres terápiákat, azok várható hatását és szövődményeit, majd a szülőkkel közösen választ gyógyszert és kezelőközpontot (Mikos et al., 2023).

Rendkívül fontos, hogy a klinikai genetikus szakorvos szaktudása mellett megfelelő kommunikációs készséggel rendelkezzen, kellő empátiával forduljon a család felé, hiszen rá hárul a sorsdöntő diagnózis közlése és a terápiaválasztás nem kis felelősséggel járó terhe is (Mikos et al., 2023).

Genetikusaink nagy hozzáértéssel, hatékony kommunikációval végzik a szülők tájékoztatását; központunkba a családok tájékozottan érkeznek, a megrázkódtatásból

feleszmélve aktív együttműködésükkel segítik a továbblépést gyermekük gyógyszeres kezelése felé. Azonban a családi tájékoztató során előfordult már olyan akut pszichotikus szülői reakció is, amely pszichiáter bevonását tette szükségessé a krízis oldása érdekében.

2. ábra : A klinikai genetikus szerepe az újszülöttkori SMA-szűrési programban
(saját szerkesztés)



Hazánkban a kutatási programként zajló újszülöttkori SMA-szűrést minden édesanya ingyenesen kérheti gyermeke számára. Kérése esetén a megszületés után újszülöttje vérmintájából az anyagcsereszűrő központ elvégzi az SMA-szűrést is. Ha eltérést jelez a szűrőteszt, a területileg illetékes klinikai genetikus szakorvos értesíti a családot, és a kisbabától levett újabb vérmintát a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetébe küldi, ahol elvégzik a megerősítő vizsgálatot, melynek eredményéről a mintát beküldő genetikus orvost értesítik, aki a családot újabb tájékoztatás után haladéktalanul az SMA-központba irányítja.

Amikor munkacsoportunk új betegről kap értesítést, soron kívül fogadjuk a családot személyes konzultációra, melyen a szociális és mentálhigiénés szakember is jelen van, hogy célzottan segíthesse a szülők mentálhigiénés támogatását.

Különös hangsúlyt fektetünk annak ismertetésére, hogy a betegségnek csak kezdetben van átmeneti tünetmentes időszaka, ugyanis a gyermek kezdeti jólléte elbizonytalanítja a szülőket a diagnózis helytállóságáról. Újszülöttkori szűrés nélkül az orvosi gyakorlat tanúsága szerint először tüneteket észlel a szülő, és ezek alapján történik a betegséget igazoló genetikai diagnosztikai vizsgálat. Újszülött pácienseink szüleinél a tünetes betegek szüleiéitől eltérő érzelmi reakciókat tapasztaltunk gyermekük betegségének

megélésével és elfogadásával kapcsolatban: Milyen betegség az, amelyiknek nincs tünete, és hogyan lehetséges, hogy egészséges újszülöttjük mégis beteg? Teljesen megbízható-e a genetikai vizsgálat eredménye, nem lehetséges-e tévedés? Nem várhatnának-e a gyógyszeres kezeléssel, amíg kisbabájuk tünetmentes, hogy legalább egy kicsit élvezhessék gyermekük megérkezését, és a betegség okozta súlyos terhek nélkül gyakorolhassák szülői hivatásukat?

Elengedhetetlen a hiteles és hatékony verbális és metakommunikáció, hogy betegségtünet nélkül meggyőzően indokoljuk a terápia szükségességét és fontosságát, s ne vesszük el a szülők bizalmát, hiszen éveken át szükség lesz hatékony együttműködésükre a gyermekük érdekében.

A szülőkkel tartott konzultációkon ismételten jelezzük terápiaválasztási szándékuk visszavonhatóságát, és nem sürgetjük a döntéshozatalt, hiszen a gyorsan zajló események, a rájuk zúduló információáradat és a gyermekük betegsége miatt érzett lelki meg rázkódtatás, a sokkoló, lesújtó diagnózissal való szembesülés állapotában időre, akár lelkigondozóra, pszichológusra is szükségük lehet az extrém pszichés trauma feldolgozásához és a lehetőségek racionális mérlegeléséhez. Ennek érdekében rendelkezésükre bocsátjuk közérthető nyelven megfogalmazott, ábrákkal illusztrált tájékoztatóinkat is.

Szorongást, kétségbeesést okozhat a szembesülés a betegség gyógyíthatatlanságával és a kezelés várható hosszú távú eredményének megjósolhatatlanságával. Szigorúan kerüljük a jóslatokba bocsátkozást és az illúziókeltést, tényszerűen ismertetjük a gyógyszeres terápia nemzetközi eredményességével és kockázataival kapcsolatos közleményeket és saját tapasztalatainkat.

A családi beszélgetések arra is lehetőséget adnak, hogy szakkonzulenseink közreműködésével felmérjük a szülők pszichés állapotát, információt gyűjtünk anyagi és szociális helyzetükről, ami iránymutatást nyújt a személyre szabott pszichoszociális támogatási program összeállításához.

A génterápia szakmai előkészületeivel egyidejűleg megkezdjük a család segítségét és a szociális juttatások ügyintézését. A terápiára várakozás ideje alatt naponta találkozzunk, pszichoterapeutánk mellett egyéni igény szerint pasztorálpszichológus, kórházi lelkész is látogatja őket. Élő és egyenrangú partneri kapcsolatra törekszünk a szülőkkel.

Mivel a génterápia utáni két hónap a legkritikusabb a szövődmények szempontjából, munkacsoportunk fokozott kockázatnak tekinti a gyermekek korai elbocsátását távoli lakóhelyükre. A zsákfalvakban, nehéz körülmények között élő családok csak tömegközlekedéssel, akár többszöri átszállással jutnak el az ellenőrző vizsgálatokra. Ezért a Bethesda Kórház Alapítvány a kezelés utáni két-három hónapon át egy-két hetente szükséges vizsgálatok teljes időtartamára komfortos ingyenes apartmant és étkezést biztosít a családoknak a kórházunk területén lévő Anyák Házában. Így késedelem nélkül észlelhetjük az esetleges mellékhatásokat, precízen monitorozhatjuk a szövődményt jelző tüneteket és laboratóriumi eltéréseket, vezethetjük a mellékhatások megelőzésére alkalmazott szteroid-immunszuppressziót (az immunrendszer működésének csökkentése szteroidtartalmú

gyógyszerrel). Alapítványunk támogatása révén ez a lehetőség nem csupán a szülők utazási, hotel- és étkezési költségeinek csökkentését, de betegeink biztonságát is segíti.

A betegséggel, a génterápiával és a tartós izolációval együtt járó kiszolgáltatottság, a szociális kapcsolatok átmeneti korlátozása szorongást, depressziót, a családi egység megingását, az idősebb testvér mellőzését vonhatja maga után. Az e megpróbáltatásokkal, életidegen helyzetekkel való megküzdésben is segít mentálhigiénés munkacsoporthunk. A család érkezésétől egészen a távozásukig folyamatosan kísérik őket, pszichorehabilitáció és pszichoterápia keretében mindent elkövetnek a másodlagos pszichés károsodások megelőzésére.

A tünetes pácienseknél és gondozóiknál a járóképesség és egyéb aktív mozgások elvesztése/hiánya, a beszűkült önálló tevékenység és élettér, az ágyhoz vagy lélegeztetőgéphez kötöttség, illetve az izolálódás miatt megnő a depresszió és egyéb mentális betegségek kockázata. A segítő szakember közreműködik a családokra háruló pszichés terhek könnyítésében, a veszteségfeldolgozásban, a közösségbe való reintegráció támogatásában (Feuer, 2008). A szakemberek mellett a szülő is sokat tehet a gyermek mentális állapotának javításáért az optimizmus fenntartásával, pozitív önérték és testkép kialakításával, támogató csoportokhoz való csatlakozással, a baráti és rokon kapcsolatok építésével (Ho et al., 2016; Laufersweiler-Plass et al., 2003; López-Bastida et al., 2017).

Szociális munkásunk a család életvitelében nehézséget jelentő anyagi problémák csökkentésére is lépéseket tesz. Krízisintervenció keretében a család lehető legmagasabb szintű működését, az egzisztenciális hanyatlás és a társadalomtól való elszigetelődés elkerülését is segíti.

A szociális – pénzügyi, természetbeni és intézményi – ellátások csökkentik a krízis okozta feszültséget, s az alapszükségletek kielégítésén túl kiszámíthatóbb életvitelt tesznek lehetővé. A velük kapcsolatos ügyintézés a szülők bevonásával – és nem helyettük – történik, hiszen fontos, hogy képessé váljanak ügyeik intézésére hosszú távon. A szociális munkással való együttműködés révén kompetenssé válhatnak e téren, így aktiválódik, erősödik önbizalmuk és önsegítő mechanizmusuk. A rendszeres gondozás és kapcsolattartás csökkenti a magányosság és kiszolgáltatottság érzése miatt tapasztalt szorongást is (Feuer, 2008).

Szociális munkásunk szaktanácsokkal szolgál a testvér(ek) nevelési nehézségei esetén, szerepet vállal a pedagógiai szakszolgálattal való kapcsolatfelvételben, hogy az orvosi szakvélemény alapján a szakértői bizottság által szükségesnek tartott korai fejlesztés és eszközhasználat biztosított legyen a páciens számára.

A sajátos nevelési igényű SMA-s betegek számára a pedagógiai szakszolgálatok, szakértői bizottságok szakvéleménye előírja a jogosultságot fejlesztésekre, könnyítésekre, eszközhasználatra, bizonyos tantárgyakból mentességre az osztályozás alól. A gyermek állapotától és szükségleteitől függően jelölik ki a megfelelő integrált vagy szegregált (elkülönített, speciális) intézményt. Javaslatot tesznek a szülőnek, gyámnak vagy törvényes képviselőnek a megfelelő intézmény kiválasztására.

A beteg gyermekek szakorvosi véleményen alapuló szakértői bizottsági döntés nyomán tizennyolc hónapos korukig korai fejlesztésre is jogosultak. Tizennyolc hónapos kor felett az illetékes pedagógiai szakszolgálat, szakértői bizottság saját vizsgálati eljárásán belül, komplex vizsgálati eredmények alapján készíti el szakvéleményét (EMMI, 2013).

Ha a gyermek állapota időszakosan vagy véglegesen nem teszi lehetővé közösségben történő oktatását, orvosi szakvélemény és pedagógiai szakszolgálat dönt a magántanulói státuszról.

A gyermekeket kórházban tartózkodásuk alatt intézményi pedagógusok oktatják. A KórházSuli Alapítvány a kórházban és otthonukban biztosít tananyagokat és korrepetáló tanárokat. Az otthon ápolt gyermekeket utazó pedagógusok, mozgásnevelők, konduktorok és gyógytornászok segítik (Magyar Országgyűlés, 2011).

A magyar szociális ellátórendszer pénzbeli és természetbeni kedvezményeket biztosít a hátrányos helyzetű családok számára. A gyermekek után járó pénzbeli ellátások többsége (családi pótlék, emelt összegű családi pótlék, a családi ellátások egy része, egyes fogyatékosági ellátások) alanyi jogon – a beteg egészségi állapota jogán – minden egyéb feltétel nélkül vehető igénybe. Az SMA-s betegek gyógyíthatatlan betegségük miatt emelt összegű családi pótlékra, közgyógyellátásra és utazási kedvezményre jogosultak. Rendszeres gyermekvédelmi kedvezmény (például intézményi étkeztetés), gyermekgondozási segély, ápolási és otthongondozási díj is megilleti az SMA-s gyermeket nevelő családokat. Igényelhető anyasági támogatás a gyermek megszületését követő hat hónapon belül, továbbá személygépkocsi-vásárlási/átalakítási támogatás, mentesség a gépjárműadó fizetése alól, ingyenes parkolás, akadálymentesítési támogatás, pótszabadság, adókedvezmény (Magyar Országgyűlés, 1993, 1997, 1998; Magyarország Kormánya, 2006).

A szociális helyzet felmérése és a támogatások gyors feltérképezése elégedettséget és megkönnyebbülést váltott ki az általunk meginterjúvált szülőkből, ezért – a bizalmuk megőrzése érdekében is – fontosnak tartjuk a soron kívüli ügyintézését. A pszichoszociális problémákról a PedsQL-skála kevés információt biztosít, ezért erről a területről személyes interjúk során tájékozódunk részletesen. A jövőben tervezzük validált pontrendszer bevezetését (PedsQL 3.0 Neuromuscular Module [PedsQL NMM] a páciensek életminőségének becslésére; PedsQL Family Impact Module [PedsQL FIM] a PedsQL NMM kiegészítéseként a gondozók életminőségének mérésére) (Chen et al., 2011; Ho et al., 2013). Beszűkült életminőséggel élő pácienseknél és szüleiknél is fontosnak tartjuk a családi egyensúly mielőbbi helyreállása érdekében a pszichoszociális állapot követését és a személyre szabott támogatást.

ÖSSZEFOGLALÁS

Génterápiában részesült SMA-s betegeink követése során tapasztaltuk meg a pszichoszociális tényezők jelentőségét a páciensek és családjuk életminőségével kapcsolatban. A személyre szabott, családközponitú és teljes körű segítségnyújtáshoz szükséges ezen

életvitelt nehezítő körülmények feltárása is. A 21. század előtt a betegség természetes lefolyását folyamatos állapotromlás jellemezte, így a mentálhigiénés támogatás főként a megváltoztathatatlan elfogadtatását, a megbékélés és életvezetés segítségét, valamint a családtagok végső elengedésre való felkészítését célozta. A gyógyszeres terápiák bevezetésével a páciensek élettartamának növekedése, az állapotromlás megállása vált lehetővé, és a nem visszahozható mozgásfunkciók elfogadtatása állt a pszichés támogatás fókuszában.

Az SMA újszülöttkori szűrésével a család pszichés terhelésének újabb aspektusai bontakoztak ki. Azt gondolhatnánk, hogy a tünetmentesen diagnosztizált beteg gyermekek családját kisebb lelki trauma éri a gyermekük gyógyíthatatlan betegségével való szembesüléskor, hiszen a korai kezelés eredményeként kevésbé kell számolniuk a progresszió életminőséget rontó következményeivel, sőt akár teljes értékű életre is reális esély nyílik. Ennek örömét azonban felülmúlhatja a diagnózis helyessége feletti kétely, mivel gyermekük nem mutatja a betegség tüneteit. További lelki megrázkódtatást jelent a várva várt gyermek megszületése felett érzett boldogság szertefoszlása a sokkoló diagnózis hallatán és az ezzel járó tehetetlenség, kilátástalanság érzése. Ezért különös gonddal kell körülvennünk az érintett családokat, hogy kételyeiket eloszlassuk, segítsünk megőrizni az anyaság örömét, teljes értékűen kialakítani az anya-gyermek kötődést, és visszaadhassuk a szülők pozitív jövőképbe vetett hitét. Mindez nagy felelősséget, speciális képzettséget, szakembereket, pszichológiai jártasságot, empátikus készséget igényel. A gyógyszeres terápia értéke és az elérhető egészségnyereség így lehet teljes.

A páciensek testi képességvesztése együtt jár pszichés sebezhetőségükkel, ezért pszichoszociális és mentálhigiénés támogatásuk mellőzhetetlen része komplex ellátásuknak. A rossz lelkiállapot növeli más egészségügyi problémák kockázatát, és rontja az életminőséget. Akinek a teste beteg, annak a lelke is ápolásra szorul. A betegek súlyos terheinek csökkenéséhez, pozitívabb jövőképükhöz és jobb életminőségükhöz az egészségügyi társszakmák, a szülők és a társadalom szoros partnerségi együttműködése szükséges.

A betegek súlyos terheinek csökkenéséhez, pozitívabb jövőképükhöz és jobb életminőségükhöz az egészségügyi társszakmák, a szülők és a társadalom szoros partnerségi együttműködése szükséges.

Ábrajegyzék

1. ábra: Az SMA-s betegek kezelésében és gondozásában részt vevő multidiszciplináris munkacsoportunk tagjai. Saját szerkesztés.
2. ábra: A klinikai genetikus szerepe az újszülöttkori SMA-szűrési programban. Saját szerkesztés.
1. táblázat: Pszichoszociális terhelést okozó/fokozó egészségdeficitok SMA-s betegeinknél. Saját szerkesztés.
2. táblázat: Pszichés terhek és gyakori hangulatzavarok az SMA-s betegeknél és családtagjaiknál. Forrás: Jeppesen et al., 2010; López-Bastida et al., 2017.
3. táblázat: A mentálhigiénés segítő team feladatai. Forrás: Cremers et al., 2019; Egészségügyi szakmai irányelv, 2023; Feuer, 2008.

Felhasznált irodalom

- BENINI, FRANCA – PAPADATOU, DANAI – BERNADÁ, MERCEDES – CRAIG, FINELLA – DE ZEN, LUCIA – DOWNING, JULIA – DRAKE, ROSS – FRIEDRICHSDORF, STEFAN – GARROS, DANIEL – GIACOMELLI LUCA ET AL. (2022): International standards for pediatric palliative care: From IMPaCCT to GO-PPaCS, *Journal of Pain and Symptom Management*, 63 (5), e529–e543. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jpainsymman.2021.12.031>
- CHEN, RUOQING – HAO, YUANTAO – FENG, LIFEN – ZHANG, YINGFEN – HUANG, ZHUOYAN (2011): The Chinese version of the Pediatric Quality of Life InventoryTM (PedsQLTM) Family Impact Module: Cross-cultural adaptation and psychometric evaluation, *Health and Quality of Life Outcomes*, 9 (16). DOI: <https://doi.org/10.1186/1477-7525-9-16>
- CREMERS, C. H. – FISCHER, M. J. – KRUITWAGEN -VAN REENEN, E. T. – WADMAN, R. I. – VERVOORDELDONK, J. J. – VERHOEF, M. – VISSER-MEILY, J. M. – VAN DER POL, W. L. – SCHRÖDER, C. D. (2019): Participation and mental well-being of mothers of home-living patients with spinal muscular atrophy, *Neuromuscular Disorders*, 29 (4), 321–329. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.02.011>
- CRUMRIN, KELLY (2024): SMA Treatment for Children vs. Adults: 5 Key Differences, <https://www.mysmateam.com/resources/benefits-of-treatment-for-later-onset-spinal-muscular-atrophy-sma> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- DI PEDE, CHIARA – AGOSTO, CATERINA – DE TOMMASI, VALENTINA – DE GREGORIO, ALESSANDRA – BENINI, FRANCA (2018): Symptom management and psychological support for families are the cornerstones of end-of-life care for children with spinal

- muscular atrophy type 1., *Acta Paediatrica*, 107 (1), 140–144. DOI: <https://doi.org/10.1111/apa.14086>
- EGÉSZSÉGÜGYI SZAKMAI IRÁNYELV (2023): A spinális muscularis atrophia diagnosztikájáról, klinikumáról, a betegek kezeléséről, rehabilitációjáról és komplex gondozásáról, *Egészségügyi Közlöny*, 73 (3), 293–360.
- EMMI (2013): 15/2013. (II. 26.) EMMI-rendelet a pedagógiai szakszolgálati intézmények működéséről, <https://njt.hu/jogszabaly/2013-15-20-5H> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- FEUER MÁRIA (2008): *A családsegítés elmélete és gyakorlata*, Budapest, Akadémiai Kiadó, 391–449, 557–560.
- FISCHER, MAARTEN, J. – ASSELMAN, FAY-LYNN – KRUITWAGEN-VAN RENNEN, ESTHER T. – VERHOEF, MARJOLEIN – WADMAN, RENSKÉ I. – VISSER-MEILY, JOHANNA M. A. – VAN DER POL, W. LUDO – SCHRÖDER, CARIN D. (2020): Psychological well-being in adults with spinal muscular atrophy: The contribution of participation and psychological needs, *Disability and Rehabilitation*, 42 (16), 2262–2270. DOI: <https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1555864>
- HO, HSIN-MEI – TSENG, YING-HUA – HSIN, YU-MEI – CHOU, FAN-HAO – LIN, WEI-TING (2013): Reliability and validity for Chinese version of Pediatric Quality of Life Inventory™ (PedsQL™) 3.0 Neuromuscular Module, *Health and Quality of Life Outcomes*, 11 (47), 806–810. DOI: <https://doi.org/10.1186/1477-7525-11-47>
- HO, HSIN-MEI – TSENG, YING-HUA – HSIN, YU-MEI – CHOU, FAN-HAO – LIN, WEI-TING (2016): Living with illness and self-transcendence: The lived experience of patients with spinal muscular atrophy, *Journal of Advanced Nursing*, 72 (11), 2695–2705. DOI: <https://doi.org/10.1111/jan.13042>
- INHESTERN, LAURA – BRANDT, MAJA – DRIEMEYER, JOENNA – DENECKE, JONAS – JOHANSEN, JESSIKA – BERGELT, CORINNA (2023): Experiences of health care and psychosocial needs in parents of children with spinal muscular atrophy, *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 20 (7), 5360. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijerph20075360>
- JEPPESEN, JOERGEN – MADSEN, ANNY – MARQUARDT, JOHN – RAHBEK, JES (2010): Living and ageing with spinal muscular atrophy type 2: Observations among an unexplored patient population, *Developmental Neurorehabilitation*, 13 (1), 10–18. DOI: <https://doi.org/10.3109/17518420903154093>
- LAUFERSWEILER-PLASS, C. – RUDNIK-SCHÖNEBORN, S. – ZERRES, K. – BACKES, M. – LEHMKUHL, G. – VON GONTARD, A. (2003): Behavioural problems in children and adolescents with spinal muscular atrophy and their siblings, *Developmental Medicine and Child Neurology*, 45 (1), 44–49. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2003.tb00858.x>
- LÓPEZ-BASTIDA, JULIO – PEÑA-LONGBARDO, LUZ MARÍA – ARANDA-RENEO, ISAAC – TIZZANO, EDUARDO – SEFTON, MARK – OLIVA-MORENO, JUAN (2017): Social/ economic costs and health-related quality of life in patients with spinal muscular

- atrophy (SMA) in Spain, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12 (1), 141. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0695-0>
- MAGYAR ORSZÁGGYŰLÉS (1993): 1993. évi III. törvény a szociális igazgatásról és szociális ellátásokról, <https://njt.hu/jogszabaly/1993-3-00-00.62> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- MAGYAR ORSZÁGGYŰLÉS (1997): 1997. évi XXXI. törvény a gyermekek védelméről és a gyámügyi igazgatásról, <https://njt.hu/jogszabaly/1997-31-00-00> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- MAGYAR ORSZÁGGYŰLÉS (1998): 1998. évi LXXXIV. törvény a családok támogatásáról, <https://njt.hu/jogszabaly/1998-84-00-00.30> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- MAGYAR ORSZÁGGYŰLÉS (2011): 2011. évi CXCV. törvény a nemzeti köznevelésről, <https://njt.hu/jogszabaly/2011-190-00-00.0> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- MAGYARORSZÁG KORMÁNYA (2006): 63/2006. (III. 27.) kormányrendelet a pénzügyi és természetbeni szociális ellátások igénylésének és megállapításának, valamint folyósításának részletes szabályairól, <https://njt.hu/jogszabaly/2006-63-20-22> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- MIKOS BORBÁLA – GERGELY ANITA – BALÁZSFI RÉKA – BÁNYÁSZ EDINA – GYÖMÖREI BEÁTA – HANTOS MÓNICA – CZELEcz JUDIT – JAKUS RITA – KÁRÁSZ HAJNALKA – ZILAHY MÓNICA – MOLNÁR ESZTER – PARAICZ ÉVA – CSOHÁNY ÁGNES – SZÉNÁSI FANNI – VENDÉGH LEJLA – FOGARASI ANDRÁS – VELKEY GYÖRGY (2020): Kezdeti tapasztalataink spinális muscularis atrophiaiban szenvedő gyermekek intravénás génterápiájával, *Orvosi Hetilap*, 161 (42), 1806–1816. DOI: <https://doi.org/10.1556/650.2020.31890>
- MIKOS BORBÁLA – SZATMÁRI ILDIKÓ – MONOSTORI PÉTER – MOLNÁR MÁRIA JUDIT – BEREZCKI CSABA – SZABÓ ATTILA – CSŐSZ KATALIN – MUZSIK BÉLA – VELKEY GYÖRGY JÁNOS (2023): Új korszak a veleszületett gerincvelői izomsorvadás terén, *Gyermekgyógyászat*, 74 (3), 125–131.
- MIKOS BORBÁLA – VENDÉGH LEJLA – BIRÓ BERNADETT – VICZE ANNAMÁRIA – DÉR ORSOLYA – KESZTHELYI VERONIKA – PETRIK-LAKY BOGLÁRKA – EHRENBERGER RÉKA – JAKUS RITA – BODÓ TÍMEA – PATÓCS BARBARA – VELKEY GYÖRGY JÁNOS (2024): Betegségmódosító terápiával elért eredményeink szimptomás és preszimptomás stádiumban kezelt SMA-betegeinknél, *Ideggyógyászati Szemle*, 78 (9–10), 319–329. DOI: <https://doi.org/10.18071/isz.78.0319>
- NEAK (2018): A spinális muscularis atrophiairól, klinikumáról és kezeléséről, https://www.neak.gov.hu/pfile/file?path=/letoltheto/EOSZEF_letoltheto_doku/archivm/20662018_A_spinalis_muscularis_atrophiarol_klinikumarol_es_kezeleserol&inlin=true (letöltve: 2025. 07. 01.).
- QIAN, YING – MCGRAW, SARAH – HENNE, JEFF – JARECKI, JILL – HOBBY, KENNETH – YEH, WEI-SHI (2015): Understanding the experiences and needs of individuals with spinal muscular atrophy and their parents: A qualitative study, *BMC Neurology*, 15 (217). DOI: <https://doi.org/10.1186/s12883-015-0473-3>

- SAKAKIHARA, YOICHI (2000): Ethical attitudes of Japanese physicians regarding life-sustaining treatment for children with severe neurological disabilities, *Brain and Development*, 22 (2), 113–117. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(99\)00127-8](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(99)00127-8)
- STRACHAN, SUSIE (2023): *SMA and Mental Health*, <https://smanewstoday.com/sma-and-mental-health/> (letöltve: 2025. 07. 01.).
- VARNI, JAMES W. – SEID, MICHAEL – RODE, CHERYL A. (1999): The PedsQL: Measurement model for the Pediatric Quality of Life Inventory, *Medical Care*, 37 (2), 126–139. DOI: <https://doi.org/10.1097/00005650-199902000-00003>
- YAO, MEI – MA, YING – QIAN, RUIYING – XIA, YU – YUAN, CHANGZHENG – BAI, GUANNAN – MAO, SHANSHAN (2021): Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: A Chinese cross-sectional study, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16 (1), 1–13. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01638-8>

Psychosocial and Mental Health Support for Children with Spinal Muscular Atrophy and Their Parents

ABSTRACT

In spinal muscular atrophy (SMA), a genetic defect prevents the production of sufficient protein for the motor neurons that innervate the muscles, causing them to die and the muscles to atrophy. In severe cases, the result is paralysis and immobility, mechanical ventilation due to respiratory failure, and feeding via a gastric tube due to inability to swallow. Home care poses significant psychosocial and mental health challenges for patients and their families. Drug therapies have opened up new horizons in the quality of life of patients, which is also influenced by the psychological state, social and financial circumstances of the family. Therefore, psychotherapy, crisis intervention, mental health and social support play an essential role. For the parents of asymptomatic newborns, psychological trauma may manifest itself in the difficulty of accepting the diagnosis and the burden of responsibility for therapeutic decision-making. Our article presents our family-centered clinical practice for the prevention and treatment of psychological trauma.

KEYWORDS: crisis intervention, mental health, psychological trauma, spinal muscular atrophy, newborn screening

MIKOS BORBÁLA | Gyermekgyógyász, aneszteziológus és intenzív terápiás, gyermekintenzív terápiás szakorvos, egészségügyi és megbízottsági szakmenedzser, címzetes egyetemi docens. Tevékenykedett osztályvezetőként a gyermek-aneszteziológiában és intenzív terápiában, orvosigazgatóként. Jelenleg minőségügyi és oktatási igazgató, génterápia-vezető a Bethesda Gyermekkorházban, a Károli Gáspár Református Egyetem mesteroktatója.

SOROMPÓ ANETT | Ápoló, szociális munkás, gyásztanácsadó, mediátor, családterapeuta. A Bethesda Gyermekkorház szociális és krízisintervenciók osztályának vezetője, a gyermekek és családjaik betegség, sérülés okozta nehézségeinek komplex segítségnyújtására törekszik. A gyermekvédelem mellett a családokat és a gyermekeket a bekerüléstől a társadalmi integrációig támogatja.

KERESKES JÚLIA | Gyermekgyógyász rezidens, a Bethesda Gyermekkorház SMA-Génterápiás munkacsoportjának tagja. Elkötelezetten és aktívan veszi ki a részét a tudatos egészségnevelésből és prevencióból, melyet a jövő egyik meghatározó orvosi irányának tekint.

KORZENSZKY KLÁRA | Klinikai és mentálhigiéniai gyermek- és ifjúsági szakpszichológus. A gyermekpszichodráma, a meseterápia és a zeneterápia módszerében képzett. A Bethesda Gyermekkorházban a krónikus betegséggel élő, illetve az égéssérült gyermekek és családjaik pszichés gondozását végzi, segítve a betegség/sérülés elfogadását és a gyógyulás folyamatát.

BENCZE JÁNOS ZSOLT | Diakóniai igazgató, főigazgató-helyettes, kórházlelkész, a Bethesda Gyermekkorház SMA-Génterápiás munkacsoportjának videó- és képrögzítésért felelős tagja. A Bethesda Kórház Alapítvány ügyvezető igazgatója, szociális támogató bizottságok kórházi felelős vezetője, a Károli Gáspár Református Egyetem óraadója.

NYERGESNÉ ZÁVODI EDIT | Diplomás ápoló, okleveles andragógus, tizenöt éve végez oktatási tevékenységet ápolószakképző intézményekben. A Bethesda Gyermekkorház ápolási igazgatója. A Károli Gáspár Református Egyetemen az Egészségtudományi Intézet intézetvezető-helyettese, tanársegéd. Az Egészségügyi Szakdolgozói Kamara Etikai Kollégiumának elnökhelyettese.

VELKEY GYÖRGY JÁNOS | Gyermekgyógyász, aneszteziológiai és gyermek intenzív terápiás szakorvos. Elnöke volt több szakmai társaságnak és a Kórházszövetségnek. Számos kitüntetés közt Lovagkereszt és a Tisztikereszt tulajdonosa. A Bethesda Gyermekkorház főigazgatói státusza mellett az Egyházi Kórházak Egyesülésének főtákará és a Magyar Egészségfejlesztő Egyesület elnöke.

FAZEKAS ELEK | A Károli Gáspár Református Egyetem oktatója és a Debreceni Egyetem neveléstudományi doktori programjának végzős hallgatója, továbbá a Központi Statisztikai Hivatal adatforrás-koordinátora. Kutatásaival a tanodák és iskolák közötti kapcsolattartás jellegzetességeit tárja fel. Oktatóként, kutatóként és önkéntesként elkötelezett híve a szociális munkának.