



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΑΙΓΑΙΟΥ
UNIVERSITY OF THE
AEGEAN

ΣΧΟΛΗ ΑΝΘΡΩΠΙΣΤΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ
ΠΑΙΔΑΓΩΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ ΔΗΜΟΤΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
«ΜΟΝΤΕΛΑ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΤΗΝ ΕΙΔΙΚΗ ΑΓΩΓΗ»

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ
«ΤΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ: ‘ΚΛΑΜΑ
ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’»

ΑΘΗΝΑΙΟΥ ΜΑΡΙΑ

ΡΟΔΟΣ, ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΣ 2024

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΙΓΑΙΟΥ
ΣΧΟΛΗ ΑΝΘΡΩΠΙΣΤΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ
ΠΑΙΔΑΓΩΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ ΔΗΜΟΤΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
«ΜΟΝΤΕΛΑ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΤΗΝ ΕΙΔΙΚΗ ΑΓΩΓΗ»

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΑΘΗΝΑΙΟΥ ΜΑΡΙΑ

A.M.: 4152021001

**«ΤΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ: ‘ΚΛΑΜΑ
ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’»**

‘PARENTAL EMOTIONS OF CHILDREN WITH CRI DU CHAT SYNDROME’

ΕΠΙΒΛΕΠΟΥΣΑ: ΤΣΙΜΠΙΔΑΚΗ ΑΣΗΜΙΝΑ, ΑΝΑΠΛΗΡΩΤΡΙΑ ΚΑΘΗΓΗΤΡΙΑ Π.Τ.Δ.Ε.
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΙΓΑΙΟΥ

ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ:

ΛΥΠΟΥΡΛΗ ΕΛΕΝΗ, ΛΕΚΤΟΡΑΣ Π.Τ.Δ.Ε ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΙΓΑΙΟΥ

ΣΟΦΟΣ ΑΛΙΒΙΖΟΣ, ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ Π.Τ.Δ.Ε ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΙΓΑΙΟΥ

ΡΟΛΟΣ, ΦΕΒΡΟΥΑΡΙΟΣ 2024



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΑΙΓΑΙΟΥ

ΣΧΟΛΗ ΑΝΘΡΩΠΙΣΤΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ
ΠΑΙΔΑΓΩΓΙΚΟ ΤΜΗΜΑ ΔΗΜΟΤΙΚΗΣ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ

ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΩΝ ΣΠΟΥΔΩΝ
«ΜΟΝΤΕΛΑ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗΣ ΣΤΗΝ ΕΙΔΙΚΗ ΑΓΩΓΗ»

ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Συναισθήματα γονέων παιδιών με σύνδρομο "Κλάμα της Γάτας"

ο

Parental emotions of children with cri du chat syndrome

ΑΘΗΝΑΙΟΥ ΜΑΡΙΑ

Επιβλέπουσα: Τσιμπιδάκη Ασημίνα

Εγκρίθηκε από την τριμελή εξεταστική επιτροπή στις 5 Φεβρουαρίου 2024

Τσιμπιδάκη Ασημίνα

Λυπουρλή Ελένη

Σοφός Αλιβίζος

Ρόδος, Φεβρουάριος 2024

Δηλώνω υπεύθυνα ότι είμαι συγγραφέας αυτής της πρωτότυπης μεταπτυχιακής διπλωματικής εργασίας, ότι έχω αναφέρει τις όποιες πηγές από τις οποίες έκανα χρήση δεδομένων, ιδεών ή λέξεων, είτε αυτές αναφέρονται ακριβώς είτε παραφρασμένες και ότι αυτή η εργασία προετοιμάστηκε από εμένα προσωπικά ειδικά για το συγκεκριμένο Π.Μ.Σ.

Αθηναίου Μαρία

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ.....	7
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ.....	8
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΓΡΑΦΗΜΑΤΩΝ.....	10
ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	11
ABSTRACT.....	13
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	14
1.1. Διατύπωση του ερευνητικού προβλήματος.....	14
1.2. Βασικός σκοπός και επιμέρους στόχοι.....	15
1.3. Ερευνητικά ερωτήματα.....	16
1.4. Αναγκαιότητα και σημαντικότητα της έρευνας.....	16
1.5. Η οργάνωση της μελέτης.....	17
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ.....	19
2.1. Τα σπάνια γενετικά σύνδρομα στην επιστημονική έρευνα.....	19
2.2. Γενετικό σύνδρομο ‘Το Κλάμα της Γάτας’.....	20
2.2.1. Τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου.....	21
2.2.2. Δυσκολίες στην παραγωγή λόγου και υιοθέτηση εναλλακτικών τρόπων επικοινωνίας.....	23
2.2.3. Νοητική αδυναμία υπό μορφή μέτριων ή σοβαρών μαθησιακών δυσκολιών και αναγκαιότητα για έγκαιρη παρέμβαση.....	26
2.2.4. Υιοθέτηση μη κοινωνικά αποδεκτών συμπεριφορών υπό μορφή αυτοτραυματισμών, στερεοτυπιών, επιθετικότητας και υπερκινητικότητας.....	27
2.3. Τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με αναπηρία.....	29
2.4 Τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο και ‘Κλάμα της Γάτας’.....	37
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ.....	42
3.1. Έρευνες για τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα....	42

3.2. Έρευνες για τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’.....	57
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ.....	63
4.1. Ερευνητικός σχεδιασμός.....	63
4.2. Δείγμα.....	66
4.3. Ανάλυση δεδομένων.....	80
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΕΥΡΗΜΑΤΑ	85
5.1. Το είδος των συναισθημάτων που αναπτύσσουν οι γονείς παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα και οι στρατηγικές διαχείρισης που χρησιμοποιούν.....	85
5.2. Το είδος των συναισθημάτων που αναπτύσσουν οι γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και οι στρατηγικές διαχείρισης που χρησιμοποιούν	97
5.3. Τα σημεία σύγκλισης στο συναισθηματικό τομέα μεταξύ γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και με άλλα σπάνια σύνδρομα.....	103
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΣΥΖΗΤΗΣΗ.....	111
6.1. Συναισθήματα γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα και στρατηγικές διαχείρισης.....	111
6.2. Συναισθήματα γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας και στρατηγικές διαχείρισης....	117
6.3. Σημεία σύγκλισης στο συναισθηματικό τομέα μεταξύ γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και με άλλα σπάνια σύνδρομα.....	119
6.4. Συμβολή της παρούσας έρευνας.....	122
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΚΑΙ ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΠΕΡΑΙΤΕΡΩ ΕΡΕΥΝΑ.....	124
7.1. Συμπεράσματα.....	124
7.2. Περιορισμοί της μελέτης.....	128
7.3. Προτάσεις για μελλοντική έρευνα.....	129
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	131

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Η παρούσα διπλωματική εργασία με τίτλο: Τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με το σπάνιο γενετικό σύνδρομο: 'Κλάμα της Γάτας'» εκπονήθηκε στα πλαίσια του μεταπτυχιακού προγράμματος του Πανεπιστημίου Αιγαίου με τίτλο: «Μοντέλα Παρέμβασης στην Ειδική Αγωγή». Ολοκληρώνοντας το δύσκολο εγχείρημα συγγραφής της εργασίας αυτής, θα ήθελα να ευχαριστήσω τους ανθρώπους που συνέβαλαν με κάθε μέσο στην προσπάθειά μου.

Αρχικά, θα ήθελα να ευχαριστήσω την πολυαγαπημένη μου καθηγήτρια και επιβλέπουσα της εργασίας, κυρία Ασημίνα Τσιμπιδάκη, για την υποστήριξη και την καθοδήγησή της όχι μόνο κατά τη συγγραφή της εργασίας, αλλά και καθ' όλη τη διάρκεια της διατίνας των μεταπτυχιακών σπουδών μου. Με έκανε να κατανοήσω και να αγαπήσω τους μαθητές/τριες της Ειδικής Αγωγής και Εκπαίδευσης (ΕΑΕ), την ίδια την επιστήμη της ΕΑΕ, αλλά και να 'κυνηγήσω' με κάθε τρόπο την ουσιαστική υποστήριξη των μαθητών/τριών με αδυναμίες στο Γενικό Σχολείο και την ίδρυση τμήματος ένταξης στο σχολείο μόνιμου διορισμού μου, το Γυμνάσιο Φιλιατρών Μεσσηνίας.

Στην συνέχεια, θα ήθελα να ευχαριστήσω την οικογένεια μου που συμπαραστέκεται συνεχώς στη προσπάθεια επίτευξης κάθε στόχου μου, καθώς και τις αγαπημένες μου φίλες και συμφοιτήτριες του Μεταπτυχιακού: Ελένη Τεπερικήδου και Σταματία Κεχαγιά για την ψυχολογική ενθάρρυνση, τις πολύτιμες συμβουλές, την υποστήριξη και την αγάπη τους.

Αθηναίου Μαρία, Ρόδος, Ιανουάριος 2024

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ

Πίνακας 1. Αριθμός μελετών ανά βάση δεδομένων.....	65
Πίνακας 2. Συνοπτική πληροφόρηση για κάθε έρευνα του δείγματος.....	67
Πίνακας 3. Σύνολο ερευνών για συναισθήματα γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’ ανά συγγραφέα και έτος.....	83
Πίνακας 4. Είδος θετικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’.....	83
Πίνακας 5. Αιτίες ύπαρξης θετικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’.....	84
Πίνακας 6. Είδος αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’.....	86
Πίνακας 7. Αιτίες ύπαρξης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’.....	90
Πίνακας 8. Αιτίες μείωσης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’.....	92
Πίνακας 9. Στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’.....	93
Πίνακας 10. Σύνολο ερευνών για το ‘Κλάμα της Γάτας’ ανά συγγραφέα και έτος.....	95
Πίνακας 11. Είδος θετικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’.....	95
Πίνακας 12. Είδος αρνητικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’...	96
Πίνακας 13. Αιτίες ύπαρξης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’.....	98
Πίνακας 14. Αιτίες μείωσης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’.....	99
Πίνακας 15. Τρόποι αντιμετώπισης και στρατηγικές διαχείρισης αρνητικών συναισθημάτων από τους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’.....	100
Πίνακας 16. Συγκριτικές μελέτες για ‘Κλάμα της Γάτας’ και άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα.....	101

Πίνακας 17. Έρευνες με συνολικά συμπεράσματα για ‘Κλάμα της Γάτας’ και άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα.....	102
Πίνακας 18. Σημεία σύγκλισης ως προς τα θετικά συναισθήματα.....	102
Πίνακας 19. Σημεία σύγκλισης ως προς τα αρνητικά συναισθήματα.....	104
Πίνακας 20. Σημεία σύγκλισης ως προς τις αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων.....	106
Πίνακας 21. Σημεία σύγκλισης ως προς τις αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων.....	108
Πίνακας 22. Σημεία σύγκλισης ως προς τις στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών Συναισθημάτων.....	108

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΓΡΑΦΗΜΑΤΩΝ

Γράφημα 1. Διάγραμμα ροής PRISMA 2009.....	66
Γράφημα 2. Αριθμός άρθρων για το ‘Κλάμα της Γάτας’ ανά έτος συγγραφής.....	74
Γράφημα 3. Αριθμός άρθρων για άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα (χωρίς το ‘Κλάμα της Γάτας’) ανά έτος συγγραφής.....	74
Γράφημα 4. Αριθμός ερευνών ανά είδος συναισθήματος.....	76
Γράφημα 5. Χώρες διεξαγωγής των ερευνών.....	76
Γράφημα 6. Συνολικός αριθμός ανά μέθοδο συλλογής δεδομένων	77

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ εντάσσεται σε μια ευρύτερη κατηγορία συνδρόμων που ονομάζονται: ‘σπάνια γενετικά σύνδρομα’ τα οποία χαρακτηρίζονται από σποραδικότητα στη συχνότητα εμφάνισης στο γενικό πληθυσμό. Η παρούσα εργασία πραγματεύεται τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’. Ειδικότερα, επιδιώκει να εξετάσει: α) τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα, β) τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και γ) τα σημεία σύγκλισης ως προς τον ψυχοσυναισθηματικό τομέα μεταξύ γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα και γονέων παιδιών με το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’. Η παρούσα μελέτη συνιστά μία ποιοτική έρευνα, και ειδικότερα, ανάλυση τεκμηρίων. Αποτελεί μία συστηματική βιβλιογραφική ανασκόπηση, με δείγμα μελέτης συνολικά 30 άρθρα από τα οποία τα 8 περιελάμβαναν το υπό μελέτη σύνδρομο και τα υπόλοιπα 22 μελετούσαν άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα. Η προσέγγιση ανάλυσης δεδομένων ήταν η ανάλυση περιεχομένου και πιο συγκεκριμένα, η θεματική ανάλυση. Τα ευρήματα που σχετίζονται με τα σπάνια γενετικά σύνδρομα αναδεικνύουν τα εξής: Πρώτον, οι γονείς βιώνουν κυρίως ανακούφιση, ισχυρή θέληση για διαχείριση της αναπηρίας, αποδοχή του συνδρόμου του παιδιού και τελικά προσαρμογή (θετικά συναισθήματα). Δεύτερον, οι γονείς βιώνουν κυρίως στρες, άγχος, ανησυχία, μοναξιά, κατάθλιψη και ενοχή (αρνητικά συναισθήματα) τα οποία προκαλούνται από: το αίσθημα της μακροχρόνιας αναμονής για το πως θα εξελιχθεί η υγεία του παιδιού στο μέλλον, τις αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού, την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών υγείας για το σύνδρομο του παιδιού, τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού και τις ελλιπείς γνώσεις των γονέων για το σύνδρομο. Τρίτον, οι γονείς υιοθετούν: θετική-αισιόδοξη στάση για τη ζωή, αποδοχή, επίλυση των προβλημάτων μόλις προκύψουν και συγκέντρωση πληροφόρησης για το σύνδρομο, σαν στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων. Από την ανάλυση των αποτελεσμάτων για το ‘Κλάμα της Γάτας’ προέκυψαν τα εξής: Πρώτον, οι γονείς αισθάνονται ότι έχουν ένα θετικό ‘ευ ζήν’ και μια περισσότερο βελτιωμένη ψυχική υγεία (θετικά συναισθήματα). Δεύτερον, οι γονείς βιώνουν κατά κύριο λόγο στρες, άγχος, απογοήτευση, κατάθλιψη και απαισιοδοξία (αρνητικά συναισθήματα) τα οποία προκαλούνται κυρίως από τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών, τη σπανιότητα του συνδρόμου και τις δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία. Τρίτον, οι γονείς υιοθετούν τη διαχείριση των δυσκολιών με αποδοχή της αναπηρίας και θετικές στρατηγικές-στρατηγικές που εστιάζουν στο ίδιο το πρόβλημα, σαν στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων. Από την ανάλυση των αποτελεσμάτων σχετικά με τα σημεία σύγκλισης στον

ψυχοσυναισθηματικό τομέα μεταξύ των δύο ομάδων γονέων προέκυψαν τα εξής: Πρώτον, οι γονείς υιοθετούν μια θετική στάση για τη ζωή και βιώνουν μια γενικότερη κατάσταση ‘ευ ζήν’ (θετικά συναισθήματα). Δεύτερον, οι γονείς βιώνουν κατά κύριο λόγο στρες, άγχος, κατάθλιψη, ενοχή, θυμό και αβεβαιότητα (αρνητικά συναισθήματα) τα οποία προκαλούνται από τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών, τις αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού και την ελλιπή πληροφόρηση των γονέων για το σύνδρομο. Τρίτον, οι γονείς επιλέγουν τη διαχείριση και επίλυση των προβλημάτων, καθώς και την αποδοχή σαν στρατηγικές διαχείρισης των συναισθημάτων τους. Τα ευρήματα της παρούσας έρευνας καθώς και η σποραδικότητα των ερευνών σχετικά τόσο με τα σπάνια γενετικά σύνδρομα όσο και με το ‘Κλάμα της Γάτας’ υπογραμμίζουν την αναγκαιότητα για εκπόνηση περαιτέρω μελετών, οι οποίες θα εστιάζουν περισσότερο στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με σπάνιο σύνδρομο ή/και ‘κλάμα της Γάτας’ και θα προσφέρουν περισσότερο έγκυρα και αξιόπιστα αποτελέσματα για το εν λόγω θέμα.

ABSTRACT

'Cri du Chat' syndrome belongs to a broader category of syndromes called 'rare genetic syndromes, which are characterized by a sporadic incidence in the general population. This paper discusses the feelings of parents of children with cri du chat syndrome. In particular, it seeks to examine a) the emotions of parents of children with rare genetic syndromes, b) the emotions of parents of children with cri du chat syndrome, and c) the points of convergence in terms of the psycho-emotional domain between parents of children with rare genetic syndromes and parents of children with cri du chat syndrome. This study constitutes qualitative research, and particularly an analysis of evidence. It is a systematic literature review with a study sample of a total of 30 articles, of which 8 included the syndrome under study and the remaining 22 studied other rare genetic syndromes. The data analysis approach was content analysis and, more specifically, thematic analysis. The findings related to rare genetic syndromes highlight the following: first, parents adopt a positive well-being co-existing with improved maternal mental health, while at the same time, they experience negative feelings, such as: stress, anxiety, disappointment, depression and pessimism, caused mainly by the child's maladaptive behavior, limited syndrome-related knowledge of experts, syndrome rareness and the child's difficulties in communication. Thirdly, parents use coping strategies, such as: management of difficulties, acceptance of disability and positive strategies/problem-focusing strategies. The analysis of the results concerning the points of conversion as regards the psychoemotional sector between the two groups of parents revealed that: first of all, parents adopt a rather positive life stance and experience a general positive well-being condition, while at the same time, they mainly experience stress, anxiety, depression, guilt, anger and uncertainty, caused by the child's maladaptive behavior, limited expert knowledge about the syndrome, increased child care needs and limited syndrome-related knowledge acquired by the parents. Thirdly, parents choose coping and problem-solving and acceptance of disability as their main coping strategies. The current thesis findings in combination with the rareness of scientific research related to rare genetic syndromes or cri du chat syndrome underline the necessity to carry out further research focusing on the psychoemotional condition of parents of children with the particular syndromes, so as to offer more valid and credible results.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΕΙΣΑΓΩΓΗ

1.1. ΔΙΑΤΥΠΩΣΗ ΤΟΥ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΟΣ

Το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ είναι ένα σπάνιο γενετικό σύνδρομο με πολλαπλή συμπτωματολογία: σωματικές δυσμορφίες και κινητικά προβλήματα, νοητική αδυναμία, προβλήματα υγείας, νευρολογικά προβλήματα, ανυπαρξία ομιλίας, ελλείψεις ψυχοκινητικές δεξιότητες, προβλήματα συμπεριφοράς και ψυχοκοινωνικής προσαρμογής. Λόγω του πολυδιάστατου χαρακτήρα του, τα παιδιά και οι οικογένειές τους συναντούν δυσκολίες σε πολλαπλά επίπεδα, με αποτέλεσμα η καθημερινότητα της οικογένειας και η ανατροφή του παιδιού να είναι ένα εγχείρημα με πολύπλευρες προκλήσεις (Carlin, 1990· Castriota-Scanderbeg & Dallapicolla, 2005· Cerruti Mainardi, 2006· Chen, 2017· Cornish et al., 1999b· Cornish & Munir, 1998· Cornish & Pigram, 1996· Cri du Chat Support Group of Australia Inc., 2017· Kristoffersen, 2008). Επίσης, λόγω της σπανιότητας του συνδρόμου, τα βιβλιογραφικά δεδομένα και οι επιστημονικές έρευνες χαρακτηρίζονται από σποραδικότητα: οι μέχρι τώρα μελέτες είναι περιορισμένες στον αριθμό, παλαιές και με ετερόκλητα δείγματα παιδιών, οδηγώντας σε μη γενικεύσιμα συμπεράσματα που δεν αποτελούν ασφαλή βάση για την πλήρη χαρτογράφηση του συνδρόμου (Griffith et al., 2011b· Hodapp et al., 1997).

Γενικά, οι οικογένειες βιώνουν τόσο αρνητικά όσο και θετικά συναισθήματα: οι γονείς βιώνουν στρες, κατάθλιψη και άγχος, σε συνδυασμό με ένα γενικότερο θετικό αίσθημα για τη ζωή. Τα αρνητικά συναισθήματα οφείλονται στις δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορών των παιδιών. Όσο πιο πολλαπλές είναι οι δυσκολίες του παιδιού στη συμπεριφορά τόσο πιο έντονο το γονεϊκό στρες, με αποτέλεσμα να επηρεάζεται η ποιότητα ζωής της οικογένειας. Συγχρόνως, τα στρεσογόνα συναισθήματα των γονέων επιτείνονται λόγω των υψηλών οικονομικών και συναισθηματικών αναγκών των παιδιών, ενώ εξαιτίας της σπανιότητας του συνδρόμου, οι γονείς αφ’ ενός, δεν έχουν πρόσβαση στην αναγκαία πληροφόρηση και αφ’ ετέρου, δεν τους παρέχεται η αναγκαία υποστήριξη από τις κρατικές δομές υγείας και η εξειδικευμένη περίθαλψη από καταρτισμένους επαγγελματίες υγείας. Έτσι, επιτείνονται τα αρνητικά συναισθήματα που ενισχύονται λόγω της στάσης της κοινωνίας: οι μητέρες γίνονται συχνά αποδέκτες αρνητικών συμπεριφορών από τον κοινωνικό περίγυρο, με αποτέλεσμα να βιώνουν θυμό και απογοήτευση (Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Griffith, 2011a· Griffith et al., 2011b· Hodapp et al., 1997· Pearson et al., 2018).

Συνοψίζοντας, το ερευνητικό πρόβλημα της παρούσας εργασίας εκτείνεται στα εξής επίπεδα: πρώτον, πρόκειται για ένα σπάνιο γενετικό σύνδρομο με σποραδικά ερευνητικά δεδομένα.

Δεύτερον, λόγω της σπανιότητας, τα δείγματα των συμμετεχόντων στις έρευνες γονέων είναι μικρά και ετερόκλητα, με αποτέλεσμα τη δυσκολία εξαγωγής αξιόπιστων γενικευμένων επιστημονικών συμπερασμάτων. Τρίτον, οι επιστημονικές έρευνες για τα συναισθήματα των γονέων ομαδοποιούν κατά κύριο λόγο επιμέρους σπάνια γενετικά σύνδρομα και τα μελετούν συγκριτικά ή εξάγουν συνολικά συμπεράσματα, χωρίς να εστιάζουν μεμονωμένα στο ‘Κλάμα της Γάτας’. Τέταρτον, λόγω της σποραδικότητας των ερευνών, δεν έχει πραγματοποιηθεί βιβλιογραφική επισκόπηση η οποία: α) θα συγκεντρώνει το σύνολο των συμπερασμάτων που προκύπτουν για το σύνδρομο, εστιάζοντας στην ψυχοσύνθεση των γονέων, β) θα εντοπίζει ομοιότητες στη συναισθηματική κατάσταση μεταξύ των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και των γονέων παιδιών με άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα.

1.2. ΒΑΣΙΚΟΣ ΣΚΟΠΟΣ ΚΑΙ ΕΠΙΜΕΡΟΥΣ ΣΤΟΧΟΙ

Η παρούσα διπλωματική εργασία υπό τη μορφή συστηματικής βιβλιογραφικής επισκόπησης έχει σαν κύριο σκοπό την καταγραφή των συναισθημάτων των γονέων παιδιών με το σύνδρομο ‘Κλάμα της γάτας’. Οι επιμέρους στόχοι της έρευνας είναι οι εξής:

- α) θα παρουσιαστούν τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα (εκτός του υπό μελέτη συνδρόμου) και οι στρατηγικές διαχείρισης που χρησιμοποιούνται,
- β) θα καθοριστεί το εάν οι γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ αναπτύσσουν θετικά ή/και αρνητικά συναισθήματα,
- γ) θα καθοριστεί το είδος των θετικών συναισθημάτων των γονέων και οι αιτίες τους,
- δ) θα καθοριστεί το είδος των αρνητικών συναισθημάτων των γονέων και οι στρατηγικές αντιμετώπισης με σκοπό τη διαχείρισή τους,
- ε) θα μελετηθούν οι ομοιότητες ως προς τα συναισθήματα μεταξύ των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και των γονέων παιδιών με άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα.

1.3. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ ΕΡΩΤΗΜΑΤΑ

Τα ερευνητικά ερωτήματα είναι τα εξής: α) ποια είναι τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’, ποιες είναι οι αιτίες και οι στρατηγικές διαχείρισής τους;

β) τι είδους συναισθήματα αναπτύσσουν οι γονείς παιδιών με σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’, ποιες είναι οι αιτιάσεις τους και ποιες στρατηγικές διαχείρισης χρησιμοποιούν;

γ) εντοπίζονται σημεία σύγκλισης στο συναισθηματικό τομέα μεταξύ των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και των γονέων παιδιών με άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα;

1.4. ΑΝΑΓΚΑΙΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

Η παρούσα ανασκόπηση επιχειρεί να συγκεντρώσει τα πορίσματα των ερευνών που εστιάζουν στη συναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’, να καταδείξει το σποραδικό χαρακτήρα τους και να επισημάνει την ανάγκη για περαιτέρω διερεύνηση (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011b· Hodapp et al., 1997). Συγχρόνως, αποσκοπεί στη σύνδεση των σχετικών με το σύνδρομο ερευνών με τα αντίστοιχα πορίσματα ερευνών για το σύνολο των σπάνιων γενετικών συνδρόμων. Ο στόχος είναι διττός: αφενός, να καταγραφεί το είδος των συναισθημάτων των γονέων και αφετέρου, να αναδειχθούν τα κενά στην έρευνα για το σύνδρομο. Λόγω της σπανιότητάς του, παρατηρείται η ύπαρξη ελάχιστων σχετικών ερευνών η πλειοψηφία των οποίων εστιάζει στην καταγραφή των χαρακτηριστικών του συνδρόμου (είτε μέσω μελέτης ομάδων παιδιών είτε μέσω μελέτης περίπτωσης - ως επί το πλείστον αφορούν τις επιστήμες της ιατρικής και της γενετικής) (Cornish et al., 1998· Cornish & Munir, 1998· Fang et al., 2008). Δευτερευόντως, ορισμένες έρευνες εστιάζουν στη διαπαιδαγώγηση των παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ (Cri du Chat Support Group of Australia Inc., 2017· Kristoffersen, 2008· Nardi, 2014· Nguyen et al., 2015· Niebuhr, 1978· Pituch et al., 2010· Virbalas et al., 2012), ενώ τέλος, κάποιες μελετούν την ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων (Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011a· Griffith et al., 2011b· Pearson et al., 2018). Συνεπώς, κρίνεται αναγκαία η ενδεδειγμένη μελέτη του συνδρόμου και των σπάνιων γενετικών συνδρόμων γενικότερα. Η παρούσα μελέτη αποσκοπεί στο να εξυπηρετήσει αυτή την ανάγκη και να συμβάλλει στην υπάρχουσα περιορισμένη έρευνα.

1.5. Η ΟΡΓΑΝΩΣΗ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Με την παρούσα διπλωματική εργασία επιχειρείται η διερεύνηση των συναισθημάτων των γονέων παιδιών με το σπάνιο γενετικό σύνδρομο: ‘Κλάμα της γάτας’, καθώς και των σπάνιων γενετικών συνδρόμων γενικότερα, ενώ επίσης, διερευνώνται τα σημεία σύγκλισης μεταξύ των δύο ομάδων γονέων ως προς τα θετικά και αρνητικά συναισθήματα, τις αιτίες πρόκλησής τους και τις στρατηγικές διαχείρισης που χρησιμοποιούν οι γονείς για να ανταπεξέλθουν στα συναισθήματα που βιώνουν.

Ως προς τη δομή της, η παρούσα εργασία χωρίζεται σε επτά κεφάλαια τα οποία παρουσιάζουν την εξής οργάνωση: στο 1ο Κεφάλαιο με τίτλο: «**Εισαγωγή**» διατυπώνονται τα ακόλουθα: το ερευνητικό πρόβλημα, ο βασικός σκοπός, οι επιμέρους στόχοι και τα ερευνητικά ερωτήματα, ενώ επίσης, παρουσιάζονται και οι λόγοι που καθιστούν την έρευνα αναγκαία. Το 2ο Κεφάλαιο με τίτλο: «**Θεωρητικό πλαίσιο**» περιλαμβάνει τους ορισμούς βασικών εννοιών της έρευνας και επεξηγούνται οι όροι: ‘σπάνιο γενετικό σύνδρομο’, ‘σύνδρομο Κλάμα της Γάτας’, ‘συναισθήματα γονέων παιδιών με αναπηρία’ και ‘συναισθήματα γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο και ‘Κλάμα της Γάτας’. Στο 3ο Κεφάλαιο με τίτλο: «**Βιβλιογραφική ανασκόπηση**» παρουσιάζονται με λεπτομέρεια έρευνες για τα συναισθήματα γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα, καθώς και με ‘Κλάμα της Γάτας’. Στο 4ο κεφάλαιο με τίτλο: «**Μεθοδολογία της έρευνας**» αναφέρεται η μέθοδος που χρησιμοποιήθηκε, δηλαδή η συστηματική βιβλιογραφική ανασκόπηση, και παρουσιάζονται εκτενώς: ο ερευνητικός σχεδιασμός, το δείγμα της έρευνας και ο τρόπος ανάλυσης των δεδομένων.

Ακολούθως, στο 5ο Κεφάλαιο με τίτλο: «**Ευρήματα**» παρουσιάζονται τα αποτελέσματα που προέκυψαν από την έρευνα ανά ερευνητικό ερώτημα με την παροχή πινάκων και ποσοστών. Συνεπώς, παρουσιάστηκαν τα ευρήματα που προέκυψαν για: α) τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο, β) τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και γ) τα σημεία σύγκλισης ως προς τον ψυχοσυναισθηματικό τομέα μεταξύ των δύο ομάδων γονέων. Στο 6ο Κεφάλαιο με τίτλο: «**Συζήτηση**», πραγματοποιείται αναλυτική συζήτηση και ερμηνεία των ευρημάτων ως προς το είδος των συναισθημάτων των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα και με το ‘Κλάμα της Γάτας’, καθώς και ως προς τα σημεία σύγκλισης μεταξύ των δύο ομάδων γονέων. Επίσης, παρατίθεται η συμβολή της παρούσας διπλωματικής εργασίας στην επιστημονική έρευνα. Στο 7ο Κεφάλαιο με τίτλο: «**Συμπεράσματα και προτάσεις για περαιτέρω έρευνα**» καταγράφονται τα συμπεράσματα και οι περιορισμοί της έρευνας, ενώ επίσης, διατυπώνονται προτάσεις για περαιτέρω μελλοντική έρευνα. Στο τελευταίο κεφάλαιο της εργασίας με τίτλο: «**Επίλογος**» παρατίθεται ο

επίλογος της παρούσας εργασίας, όπου γίνεται σύνοψη των βασικότερων αποτελεσμάτων και παρατίθεται η Βιβλιογραφία που χρησιμοποιήθηκε κατά τη διάρκεια εκπόνησης της εργασίας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΠΛΑΙΣΙΟ

2.1. ΤΑ ΣΠΑΝΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΣΤΗΝ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑ

Η ύπαρξη σπάνιου γενετικού συνδρόμου, όπως το ‘Κλάμα της Γάτας’, συνιστά μια κατάσταση η οποία δεν συναντάται συχνά στο γενικό πληθυσμό. Ειδικότερα, για να αξιολογηθεί ένα γενετικό σύνδρομο ως σπάνιο, σημαίνει ότι εντοπίζεται σε λιγότερο από 200.000 ανθρώπους στις Η.Π.Α. και σε 1 στα 2000 άτομα στην Ευρώπη (Fitzgerald & Gallagher, 2022). Με βάση πρόσφατη έρευνα, έχει φανεί ότι τα σπάνια σύνδρομα αγγίζουν το 3,5-5,9% του πληθυσμού ή αλλιώς 18-30 εκατομμύρια ανθρώπους στην Ευρώπη (Nguengang Wakar et al., 2020), σε παγκόσμιο επίπεδο αφορούν 350 εκατομμύρια ανθρώπους (Tambuyzer et al., 2020), ενώ οι περιπτώσεις χρωμοσωμικών ανωμαλιών και απλών γενετικών διαταραχών μόνο καλύπτουν το 72% των ανωτέρω πληθυσμών (Nguengang Wakar et al., 2020). Στην Ευρωπαϊκή Ένωση περίπου 13.5 έως 25 εκατομμύρια παιδιά και έφηβοι παρουσιάζουν κάποιο από τα 5000 έως 8000 σπάνια σύνδρομα με συχνότητα μικρότερη από 1: 2000 άτομα (Boettcher et al., 2021a).

Λόγω των επιτευγμάτων της επιστήμης στον τομέα της γενετικής τεχνολογίας, έχει αποδειχθεί ότι οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αποτελούν βασική αιτία πρόκλησης νοητικής αδυναμίας, καλύπτοντας το 15% των περιπτώσεων (Michelson et al., 2011), ενώ ο λεπτομερής κλινικός και γενετικός χαρακτηρισμός οδήγησε στην λεπτομερή περιγραφή και καταγραφή πολλών σπάνιων συνδρόμων που σχετίζονται με νοητική αδυναμία, όπως είναι τα ακόλουθα: Prader-Willi, Angelman, Williams, Smith-Magenis, DiGeorge (Vissers & Stankiewicz, 2012). Επίσης, επισημαίνεται στη βιβλιογραφία ότι όσο συνεχίζονται τα άλματα και η πρόοδος στη γενετική τεχνολογία τόσο περισσότερα θα μαθαίνουμε για τα σπάνια γενετικά σύνδρομα και όλο και περισσότερα νέα σύνδρομα θα ανακαλύπτονται (Bejjani & Shaffer, 2008).

Ωστόσο, παρατηρούμε ότι ενώ υπήρξε τα τελευταία χρόνια έντονο ενδιαφέρον από την πλευρά της επιστήμης για την καταγραφή του συμπεριφορικού φαινότυπου των σπάνιων γενετικών συνδρόμων και την συνολικότερη δυνατή περιγραφή των χαρακτηριστικών τους (Fehr et al., 2010· Martens et al., 2008· Whittington et al., 2004· Williams, 2010), εντούτοις, δεν έχει εκδηλωθεί ανάλογο επιστημονικό ενδιαφέρον με σκοπό τη μελέτη των συναισθημάτων των οικογενειών παιδιών με σπάνιο σύνδρομο (Fitzgerald & Gallagher, 2022). Η πλειοψηφία της έρευνας στην οικογένεια σχετίζεται κυρίως με τη μελέτη της νοητικής αδυναμίας ασχέτως γενετικής αιτιολογίας ή έχει εστιάσει σε περισσότερο γνωστές στο ευρύ κοινό αναπηρίες με

νοητική αδυναμία, όπως είναι το ΔΑΦ και το σύνδρομο Down (Bonis, 2016· Fairthorne et al., 2016· Hill & Rose, 2009· Phillips et al., 2017).

Σε γενικές γραμμές ισχύει ότι η ύπαρξη σπάνιου συνδρόμου μέσα σε μια οικογένεια συνδέεται με αρνητικά συναισθήματα για τους γονείς, όπως είναι: η κοινωνική και ψυχική απομόνωση, η δυσκολία στο να βρουν τελικά τη σωστή διάγνωση και να μάθουν τι ακριβώς έχει το παιδί τους, η δυσκολία να λάβουν τις αναγκαίες πληροφορίες για το σύνδρομο του παιδιού τους (ακόμη και όταν υπάρχει επίσημη διάγνωση) και να μπορέσουν να διαχειριστούν με επάρκεια τις καθημερινές ανάγκες του (Dellve et al., 2006). Επίσης, οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν οι φροντιστές σε συνδυασμό με την αποστράγγιση των οικονομικών και συναισθηματικών αποθεμάτων της οικογένειας, οδηγούν συχνά στην αύξηση του κινδύνου για οικογενειακή και ψυχολογική δυσλειτουργικότητα μέσα από την εμφάνιση κατάθλιψης, προβλημάτων προσαρμογής και επιβάρυνσης των αδελφών της οικογένειας (Silibello et al., 2016).

2.2. ΤΟ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’

Το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ θεωρείται ένα σπάνιο γενετικό σύνδρομο το οποίο έχει πάρει την ονομασία του από το ομώνυμο κλάμα των μωρών και νηπίων που φέρουν το σύνδρομο αυτό και προσομοιάζει με αυτό μωρών γάτας. Παρά το ότι η ύπαρξή του είναι γνωστή στους ερευνητές ήδη από τη δεκαετία του ‘60, εντούτοις, λόγω ακριβώς της σπανιότητάς του και της λανθασμένης ερευνητικής αντιμετώπισης που έλαβε μέχρι και την δεκαετία του ‘80, δεν έχουν πραγματοποιηθεί επαρκείς μελέτες που θα το διερευνούν σε βάθος και θα προσφέρουν στους γονείς, αλλά και τους επαγγελματίες υγείας και εκπαίδευσης που αναλαμβάνουν τα παιδιά αυτά, τις αναγκαίες πληροφορίες και κατευθύνσεις για την μέγιστη δυνατή αποκατάστασή τους (Cornish et al., 1998· Cornish & Munir, 1998· Cornish & Pigram, 1996· Pituch et al., 2010).

Σε γενικές γραμμές, πρόκειται για ένα σύνδρομο που προκαλεί προβλήματα στη σωματική υγεία των παιδιών που το φέρουν (Cornish & Pigram, 1996· Niebuhr, 1978· Rodriguez-Caballero et al., 2010), αλλά συγχρόνως, επιφέρει προβλήματα στη συμπεριφορά (Moss et al., 2008· Moss et al., 2013· Teixeira et al., 2011) σε συνδυασμό με νοητική αδυναμία και δυσκολίες στην παραγωγή λόγου (Cerruti Mainardi et al., 2000· Erlenkamp & Kristoffersen, 2010· Kristoffersen et al., 2014). Συνεπώς, πρόκειται για ένα σύνδρομο του οποίου οι εκφάνσεις εκτείνονται σε πολλαπλά επίπεδα και οι δυσκολίες που προκαλούνται πολυδιάστατες.

Στα πλαίσια της παρούσας ενότητας του κεφαλαίου αυτού, θα γίνει αρχικά μια προσπάθεια να παρουσιαστούν τα γενικά χαρακτηριστικά του συνδρόμου, ενώ ακολούθως, θα γίνει προσπάθεια να σκιαγραφηθούν οι δεξιότητες, αλλά και οι δυσκολίες των παιδιών με το σύνδρομο αυτό στο επίπεδο της παραγωγής λόγου, της νοητικής αδυναμίας και της συμπεριφοράς.

2.2.1. ΤΑ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΤΙΚΑ ΓΝΩΡΙΣΜΑΤΑ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ

Το «Κλάμα της Γάτας» είναι ένα γενετικό σύνδρομο που προκύπτει από ελλείψεις στο ανώτερο τμήμα του χρωμοσώματος 5. Ανάλογα με το βαθμό της έλλειψης, καθορίζεται και ο βαθμός σοβαρότητας της κατάστασης. Συνέπεια αυτού είναι: σωματικές δυσμορφίες σώματος, προβλήματα υγείας, νευρολογικά προβλήματα, νοητική δυσκολία, προβλήματα στην ανάπτυξη της γλώσσας και της ομιλίας και ελλιπείς ψυχοκινητικές δεξιότητες. Η συμπτωματολογία και ο βαθμός έντασής της ποικίλουν από παιδί σε παιδί. Στις περισσότερες περιπτώσεις, η έλλειψη αυτή είναι μια *de novo* γενετική μετάλλαξη που δεν έχει κληρονομικό χαρακτήρα από τους γονείς, των οποίων ο καρυότυπος είναι φυσιολογικός.

Ωστόσο, υπάρχουν και έρευνες που μελετούν το πως εμφανίζεται το σύνδρομο συνολικά στα μέλη των οικογενειών με διαγνωσμένο τουλάχιστο ένα μέλος της με το σύνδρομο (Church et al., 1995· Cornish et al., 2007· Fang et al., 2008· Walker et al., 1984). Εντοπίζονται προβλήματα στο χρωμόσωμα 5p στον ένα γονέα χωρίς συμπτώματα (τα γονίδια που εκλείπουν εντοπίζονται σε περιοχές του 5p που δεν δημιουργούν φαινοτυπικές ενδείξεις), με αποτέλεσμα οι γονείς να αγνοούν την ύπαρξη γενετικής ανωμαλίας η οποία γίνεται αντιληπτή με τη γέννηση του παιδιού και το λεπτομερή γενετικό έλεγχο. Επίσης, ενδέχεται ακόμη και άτομα της ίδιας οικογένειας να έχουν τις ίδιες ελλείψεις στο χρωμόσωμα 5, αλλά να εκδηλώνεται μια εντελώς διαφορετική συμπτωματολογία για το καθένα.

Το σύνδρομο αυτό μελετήθηκε για πρώτη φορά από το Γάλλο παιδίατρο και γενετιστή Jerome Lejeune το 1963 και πρόκειται για ένα γνωστό από παλιά σύνδρομο το οποίο όμως χαρακτηρίζεται από σπανιότητα. Τα πιο γνωστά κλινικά χαρακτηριστικά του που ποικίλουν ανάμεσα στα άτομα είναι τα εξής: α) «τσιριχτό» κλάμα που μοιάζει με κλάμα μικρού γατιού, λόγω της αφύσικης ανάπτυξης του λάρυγγα (είναι μικρότερος σε μέγεθος ή έχει σχήμα διαμαντιού, χαλαρή ή υποτονική επιγλωττίδα, με αποτέλεσμα την ύπαρξη οξέος τόνου στη φωνή). Το κλάμα αυτό έχει εξαλειφθεί μέχρι την ηλικία των δύο ετών, β) νοητική αδυναμία, χαμηλό ύψος και βάρος και μικροκεφαλία (λόγω καθυστέρησης στην προγεννητική ανάπτυξη

του εμβρύου), στρογγυλό πρόσωπο με γεμάτα μάγουλα, χαμηλά τοποθετημένα και δύσμορφα αυτιά, μικρό πηγούνι, γυρισμένο προς τα κάτω στόμα και οφθαλμοί σε μεγαλύτερη από το φυσιολογικό απόσταση μεταξύ τους, γ) υποτονικότητα, δυσκολίες στην αναπνοή, στον ύπνο και στη λήψη τροφής, δυσμορφίες στο σκελετό και την καρδιά, υπερευαίσθησία στους ήχους, τρέμουλο στα χέρια και χτυπήματα στο πρόσωπο, χτύπημα του κεφαλιού σε επιφάνειες, αυτοτραυματισμοί (δαγκώματα, χτυπήματα, πληγές), δ) αποφυγή βλεμματικής επαφής, συγκέντρωση βλέμματος σε συγκεκριμένα αντικείμενα ή εμμονική ενασχόληση με αυτά, τοποθέτηση αντικειμένων στο χώρο με εξαιρετική ακρίβεια, χτύπημα αντικειμένων για τη δημιουργία θορύβου, αυτοαπομόνωση με σκοπό να ακούσουν μουσική (κάποιες φορές πολύ δυνατή μουσική), επιμονή στην υιοθέτηση συγκεκριμένων συμπεριφορών προς το περιβάλλον, χωρίς να δέχονται να τις αλλάξουν, ρυθμική κίνηση του σώματος εμπρός-πίσω, ε) ηχολαλία και δυσκολία να εκφραστούν λεκτικά (επικοινωνούν με ήχους, χρησιμοποιώντας κάποια σύμφωνα ή φωνήεντα ή τμήματα λέξεων με αντιστροφή γραμμμάτων), χωρίς ωστόσο να παρουσιάζουν αντίστοιχη δυσκολία στην πρόσληψη και κατανόηση της γλώσσας. (Carlin, 1990· Castriota-Scanderbeg & Dallapicolla, 2005· Cerruti Mainardi, 2006· Chen, 2017· Cornish et al., 1999b· Cornish & Munir, 1998· Cornish & Pigram, 1996· Cri du Chat Support Group of Australia Inc., 2017· Kristoffersen, 2008· Nardi, 2014· Nguyen et al., 2015· Niebuhr, 1978· Pituch et al., 2010· Virbalas et al., 2012· Wilkins et al., 1980, 1983).

Έχει αποδειχθεί μέσα από τις πρόσφατες έρευνες ότι τα παιδιά με 'Κλάμα της Γάτας' μπορούν να φτάσουν να κατανοούν σχεδόν ό,τι και τα συνομήλικά τους παιδιά τυπικής ανάπτυξης και να επικοινωνούν με νοήματα. Άλλωστε, τον καθοριστικότερο ρόλο στην αναπτυξιακή τους πορεία παίζει η έγκαιρη διάγνωση και έναρξη εξατομικευμένης εκπαιδευτικής προσέγγισης, σε συνδυασμό με το εμπλουτισμένο με ερεθίσματα οικογενειακό κι εκπαιδευτικό περιβάλλον που βασίζεται στην αποδοχή, τη βελτίωση, την πίστη, την αποϊδρυματοποίηση και την κοινωνικοποίηση. Ωστόσο, λόγω της έλλειψης επαρκών μελετών και ερευνητικών στοιχείων, κρίνεται επιβεβλημένη η περαιτέρω έρευνα, με απώτερο στόχο την αποτελεσματικότερη εκπαίδευση και ομαλότερη κοινωνική ένταξη (Cornish et al., 1999b· Cornish & Munir, 1998· Cornish & Pigram, 1996· Cri du Chat Support Group Inc., 2017· Nardi, 2014· Pituch et al., 2010). Συνολικά λοιπόν, πέρα από τα πιθανά προβλήματα υγείας, παρατηρούνται δυσκολίες στη συμπεριφορά, στοιχεία ΔΑΦ, δυσκολίες στις γνωστικές λειτουργίες και ελλείψεις στην παραγωγή λόγου. Συνέπεια αυτού είναι να παρατηρείται μια πολυπλοκότητα και πολλαπλότητα συμπτωμάτων με το συνδυασμό διαφορετικών συνδρόμων: ΔΑΦ, νοητική

αδυναμία, ελλιπής παραγωγή λόγου, προβλήματα στη σωματική υγεία και την κίνηση (Cornish & Pigram, 1996).

Οι Cornish και Pigram (1996) συγκρίνουν το ‘Κλάμα της Γάτας’ με άλλα σύνδρομα: οι επαναλαμβανόμενες κινήσεις και οι αυτοτραυματισμοί εμφανίζονται περισσότερο στα παιδιά με ‘Κλάμα της Γάτας’ από ότι στα παιδιά με Down ή Εύθραυστο Χ χρωμόσωμα, αλλά σε ίδια συχνότητα με παιδιά με σύνδρομο Lesch-Nyhan ή Lowe. Επίσης, η υπερευαισθησία είναι κοινό στοιχείο στο ‘Κλάμα της Γάτας’ και στο σύνδρομο Williams και προτείνεται πρόωμη παρέμβαση με στόχο την αποευαισθητοποίηση για την καλύτερη προσαρμογή του ατόμου στην ενήλικη ζωή. Τέλος, η αδεξιότητα στις κινήσεις είναι κοινό στοιχείο στο ‘Κλάμα της Γάτας’ και στο Lesch-Nyhan.

Η παρούσα μελέτη θα επικεντρωθεί σε συγκεκριμένους τομείς όπου τα παιδιά παρουσιάζουν δυσκολίες και οι οποίοι κρίθηκαν σημαντικότεροι για τους σκοπούς της παρούσας έρευνας. Συνεπώς, θα παρατεθούν οι υπάρχουσες έρευνες στους τομείς: παραγωγή λόγου-επικοινωνία, νοητική αδυναμία και συμπεριφορά. Οι λόγοι που κρίθηκαν οι τομείς ως πιο σημαντικοί είναι διότι άπτονται περισσότερο της εκπαίδευσης, της κοινωνικοποίησης και της διαπαιδαγώγησης και λιγότερο της ιατρικής επιστήμης, ενώ συγχρόνως, θα μπορούσαν ευκολότερα να συσχετιστούν με τα συναισθήματα των γονέων.

2.2.2. ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΣΤΗΝ ΠΑΡΑΓΩΓΗ ΛΟΓΟΥ ΚΑΙ ΥΙΟΘΕΤΗΣΗ ΕΝΑΛΛΑΚΤΙΚΩΝ ΤΡΟΠΩΝ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ

Το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’, λόγω της σπανιότητάς του, έχει μελετηθεί λιγότερο συγκριτικά με άλλα σύνδρομα που συναντώνται πιο συχνά. Οι αρχικές μελέτες λοιπόν καταδείκνυαν μια τριάδα από τα εξής κυρίαρχα συμπτώματα: έντονη μαθησιακή δυσκολία και νοητική αδυναμία, ελάχιστη παραγωγή λόγου και σοβαρά ελλιπώς ανεπτυγμένη ψυχοκινητική ανάπτυξη (Silber et al., 1966). Ωστόσο, μεταγενέστερες έρευνες έδειξαν ότι τα παιδιά παρουσιάζουν ποικιλία στις ικανότητες και στον τρόπο διαχείρισης των δυσκολιών τους, επιδεικνύοντας κινητικές και επικοινωνιακές δεξιότητες και επιδεξιότητα στη συμπεριφορά και στη διαχείριση της καθημερινότητας (Cornish & Pigram, 1996· Cornish et al., 1999b).

Σύμφωνα με τον Kristoffersen (2008), η λεκτική επικοινωνία είναι λιγότερο ανεπτυγμένη και συνυφασμένη σε κάποιες περιπτώσεις με αδυναμία χρήσης φωνήματα ακόμη και μετά τα 5 έτη. Ωστόσο, παρατηρείται εύρος δεξιοτήτων και δυσκολιών σε αυτή την ομάδα παιδιών, με αποτέλεσμα να μην είναι δυνατή η γενίκευση: κάποια μπορούν να χρησιμοποιήσουν με

ευκολία τη νοηματική, κάποια άλλα εναλλακτικές μεθόδους επικοινωνίας και κάποια άλλα λίγες λέξεις ή μεμονωμένα φωνήματα. Η καθυστέρηση στην εμφάνιση του παιδικού βαβίσματος και των πρώτων λέξεων μέχρι την ηλικία των 13 μηνών, αποτελεί ένδειξη δυσλειτουργίας και χρήζει διερεύνησης (Oller et al., 1998· Sohner & Mitchell, 1991). Παρόλα αυτά, σύμφωνα με την έρευνα του Carlin (1990), παρά τις ελλιπώς ανεπτυγμένες γλωσσικές και κινητικές δεξιότητες, το 75% των παιδιών τις κατακτά αρκετά, ώστε να επιτυγχάνεται η επικοινωνία και η κίνηση, με αποτέλεσμα να μην χαρακτηρίζονται από δυσλειτουργικότητα. Η μελέτη των Cornish και Pigram (1996) αναφέρει ότι η πλειοψηφία των παιδιών χρησιμοποιούσαν ελάχιστες λέξεις, ωστόσο αντιστάθμιζαν αυτή την έλλειψη με εναλλακτικούς τρόπους επικοινωνίας: χρήση νοηματικής ή κινήσεων του σώματος, με πολύ θετικά αποτελέσματα και επιτυχή επικοινωνία. Στην έρευνα του Kristoffersen (2008) αναφέρεται περίπτωση κοριτσιού που συμμετείχε στην έρευνα των Schlegel et al. (1967) και αναπαρήγαγε λέξεις που άκουγε από το περιβάλλον της υπό μορφή ηχολαλίας, αποδεικνύοντας την αυξημένη ικανότητα για πρόσληψη λέξεων σε βάρος ανάλογης ικανότητας για αυτόνομη παραγωγή λέξεων.

Επίσης, η έρευνα των Cornish και Munir (1998), έδειξε ότι δεν επηρεάζονται από τις δυσλειτουργίες του συνδρόμου με τον ίδιο τρόπο και στον ίδιο βαθμό όλες οι πτυχές της γλώσσας: μπορεί η παραγωγή προφορικού λόγου να χαρακτηρίζεται 'φτωχή', ωστόσο η ικανότητα πρόσληψης της γλώσσας χαρακτηρίζεται αρκετά 'δυνατή' ή ανεπτυγμένη. Επίσης, παρατηρήθηκε μη ταύτιση μεταξύ της χρονολογικής ηλικίας των παιδιών και της υποτιθέμενης γλωσσικής ηλικίας τους, ενώ καθώς μεγάλωναν, παρατηρούνταν αύξηση στο χάσμα μεταξύ των δύο ηλικιών: η απόδοση κατά μέσο όρο στο λεξιλόγιο τοποθετήθηκε στην ηλικία των 4,3 ετών και στη γραμματική στην ηλικία των 4,1 ετών. Αυτό σημαίνει ότι τα παιδιά δεν έχουν γλωσσική απόδοση αντίστοιχη της ηλικίας τους, αλλά μικρότερης ηλικίας. Επίσης, παρατηρήθηκε ανάλογο χάσμα στην παραγωγή λόγου: ενώ η απόδοση στην πρόσληψη λόγου τα κατέταξε στην ηλικία των 10 ετών, η παραγωγή λόγου ήταν χαμηλή συγκριτικά με την αναμενόμενη για την ηλικία τους ανάπτυξη, κατατάσσοντας τα στην ηλικία των 2,3 ετών.

Επιπρόσθετα, η έρευνα των Cornish et al. (1999b), απέδειξε ότι οι δεξιότητες πρόσληψης λόγου ήταν περισσότερο ανεπτυγμένες από ότι οι δεξιότητες παραγωγής λόγου, κάτι που επιβεβαιώνεται από την έρευνα των Virbalas et al. (2012): η λεκτική ικανότητα είναι τόσο βαθειά επηρεασμένη, ώστε σπάνια καταφέρνει να ξεπεράσει την αντίστοιχη ικανότητα ενός τυπικού παιδιού 3 ετών, ενώ η παραγωγή συμφώνων είναι ελλιπής και η συνολική φωνολογική παραγωγή παρουσιάζει παραλείψεις, διαστρεβλώσεις και αντικαταστάσεις ήχων. Επίσης, ο

σχηματισμός συλλαβών είναι περιορισμένου εύρους και έκτασης, ενώ ο συνδυασμός λέξεων αποτελείται από δύο έως τρεις λέξεις (Kristoffersen, 2008· Virbalas et al., 2012). Επίσης, οι Cornish et al. (1999b) παρατήρησαν την άνεση των παιδιών να αναγνωρίζουν αντικείμενα (όταν ακούν τις λέξεις από τους ερευνητές) και συγχρόνως, την έντονη δυσκολία τους να άρθρωςουν τις λέξεις για να επικαλεστούν τα αντικείμενα που έχουν αναγνωρίσει. Η δυσκολία στην άρθρωση λέξεων, οφείλεται ενδεχομένως στη νοητική αδυναμία των παιδιών (I.Q. κάτω από 50) και στις δομικές ή λειτουργικές ανωμαλίες του λάρυγγα που εμποδίζουν την ομαλή ανάπτυξη του λόγου.

Σχετικά με τις ανατομικές ανωμαλίες στο λάρυγγα, σε παρόμοια συμπεράσματα κατέληξε και η έρευνα των Brislin et al. (1995), ενώ οι Virbalas et al. (2012), αντιστρέφουν τα δεδομένα κάνοντας αναφορά σε 46 περιπτώσεις παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ που έφεραν φυσιολογική μορφολογία λάρυγγα. Συνεπώς, μερίδα επιστημόνων εκτιμά ότι η ‘τσιριχτή’ φωνή προέρχεται από το εσωτερικό του κρανίου και όχι από το λάρυγγα. Ειδικά για την δυσκολία στην άρθρωση και παραγωγή απλών φωνημάτων, άλλοι ερευνητές έχουν εντοπίσει περαιτέρω αιτίες: ο παράγοντας της υποτονίας έχει θεωρηθεί πολύ σημαντικός (Wilkins et al., 1983), ενώ επίσης, με βάση ελέγχους στο γονιδίωμα του χρωμοσώματος 5, έχουν εντοπιστεί 17 μεταγραφές οι οποίες θεωρούνται παράγοντες κινδύνου για την εμφάνιση του συνδρόμου και την αδυναμία στην παραγωγή λόγου (Church et al., 1997). Επιπλέον, με βάση την έρευνα των Sohner και Mitchell (1991), οι αδυναμίες στον γνωστικό ή/και στον κινητικό τομέα δρουν καταλυτικά στην πρώιμη ανάπτυξη λόγου.

Το ενθαρρυντικό ωστόσο για την εκπαίδευση-διαπαιδαγώγηση είναι ότι η έλλειψη λόγου δεν συνεπάγεται και αποτυχία στην επικοινωνία (Cornish et al., 1999b· Virbalas et al., 2012): σύμφωνα με τις έρευνες των Cornish και Pigram (1996) και Carlin (1990), πάνω από τα 2/3 των παιδιών χρησιμοποιούσαν μη λεκτικές μεθόδους, ενώ η έρευνα του Carlin (1990) έδειξε ότι πάνω από το 50% των παιδιών έκαναν χρήση της νοηματικής για να επικοινωνήσουν τις βασικές ανάγκες τους στους γονείς τους. Συνεπώς, οι Cornish et al. (1999b) και οι Cornish και Bramble (2002) επιμένουν σε δύο σημεία-άξονες: α) στην έγκαιρη επιστημονική παρέμβαση από μικρή ηλικία με σκοπό την εξέλιξη στην έκφραση και τη νοημοσύνη του παιδιού και β) στην υιοθέτηση από τους γονείς μιας περισσότερο αισιόδοξης στάσης για τις ικανότητες και μελλοντικές δυνατότητες των παιδιών, δεδομένου ότι κατανοούν περισσότερο πολύπλοκες λεκτικές εντολές από ότι είναι σε θέση τα ίδια να παράξουν. Επιπροσθέτως, προτείνεται από τους Cornish και Munir (1998), και τους Cornish και Pigram (1996), να αξιοποιηθεί η ικανότητα πρόσληψης της γλώσσας, με σκοπό την περαιτέρω ανάπτυξη της γλώσσας και της

επικοινωνίας, αντί να εμμένουμε στη χρήση παραδοσιακών λεκτικών μεθόδων. Αντίθετα, η έγκαιρη και από την παιδική ηλικία εισαγωγή του παιδιού στη νοηματική, θα αποτελέσει εφελκυστικό για ανάπτυξη των επικοινωνιακών ικανοτήτων του παιδιού. Επίσης, σύμφωνα με τους Virbalas et al. (2012), δεν προτείνεται η χειρουργική αντιμετώπιση των δυσμορφιών στις φωνητικές χορδές και το λάρυγγα, αλλά συνιστάται η υιοθέτηση θεραπευτικών προσεγγίσεων στο λόγο και στη γλώσσα για την κατάκτηση ομαλής επικοινωνιακής δεξιοτήτας. Γενικότερα, όσον αφορά τις γλωσσικές ικανότητες, ο Kristoffersen (2008), αναφέρει ότι παρά την ύπαρξη ερευνητικού ενδιαφέροντος για τις γλωσσικές ελλείψεις σε σύνδρομα όπως: το Down, το Williams και το Εύθραυστο Χ Χρωμόσωμα, ωστόσο, δεν υπάρχει ανάλογο ενδιαφέρον για το 'Κλάμα της Γάτας'. Εκτιμά λοιπόν ότι θα πρέπει να υπάρξει μεγαλύτερη ερευνητική δραστηριοποίηση για την λεκτική και γλωσσική εξέλιξη των παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας'.

2.2.3. ΝΟΗΤΙΚΗ ΑΔΥΝΑΜΙΑ ΥΠΟ ΜΟΡΦΗ ΜΕΤΡΙΑΣ Η ΣΟΒΑΡΗΣ ΜΑΘΗΣΙΑΚΗΣ ΔΥΣΚΟΛΙΑΣ ΚΑΙ ΑΝΑΓΚΑΙΟΤΗΤΑ ΓΙΑ ΕΓΚΑΙΡΗ ΠΑΡΕΜΒΑΣΗ

Σύμφωνα με τους Cornish και Bramble (2002), Cornish και Pigram (1997) και Cornish et al. (1998), οι αρχικές μελέτες ανέφεραν μια γενικευμένη σοβαρή νοητική αδυναμία σαν κυριότερο χαρακτηριστικό, χωρίς αξιολόγηση της νοημοσύνης με συγκεκριμένες κλίμακες και μετρήσεις. Δεν είχε σαφώς καθοριστεί η φύση της νοητικής δυσκολίας: ήταν γενικευμένη αδυναμία ή εντοπιζόταν μόνο σε συγκεκριμένους γνωστικούς τομείς, σε αντίθεση με άλλα γενετικά σύνδρομα (Εύθραυστο Χ, Lesch-Nyhan, Williams). Επιπρόσθετα, σύμφωνα με τους Cornish και Bramble (2002), τα παιδιά με άτυπο-ήπιο 'Κλάμα της Γάτας' (η έλλειψη στο ανώτερο σκέλος του χρωμοσώματος 5 εντοπίζεται εκτός των κρίσιμων γονιδίων 15.2 και 15.3), δεν είχε προσδιοριστεί το εάν παρουσίαζαν συγκεκριμένα γνωστικά ελλείμματα. Συνεπώς, παρά το ότι στις προ του 1990 έρευνες γινόταν μια γενικόλογη αναφορά για νοητικές αδυναμίες, εντούτοις, δεν είχε αποσαφηνιστεί το είδος και το εύρος των αδυναμιών.

Αργότερα, η έρευνα των Cornish et al. (1999b) επιχείρησε την αποσαφήνιση και οριοθέτηση της νοητικής αδυναμίας: μελέτησε το ζήτημα της νοημοσύνης με τη χρήση σταθμισμένων τεστ. Όλα τα παιδιά παρουσίαζαν μέτρια ή σοβαρή νοητική αδυναμία. Επίσης, επισημαίνεται η έλλειψη εμπειρικών μελετών στις γνωστικές λειτουργίες με τη λήψη συγκεκριμενοποιημένων νευροψυχολογικών μετρήσεων, επιβεβαιώνοντας τις παλαιότερες έρευνες των Wilkins et al. (1983) και των Dykens και Clarke (1997) όπου προέκυπτε ίδιας κλίμακας νοητική αδυναμία. Σύμφωνα με τους Cornish et al. (1999b) και Cornish και Bramble (2002), παρά το ότι υπήρχε

μέτρια ή σοβαρή μαθησιακή δυσκολία, η λεκτική νοημοσύνη έδειξε να αυξάνεται με το πέρασμα του χρόνου, φτάνοντας σε ένα ανώτατο σημείο που αντιστοιχούσε ηλικιακά στα 10 έτη: η λεκτική νοημοσύνη τους δηλαδή έφτανε την αντίστοιχη ενός παιδιού 10 ετών.

Σχετικά με τη βελτίωση της νοητικής δυσκολίας και εξέλιξη των νοητικών δεξιοτήτων, οι Cornish et al. (1999b) προτείνουν την άμεση δραστηριοποίηση γονέων και παρέμβαση των ειδικών κατά τα πρώτα χρόνια της παιδικής ηλικίας, με σκοπό να βελτιωθούν και να επαυξηθούν οι δυνατότητες στον τομέα αυτό. Επίσης, οι Cornish και Bramble (2002), προτείνουν την υιοθέτηση συμπεριφοριστικών παρεμβάσεων με έμφαση στις μη λεκτικές εντολές, ενώ για την περίπτωση των μη τυπικών παιδιών με το σύνδρομο αναφέρουν ότι οι γνωστικές δυσκολίες σχετίζονται περισσότερο με διαχειρίσιμες και αναστρέψιμες μαθησιακές δυσκολίες. Σύμφωνα με τους Cornish et al. (1999a), οικογένεια παιδιών με σαφή δυσκολία στην προφορική έκφραση, παρουσίαζε ελάχιστη νοητική δυσκολία, ενώ σύμφωνα με άλλες μελέτες, οι ελλείψεις στο χρωμόσωμα 5 εντοπίζονταν σε σημεία εκτός των προαναφερθέντων κρίσιμων περιοχών που ενώ παρατηρείται η ύπαρξη του χαρακτηριστικού κλάματος, δεν υπήρχε σοβαρή μαθησιακή αδυναμία (Church et al., 1995, 1997· Gersh et al., 1995· Marinescu et al., 1999· Sreekantaiah et al., 1999).

2.2.4. ΥΙΟΘΕΤΗΣΗ ΜΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΑ ΑΠΟΔΕΚΤΩΝ ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΩΝ ΥΠΟ ΜΟΡΦΗ ΑΥΤΟΤΡΑΥΜΑΤΙΣΜΩΝ, ΣΤΕΡΕΟΤΥΠΩΝ, ΕΠΙΘΕΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΚΑΙ ΥΠΕΡΚΙΝΗΤΙΚΟΤΗΤΑΣ

Ανάλογα με τον βαθμό σοβαρότητας του συνδρόμου, είναι πιθανό να παρατηρηθούν αρνητικές ή μη αποδεκτές κοινωνικά συμπεριφορές, όπως: ο αυτοτραυματισμός, οι στερεοτυπίες, η επιθετικότητα, η υπερκινητικότητα, η μειωμένη συγκέντρωση και η παρορμητικότητα. Η αυτοτραυματική συμπεριφορά φαίνεται να είναι ένα συχνό σύμπτωμα του συνδρόμου (Clarke & Boer, 1998· Collins & Cornish, 2002· Cornish et al., 1998· Cornish & Pigram, 1996· Dykens & Clarke, 1997· Sarimski, 1997· Wilkins et al., 1980). Ειδικότερα, στην έρευνα των Collins και Cornish (2002), εντοπίστηκαν τρεις κυρίαρχες αυτοτραυματικές συμπεριφορές: χτυπήματα κεφαλιού σε επιφάνειες ή με τη χρήση μερών του σώματος και δαγκώματα στο σώμα, που διατηρήθηκαν στην πρώιμη ενήλικη ζωή μαζί με στερεοτυπική συμπεριφορά, ίσως λόγω της ανάγκης για επικοινωνία. Η παραγωγή λόγου και οι επικοινωνιακές δεξιότητες μειονεκτούν και υιοθετούνται 'προκλητικές' συμπεριφορές που εξισορροπούν την έλλειψη εναλλακτικών και περισσότερο κατάλληλων μεθόδων επικοινωνίας.

Η έρευνα των Cornish et al. (1998) απέδειξε ότι η υπερκινητικότητα είναι χαρακτηριστικό στοιχείο στο 'Κλάμα της Γάτας': πάνω από το 90% των συμμετεχόντων παιδιών περιγραφόταν από τους γονείς τους ως 'υπερκινητικά', ενώ το 70% πληρούσε τα διαγνωστικά κριτήρια της ελλειμματικής προσοχής-υπερκινητικότητας. Παρόμοια αποτελέσματα υπήρξαν και στην μελέτη των Dykens και Clarke (1997): πάνω από το 80% παρουσίαζαν υπερκινητικότητα, οδηγώντας στο συμπέρασμα ότι η υπερκινητικότητα είναι σύνηθες του συνδρόμου, ενώ άλλη έρευνα επισημαίνει τις διαφορετικές θεωρήσεις του συνδρόμου: οι αρχικές (δεκαετία '60) προέβλεπαν την ακινησία και την σοβαρά αδύναμη κινητική ικανότητα, κάτι που έχει πλέον καταρριφθεί σαν αντίληψη (Cornish & Bramble, 2007). Η μελέτη των Cornish et al. (1998) εντόπισε σε ποσοστό 70% και παρορμητικότητα.

Αυτή η τριάδα των χαρακτηριστικών δεν είναι γνωστό εάν αποτελεί χαρακτηριστικό γνώρισμα του συνδρόμου, δεδομένων των κοινών αδυναμιών που εντοπίζονται σε μια πληθώρα διαφορετικών συνδρόμων. Ωστόσο, υποστηρίζεται από τους Cornish et al. (1998) ότι η τριάδα αυτή είναι παρούσα στο 'Κλάμα της Γάτας' σε μεγαλύτερο βαθμό από ότι στο Prader-Willi ή το Lesch-Nyhan, αλλά σε παρόμοιο βαθμό με το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ Χρωμοσώματος. Επίσης, δεν έχει αποδειχθεί το εάν αυτή η τριάδα εμμένει με την ίδια ένταση στην ενήλικη ζωή, αλλά η έντονη ύπαρξή τους στην παιδική ηλικία παρεμποδίζει τη συναισθηματική και γνωστική ανάπτυξη.

Ως προς τις στερεοτυπίες και την επιθετική συμπεριφορά, η έρευνα των Collins και Cornish (2002) έδειξε ότι το 82% των ατόμων παρουσίαζαν στερεοτυπική συμπεριφορά με πάνω από το 50% σε καθημερινή βάση, ενώ το 88% επεδείκνυαν επιθετικότητα. Έρευνα με ενήλικες συμμετέχοντες έδειξε ότι τα άτομα υιοθετούσαν καταστροφική συμπεριφορά, προέβαιναν σε αυτοακρωτηριασμούς σε συνδυασμό με επιθετικότητα, ενδεχομένως λόγω της αδυναμίας τους να εκφράσουν τις ανάγκες τους. Ωστόσο, παρά τις αρνητικές εξάρσεις, είχαν ευχάριστη προσωπικότητα, επεδείκνυαν ενδιαφέρον για το περιβάλλον τους και τους άρεσε η επαφή με τους άλλους (Van Buggenhout et al., 2000). Από την έρευνα των Collins και Cornish (2002) προέκυψε ότι οι στερεοτυπικές συμπεριφορές κατά ένα 71,2% αποτελούνταν από ρυθμική κίνηση του κεφαλιού ή του σώματος, ενώ κατά ένα 40,9% από ρυθμικό επαναλαμβανόμενο χειρισμό αντικειμένων. Επίσης, οι δυο πιο κύριες συμπεριφορές αυτοτραυματισμού ήταν: το 55% χτυπούσε το κεφάλι με κάποιο μέλος του σώματος, ενώ το 58% έκανε εμετό και μηρυκασμό. Τέλος, η επιθετική συμπεριφορά συνοψίζεται κατά 65,2% σε σωματική επίθεση σε τρίτους με τη χρήση μέλους του σώματος ή με τράβηγμα μαλλιών, ενώ το 45,5% προέβαινε σε δαγκώματα ή τσιμπήματα.

Λαμβάνοντας υπόψη τις δεξιότητες και δυσχέρειες των παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’, τί είδους συναισθήματα βιώνουν οι γονείς και πως διαχειρίζονται την καθημερινότητα της οικογένειας; Τα ερωτήματα αυτά, θα επιχειρηθούν να απαντηθούν στην επόμενη ενότητα, με σκοπό να σκιαγραφηθούν γενικότερα τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με κάποια αναπηρία, καθώς και οι στρατηγικές αντιμετώπισής τους.

2.3. ΤΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΝΑΠΗΡΙΑ

Κάθε μέλος της οικογένειας αλληλεπιδρά, εξαρτάται από και συνδέεται με τα υπόλοιπα μέλη (Seligman & Darling, 2009), με αποτέλεσμα καθένα από αυτά να επηρεάζεται ποικιλοτρόπως όταν έρχεται ένα νέο μέλος με αναπηρία (Hastings et al., 2005). Ειδικότερα, όσον αφορά στα αισθήματα των γονέων, έχει πραγματοποιηθεί ευρύτατη επιστημονική διερεύνηση, τόσο σε επίπεδο ζευγαριού όσο και ανά φύλο γονέα (Glidden, 2012). Όσον αφορά τους γονείς σαν ζευγάρι, οι παλαιότερες μελέτες υποστήριζαν ότι το παιδί με αναπηρία θα ήταν πηγή διαφωνιών και αιτία χωρισμού για το ζευγάρι (Farber, 1960). Οι μετέπειτα έρευνες, αναφέρουν μεγαλύτερη δυσκολία των γονέων παιδιών με αναπηρία ως προς την προσαρμογή τους, συγκριτικά με τους γονείς τυπικών παιδιών. Ωστόσο, αναφέρουν περισσότερο θετικές επιδράσεις στις μεταξύ τους σχέσεις από ότι αρνητικές (Glidden & Schoolcraft, 2003). Γενικότερα, το ‘ευ ζην’ των γονέων επηρεάζεται από την κοινωνική και ψυχολογική επίδραση της αναπηρίας του παιδιού στην οικογένεια (Baker et al., 2020).

Ωστόσο, οι αρχικές αντιδράσεις στην επίσημη διάγνωση δεν είναι εξίσου θετικές. Η στιγμή της διάγνωσης περιγράφεται σαν μια άκρως σημαντική στιγμή, είτε έχει προκύψει κατά τον προγεννητικό έλεγχο (και άρα οι γονείς είναι προετοιμασμένοι ψυχολογικά κατά τη γέννηση του παιδιού) είτε μετά από μια μακρά και επίπονη περίοδο αναμονής και αναζήτησης της αλήθειας μετά τη γέννηση. Η διάγνωση είναι ‘το σημείο εκκίνησης’ με σκοπό την αναζήτηση περισσότερων πληροφοριών, εύρεσης θεραπείας και αποκατάστασης του παιδιού. Για κάποιους γονείς, η διάγνωση είναι μιας μορφής ‘στιγματισμού’ του παιδιού από την κοινωνία, λόγω της διαφορετικότητάς του (για παράδειγμα, με ακριβή διάγνωση εξασφαλίζεται δασκάλα παράλληλης στήριξης στο σχολείο), ενώ μια άλλη ομάδα γονέων εκλαμβάνουν τη διάγνωση σαν ένα τρόπο προστασίας του παιδιού τους ή σαν μια ευκαιρία για καλύτερη εκπαίδευση στο σχολείο (Zappella, 2016). Επιπρόσθετα, η διάγνωση μέσω Γενετικής (αποδεικνύεται η νοητική αδυναμία), ασκεί ισχυρή επίδραση, προκαλώντας εμμέσως άγχος. Εάν η νοητική αδυναμία συνδέεται και με δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές, πιθανόν οι γονείς να βιώνουν μεγαλύτερη

ματαίωση των προσδοκιών τους, μειωμένα επίπεδα ανεκτικότητας από την κοινωνία, ανασφάλεια και κοινωνική απομόνωση (Baker et al., 2020).

Η αναπηρία του παιδιού στην οικογένεια προκαλεί ανισορροπία στον ψυχοσυναισθηματικό κόσμο των γονέων αυξάνοντας τον κίνδυνο να αναπτύξουν προβλήματα ψυχικής υγείας συγκριτικά με τους γονείς τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών (Singer, 2006· Baker et al., 2020), κυριαρχούν ασθένειες ή συναισθήματα, όπως: κατάθλιψη, θυμός, άγχος και απαισιοδοξία (Glidden, 2012· Suresh et al., 2017), ενώ μπορεί να βιώσουν σωματική και ψυχική εξουθένωση, αδυναμία και εξάντληση (Smith & Kaye, 2012). Επιπρόσθετα, αρκετοί βιώνουν μειονεξία και ανεπάρκεια σχετικά με την ικανότητά τους να αναθρέψουν ικανοποιητικά το παιδί τους (D'Amico et al., 2013· Hall et al., 2012). Επιπλέον, έχει παρατηρηθεί ότι όσο πιο δυσπροσαρμοστική είναι η συμπεριφορά του παιδιού τόσο περισσότερα είναι τα στρεσογόνα συναισθήματα της μητέρας και τόσο περισσότερο μειώνεται το 'ευ ζήν' της οικογένειας (Shin et al., 2006· Smith & Kaye, 2012). Ειδικότερα, τα υψηλά επίπεδα δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς και οι ελλείψεις στην θετική κοινωνική συμπεριφορά προκαλούν γονεϊκό στρες και όχι η έλλειψη ικανότητας του παιδιού να προσαρμόζεται στο περιβάλλον του (Beck et al., 2004).

Ειδικά η κατάθλιψη έχει εντοπιστεί σε γονείς παιδιών με αναπηρία τόσο σε σύντομο χρονικό διάστημα μετά τη διάγνωση (Eisenhower et al., 2005· Flaherty & Masters Glidden, 2000), όσο και τα επόμενα χρόνια (Magaña et al., 2006). Η κατάθλιψη είναι μια κοινή ασθένεια στους γονείς η οποία έπεται της διάγνωσης και τους επιβαρύνει μόλις λάβουν γνώση της κατάστασης του παιδιού. Ωστόσο, τείνει να μειώνεται καθώς μεγαλώνει το παιδί, διότι τελικά οι οικογένειες προσαρμόζονται, διαφοροποιούν τις προσδοκίες και δημιουργούν νέες οικογενειακές ρουτίνες προσαρμοσμένες στις ανάγκες του παιδιού (Glidden & Schoolcraft, 2003· Keogh et al., 2000). Επιπρόσθετα, οι νεότερες έρευνες δεν εστιάζουν στα αρνητικά της αναπηρίας, αλλά στην ικανότητα των γονέων για προσαρμογή και αντοχή, καθώς και στο ότι ο τρόπος βίωσης της αναπηρίας διαφέρει από οικογένεια σε οικογένεια (Baker et al., 2020· Smith & Kaye, 2012). Το νέο στοιχείο πλέον είναι ότι το αρνητικό συναίσθημα δεν κυριαρχεί, αλλά συνυπάρχει με θετικότερα στοιχεία, όπως: ανθεκτικότητα και η ικανότητα για διαχείριση των αρνητικών καταστάσεων, με αποτέλεσμα να εξομαλύνονται τα αρνητικά δεδομένα (Τσαμπαρλή & Τσιμπιδάκη, 2011).

Οι έρευνες που μελετούν τους γονείς ανά φύλο αναφέρουν ότι οι μητέρες παιδιών με αναπηρία βιώνουν υψηλότερα επίπεδα στρες και ψυχικών νοσημάτων εν συγκρίσει με τις μητέρες παιδιών τυπικής ανάπτυξης (Emerson, 2003· Emerson & Llewellyn, 2008· Totsika et al., 2011).

Επίσης, έχει παρατηρηθεί μεγάλη συσχέτιση μεταξύ της ιδιαιτερότητας του παιδιού και των υψηλών επιπέδων στρες και ψυχικών νοσημάτων της μητέρας (Hastings, 2002· Tomanik et al., 2004). Στην περίπτωση των πατέρων ωστόσο, δεν έχει εντοπιστεί σημαντική διαφορά στα επίπεδα στρεσογόνων συναισθήματων μεταξύ αυτών που έχουν παιδιά με χαμηλή και αντίστοιχα υψηλή δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά (Shin et al., 2006).

Επιπλέον, η μητέρα παρουσιάζει περισσότερο αυξημένα προβλήματα προσαρμογής στη νέα κατάσταση μετά την επίσημη διάγνωση, συγκριτικά με τον πατέρα (Hastings & Brown, 2002· Heller et al., 1997), χωρίς αυτό να σημαίνει ότι ο πατέρας δεν βιώνει αρνητικά συναισθήματα. Άλλωστε, οι αρνητικές σκέψεις και η αρνητική αντιμετώπιση του προβλήματος, αποτελούν πηγή άγχους και χαμηλής αυτοεκτίμησης για τον πατέρα (Saloviita et al., 2003· Trute et al., 2007). Έχει αποδειχθεί ότι υπάρχουν διαφορές στη συναισθηματική διαχείριση μεταξύ μητέρων και πατέρων, με τις μητέρες να βιώνουν αυξημένα επίπεδα στρες, επειδή έχουν επωμιστεί την ανατροφή του παιδιού, ειδικά όταν υπάρχει χαμηλή νοητική λειτουργία ή υψηλά επίπεδα δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς. Τα στρεσογόνα συναισθήματα των πατέρων οφείλονται περισσότερο στην εξεύρεση χρημάτων για την οικογένεια, στην ελλιπή ύπαρξη δικτύων κοινωνικής στήριξης και στην μη αποδοχή και στον στιγματισμό της οικογένειας από την κοινωνία, λόγω της αναπηρίας του παιδιού (Shin et al., 2006).

Επιπρόσθετα, υπάρχουν στρεσογόνοι παράγοντες που δεν σχετίζονται με την αναπηρία του παιδιού, αλλά σε συνδυασμό με αυτήν, επιτείνουν την ήδη επιβαρυσμένη ψυχολογική κατάσταση του γονέα (Emerson, 2007): ενδεχομένως ο γονέας να πρέπει να αντιμετωπίσει μια δύσκολα διαχειρίσιμη συμπεριφορά του παιδιού (Hastings et al., 2006), σε συνδυασμό με φτώχεια, κοινωνική απόρριψη (Emerson et al., 2006), έλλειψη κοινωνικής στήριξης (White & Hastings, 2004), απουσία ή ψυχική ασθένεια του δεύτερου γονέα (Hastings, 2003· Hastings et al., 2005). Η πρόκληση για τους γονείς είναι να εξισορροπήσουν τις δυσκολίες της αναπηρίας με τη διατήρηση υγιούς σωματικής-ψυχικής κατάστασης και με μια καλή ποιότητας ζωής (Smith & Kaye, 2012). Η ορθότερη αντιμετώπιση σχετίζεται με ένα καλύτερο 'εύ ζην' με προσαρμογές στη σχέση μεταξύ των συζύγων και στη διαχείριση και διαπαιδαγώγηση του παιδιού (Gavidia-Payne & Stoneman, 2006). Εξαιρετικά βοηθητικός παράγων αποτελεί η υιοθέτηση στρατηγικών αντιμετώπισης, μέσω των οποίων οι γονείς καταφέρνουν να προσαρμοστούν στην κατάσταση του παιδιού και να ελέγξουν το στρες λόγω της σοβαρότητας της ανατροφής ενός παιδιού με αναπηρία (Smith et al., 2008· Smith & Kaye, 2012).

Με βάση έρευνες που εστίαζαν στις στρατηγικές αντιμετώπισης, έχουν αποδειχθεί τα εξής: Πρώτον, οι μητέρες χρησιμοποιούν περισσότερες στρατηγικές αποφυγής και εστίασης στο

πρόβλημα από ότι οι σύζυγοί τους. Δεύτερον, οι μητέρες που κάνουν χρήση στρατηγικών αποφυγής, καταλήγουν να βιώνουν εντονότερα αισθήματα κατάθλιψης και άγχους. Τρίτον, οι γονείς που υιοθέτησαν περισσότερο θετικές στρατηγικές αντιμετώπισης, παρουσίασαν χαμηλότερα επίπεδα κατάθλιψης (Adams et al., 2018a). Συνεπώς, για να μπορέσει να επιτευχθεί το 'ευ ζήν' της οικογένειας, συνιστάται η αυξημένη υιοθέτηση στρατηγικών που εστιάζουν στην επίλυση προβλημάτων και συγχρόνως, η μείωση των στρατηγικών που εστιάζουν στο συναίσθημα (Smith et al., 2008). Επίσης, με τις θετικές στρατηγικές, συνιστάται και η εκπαίδευση των γονέων στην αποδοχή της κατάστασης του παιδιού και στον έλεγχο των αρνητικών συναισθημάτων. Συνεπώς, η αποδοχή του παιδιού σχετίζεται με καλύτερο 'ευ ζήν', ενώ η αποδοχή των αρνητικών συναισθημάτων οδηγεί στην ύπαρξη αισθήματος κέρδους-ωφέλειας και μείωση των επιπέδων στρες, άγχους και κατάθλιψης (MacDonald et al., 2010).

Για να επιτευχθεί η αποδοχή του παιδιού και των αρνητικών συναισθημάτων, προτείνεται η προσέγγιση του 'Mindfulness' που αποσκοπεί στο να ενθαρρύνει την αποδοχή της ύπαρξης των αρνητικών σκέψεων και συναισθημάτων και την εστίαση στην παρούσα κατάσταση που βιώνει το άτομο. Συνεπώς, προτείνεται η επαύξηση των επιπέδων αποδοχής των συναισθημάτων με τη συνακόλουθη μείωση της προσπάθειας άρνησης και αποφυγής τους, με σκοπό να ελαχιστοποιηθούν τα αυξημένα επίπεδα στρες (Dumas, 2005· Hayes et al., 2006). Συνιστάται λοιπόν η συμμετοχή των γονέων σε εκπαιδευτικά προγράμματα 'Mindfulness' τα οποία αποσκοπούν: α) στη βελτίωση των δεξιοτήτων αυτογνωσίας και αυτοπαρατήρησης, β) στην αναγνώριση, κατανόηση, αποδοχή και διαχείριση των αρνητικών καταστάσεων και συναισθημάτων και γ) στην επίτευξη αισθημάτων αισιοδοξίας και θετικής σκέψης, καθώς και ενός γενικότερου 'ευ ζην'. Συνεπώς, βελτιώνεται η αυτοπαρατήρηση, η αυτοσυμπόνια και η αυτοδιαχείριση, με αποτέλεσμα την άσκηση αυτοελέγχου στα συναισθήματα στρες, άγχους και κατάθλιψης και την σταδιακή μείωσή τους (Jones et al., 2018).

Γενικότερα, η σύγχρονη έρευνα εστιάζει στην υπερίσχυση συναισθημάτων αισιοδοξίας και θετικής αντιμετώπισης για τη ζωή από την πλευρά των γονέων, παρά τη δύσκολη διαχείριση της καθημερινότητας (Jess et al., 2017). Η αισιόδοξη στάση της μητέρας μετριάζει την επίδραση της δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς του παιδιού στα επίπεδα μητρικού άγχους, λειτουργώντας σαν παράγοντας εξισορρόπησης του γονεϊκού στρες. Οι μητέρες με υψηλά επίπεδα αισιοδοξίας και θετικότητας παρουσίαζαν χαμηλά επίπεδα ψυχικού άγχους και γονεϊκού στρες για τα προβλήματα του παιδιού (Jess et al., 2018). Οι γονείς που υιοθετούν θετική στάση απέναντι στην αναπηρία, παρουσιάζουν υψηλότερα επίπεδα αυτοεκτίμησης, δημιουργούν ισχυρούς οικογενειακούς δεσμούς, εκλαμβάνουν την αναπηρία σαν πηγή

ενότητας των μελών, ενώ έχουν ισχυρό συναίσθημα κοινωνικής υπευθυνότητας, κινητοποιούμενοι και σε επίπεδο κοινωνίας, αποσκοπώντας στην ενημέρωση και αποδοχή της διαφορετικότητας από το ευρύτερο κοινωνικό σύνολο (Suresh et al., 2017). Η θετική-αισιόδοξη στάση και η αίσθηση της αποτελεσματικότητας, της ικανότητας και της αυτοπεποίθησης του γονέα ως προς τη διαχείριση του παιδιού μπορούν να προαχθούν μέσα από την υιοθέτηση οικογενειοκεντρικών πρακτικών υπό τη συμβουλευτική υποστήριξη ειδικών.

Με βάση αυτές τις πρακτικές και με τη συνδρομή ειδικού, υιοθετούνται: α) στρατηγικές οικοδόμησης σχέσεων εμπιστοσύνης, β) τεχνικές ενεργητικής και αναστοχαστικής ακρόασης, γ) εστίαση στις ικανότητες και στα θετικά χαρακτηριστικά των γονέων, δ) συνεργασία των μελών της οικογένειας για την από κοινού λήψη αποφάσεων, ε) ενεργός συμμετοχή των μελών με σκοπό την επίτευξη στόχων, στ) εστίαση από την πλευρά του ειδικού στην οικοδόμηση ικανοτήτων και δεξιοτήτων των γονέων, ζ) ενίσχυση υπαρχόντων δεξιοτήτων σε συνδυασμό με τη δημιουργία νέων. Αποτέλεσμα είναι η μείωση των αρνητικών συναισθημάτων, η ενίσχυση των θετικών σκέψεων, καθώς και η επίτευξη του ‘ευ ζήν’ και καλής ψυχικής υγείας για ολόκληρη την οικογένεια (Dunst & Espe-Sherwindt, 2016· Mas et al., 2019). Η υιοθέτηση θετικής στάσης για την αναπηρία λειτουργεί σαν ανασταλτικός παράγοντας για την κυρίαρχηση αρνητικής ποιότητας ζωής, ενώ οδηγεί στην υιοθέτηση πιο αποτελεσματικών στρατηγικών διαχείρισης, όπως: οι ενεργητικές στρατηγικές αντιμετώπισης, οι στρατηγικές αντιμετώπισης του προβλήματος και οι στρατηγικές επαναπροσδιορισμού του προβλήματος (Horsley & Oliver, 2013· Beighton & Wills, 2016).

Ωστόσο, πόσο λειτουργική είναι μια οικογένεια όπου τουλάχιστον ένα μέλος της παρουσιάζει κάποιου είδους αναπηρία; Πώς οργανώνεται η λειτουργία της οικογένειας μετά την διάγνωση και την αποδοχή της κατάστασης του παιδιού; Με βάση την έρευνα των Τσαμπαρλή και Τσιμιπιδάκη (2011), προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα τα οποία αφορούν συγχρόνως και στις τυπικές οικογένειες και αποτελούν κοινά χαρακτηριστικά μεταξύ των οικογενειών με και χωρίς παιδί με αναπηρία: Πρώτον, υπάρχει σαφής κατανομή ρόλων στην οικογένεια, αλλά και συμπληρωματικότητα: παρά το ότι είναι σαφώς καθορισμένες οι εργασίες του κάθε μέλους, υπάρχει και η τάση να αναπληρώνει ο ένας τον άλλον όταν κρίνεται αναγκαίο. Δεύτερον, η οικογένεια παρουσιάζει υψηλό βαθμό συνοχής και υψηλή προσαρμοστικότητα στη διαχείριση των προβλημάτων, ενώ και οι δύο σύζυγοι είναι σε μεγάλο βαθμό ικανοποιημένοι από τη συζυγική σχέση. Επιπλέον, εντοπίστηκαν στοιχεία στη λειτουργία της οικογένειας που παρατηρήθηκαν μόνον στις οικογένειες με παιδί με αναπηρία: Πρώτον, η πλειονότητα των δράσεων της οικογένειας γινόταν με γνώμονα το παιδί και τις ιδιαιτερότητές του. Δεύτερον, οι

γονείς (και ιδιαίτερα οι μητέρες) παρουσιάζονται συχνά υπερπροστατευτικοί απέναντι στο παιδί με αναπηρία, ενώ τα αδέρφια αναλαμβάνουν συχνά γονικό ρόλο. Τρίτον, οι γονείς περιγράφουν το παιδί τους περισσότερο με θετικούς χαρακτηρισμούς από ότι αρνητικούς, ενώ εξιδανικεύουν τα υπόλοιπα παιδιά της οικογένειας, παρουσιάζοντάς τα ως πολύ έξυπνα ή πολύ ώριμα ή πολύ ανεξάρτητα. Τέταρτον, οι πατέρες εργάζονται πολύ περισσότερο για να μπορέσουν να στηρίξουν την οικογένειά τους. Πέμπτον, οι γονείς δεν κάνουν προβολή του παιδιού τους στο μέλλον: εκτιμούν πως θα παραμείνει πάντα «παιδί» και θα έχει ανάγκη από φροντίδα, ενώ βιώνουν έντονο άγχος για το τι θα συμβεί στο μέλλον όταν εκείνοι δεν θα μπορούν να το φροντίσουν.

Συμπερασματικά, η γέννηση και ανατροφή ενός παιδιού με επίσημα διαγνωσμένη και γνωστή στο ευρύ κοινό αναπηρία, αποτελούν σημεία καμπής στη ζωή των γονέων με άμεσες συνέπειες στην ψυχική τους υγεία και ευζωία (Koehler et al., 2014· Smith & Kaye, 2012· Weekes, 1999). Με βάση τα αποτελέσματα πληθώρας σχετικών με τα συναισθήματα των γονέων ερευνών, ισχύει ότι οι γονείς το πρώτο διάστημα μετά τη διάγνωση βιώνουν έντονα συναισθήματα στρες (Innocenti et al., 1992· T. B. Smith et al., 2001), ενώ παρουσιάζουν χαμηλά επίπεδα ψυχολογικής ευζωίας τα οποία με το πέρασμα των χρόνων εξομαλύνονται (Barlow et al., 2006· Raina et al., 2005). Οι αρνητικές αντιδράσεις των γονέων οφείλονται στη μη ανάπτυξη στρατηγικών διαχείρισης, ενώ αισθάνονται ότι δεν εισπράττουν από το κοινωνικό τους περιβάλλον την απαραίτητη υποστήριξη (Hassall et al., 2005· Krakovich et al., 2016· Trute et al., 2010).

Παρόλα αυτά, οι έρευνες των τελευταίων ετών έχουν δείξει ότι οι γονείς παιδιών με αναπηρία παρουσιάζουν υψηλά επίπεδα θετικών συναισθημάτων κέρδους και ωφέλειας λόγω της αναπηρίας του παιδιού. Μητέρες με ένα παιδί με ΔΑΦ και με τα υπόλοιπα παιδιά με τυπική ανάπτυξη παρουσιάζουν υψηλότερα επίπεδα στρες και κατάθλιψης από ότι μητέρες με παιδί με ΔΑΦ και τα υπόλοιπα παιδιά με νευροαναπτυξιακές διαταραχές, ενώ συγχρόνως, οι τελευταίες παρουσιάζουν υψηλότερα επίπεδα ωφέλειας-κέρδους από τα σύνδρομα των παιδιών τους συγκριτικά με την πρώτη ομάδα μητέρων, διότι έχουν αποδεχτεί το ρόλο τους ως μητέρες, εκλαμβάνουν θετικά την αλλαγή στη ζωή τους και έχουν υψηλή αίσθηση σκοπού και καθήκοντος (Stanford et al., 2022). Ως προς την ωφέλεια της οικογένειας, έχουν επισημανθεί τρεις τρόποι με τους οποίους αυτή εκδηλώνεται: α) η ανυπαρξία ή η χαμηλή εμφάνιση αρνητικών επιδράσεων (δε συνεπάγεται αυτομάτως και ύπαρξη ωφέλειας), β) η κοινή ωφέλεια (τα ίδια οφέλη από την ανατροφή των παιδιών τους αναφέρουν τόσο οι γονείς με όσο και οι γονείς χωρίς παιδί με αναπηρία), γ) ιδιαίτερα οφέλη (τα οφέλη που προκύπτουν από την ύπαρξη

και μόνο παιδιού με αναπηρία). Οι γονείς οι οποίοι αναφέρουν την ύπαρξη ωφέλειας, βιώνουν στρες σε μικρότερο βαθμό, διότι η ωφέλεια λειτουργεί σαν παράγοντας παρεμπόδισης στην αλληλεξάρτηση δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς του παιδιού και γονεϊκού στρες. Συνεπώς, η αντίληψη για τα οφέλη από την αναπηρία καθορίζουν και ρυθμίζουν τη σχέση μεταξύ δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς και γονεϊκού στρες (Blacher et al., 2013· Blacher & Baker, 2007).

Επιπλέον, δεν πρόκειται για μια στρατηγική αντιμετώπισης που υπαγορεύει ο νους για να μπορέσει ο γονέας να αντέξει τη θλίψη και το στρες που του προκαλεί η αναπηρία. Οι γονείς εκφράζουν συναισθήματα κέρδους και ωφέλειας μέσα στα πλαίσια της μετασχηματιστικής θεωρίας, αντιλαμβάνονται την αναπηρία του παιδιού σαν μια ευκαιρία για προσωπική εξέλιξη, ενδυνάμωση, προσαρμογή, αλλαγή στον τρόπο που βλέπουν τη ζωή γενικότερα, ενώ ισχυροποιούν τους οικογενειακούς δεσμούς και εμπλουτίζουν τα δίκτυα κοινωνικής στήριξης, αναγνωρίζοντας την αναπηρία του παιδιού σαν μια μετασχηματιστική-εξελικτική εμπειρία (McConnell et al., 2014· Rajan & Romate, 2016). Επίσης, η ωφέλεια από την αναπηρία περιλαμβάνει την αλλαγή στις συζυγικές και οικογενειακές σχέσεις και την ενδυνάμωση συναισθημάτων αγάπης, υπερηφάνειας και ευτυχίας, θέτοντας τις βάσεις για το οικογενειακό και προσωπικό 'ευ ζήν' (Horsley & Oliver, 2013).

Συνολικά, το 'ευ ζην' και η καλή η ποιότητα ζωής της οικογένειας εκφράζονται μέσα από το αίσθημα ικανοποίησης των γονέων λόγω: α) της υποστήριξης των κοινωνικών δικτύων, β) της ύπαρξης παιδιού με αναπηρία στην οικογένεια και γ) της αλληλεπίδρασης μεταξύ των μελών, παρά το ότι οι γονείς έχουν χαμηλό συναισθηματικό 'ευ ζήν' (προτείνεται η καλλιέργεια ισχυρών δεσμών φιλίας με το κοινωνικό περιβάλλον) (Boehm & Carter, 2019). Συνεπώς, η αναπηρία δεν συνεπάγεται απαραίτητα και χαμηλή ποιότητα ζωής (Hastings, 2016) ούτε η αναπηρία ταυτίζεται με την τραγωδία στη ζωή μιας οικογένειας (G. Singer & Wang, 2014). Αντίθετα, οι γονείς βιώνουν αυτοπεποίθηση και προσωπική ενδυνάμωση, δημιουργούν νέες προτεραιότητες και εκφράζουν μεγαλύτερη ευγνωμοσύνη, ευτυχία για τα επιτεύγματα του παιδιού και πίστη για το μέλλον. Επιπλέον, δημιουργούν ισχυρούς δεσμούς με τον κοινωνικό περίγυρο και καλλιεργούν την αντίληψη της θετικής επίδρασης του παιδιού στην κοινωνία (Beighton & Wills, 2016). Συνεπώς, βασικό ρόλο στην ευζωία και ψυχική ισορροπία του γονέα διαδραματίζει η δική του ψυχοσύνθεση, προσωπικότητα, νοοτροπία και ο τρόπος του να αντιμετωπίζει τις δυσκολίες. Γονείς με εσωτερικό αυτοέλεγχο, αισιόδοξη αντιμετώπιση και ψυχική ανθεκτικότητα έχουν αυξημένα επίπεδα ευζωίας (Blacher & Baker, 2007· Shapiro et al., 1998), ενώ εάν προσπαθούν συνεχώς να βρουν τρόπους για την επίλυση των δυσκολιών

και αναζητούν υποστήριξη από τον κοινωνικό τους περίγυρο, προσαρμόζονται ταχύτερα και ευκολότερα στις αρνητικές καταστάσεις, σε αντίθεση με γονείς που επιδεικνύουν άρνηση και αποφυγή (Reichman et al., 2000).

Η ψυχική ανθεκτικότητα μειώνεται όσο ο γονέας εκλαμβάνει αρνητικά την αναπηρία, γεγονός που οδηγεί στο συμπέρασμα ότι οι υποκειμενικές κρίσεις τους επηρεάζουν τα επίπεδα στρες και την προσαρμοστικότητα τους. Η ανθεκτικότητά τους επηρεάζεται αρνητικά λόγω: α) των δυσκολιών στην ανατροφή του παιδιού, β) του κοινωνικού αποκλεισμού, γ) των προβλημάτων στις σχέσεις με τον στενό οικογενειακό κύκλο και δ) των δυσκολιών που αντιμετωπίζουν τα υπόλοιπα παιδιά της οικογένειας. Ωστόσο, η ανθεκτικότητά τους αυξάνεται με μια πιο θετική στάση για την αναπηρία, ενώ συγχρόνως, αναπτύσσονται δεξιότητες, όπως: η συμπόνια, η ανεκτικότητα, η υπομονή, η δημιουργία καλών σχέσεων με τον κοινωνικό περίγυρο και η ενσυναίσθηση (Rajan & Romate, 2016· Singh et al., 2008).

Σημαντικό ρόλο στην υιοθέτηση αισιόδοξης στάσης, διαδραματίζουν τα δίκτυα κοινωνικής στήριξης τα οποία λειτουργούν σαν ρυθμιστικός παράγοντας που δημιουργεί υψηλά επίπεδα αισιοδοξίας, ικανοποίησης από τη ζωή, θετικού αυτοσυναίσθηματος και 'ευ ζην' για τους γονείς και την οικογένεια. Η υποστήριξη από τα ανεπίσημα δίκτυα στήριξης επιφέρει μειωμένα επίπεδα γονεϊκού στρες, λιγότερα συζυγικά προβλήματα και λιγότερες αρνητικές επιδράσεις στη σωματική υγεία λόγω κατάθλιψης, στρες και αρνητικού αυτοσυναίσθηματος. Επίσης, παρεμποδίζεται η εμφάνιση των συνεπειών από τη μειωμένη συζυγική υποστήριξη. Τα δίκτυα κοινωνικής στήριξης ενδυναμώνουν τις μητέρες, προσφέροντάς τους ελπίδα και καθοδηγώντας τους στο να κοιτούν θετικά το μέλλον, ενώ μειώνουν το αρνητικό αυτοσυναίσθημα και προωθούν μια συνολικότερη θετική αντιμετώπιση για τη ζωή (Ekas et al., 2010· Boehm & Carter, 2019· Smith & Kaye, 2012). Ωστόσο, δεν μπορούμε να παραγνωρίσουμε τις δυσκολίες που προκύπτουν για το γονέα όταν συνειδητοποιεί ότι το παιδί του έχει συγκεκριμένο μη θεραπεύσιμο σύνδρομο το οποίο το καθιστά για όλη του τη ζωή εξαρτημένο από έναν ενήλικα. Άσχετα από τη νοοτροπία, την αισιοδοξία, τις στρατηγικές αντιμετώπισης του γονέα, η συναισθηματική του κατάσταση τουλάχιστον το πρώτο διάστημα μετά τη διάγνωση, είναι επιβαρυνμένη, παρά το ότι τελικά, η κατάσταση αυτή αλλάζει στην πορεία, εξελίσσεται θετικά και προάγεται το 'ευ ζην' ολόκληρης της οικογένειας.

Σε γενικές γραμμές, όσα προαναφέρθηκαν αποτελούν το γενικό πλαίσιο αναφοράς σχετικά με το πώς αντιδρούν και προσαρμόζονται οι οικογένειες που έχουν τουλάχιστον ένα παιδί με κάποια αναπηρία που είναι γνωστή στο ευρύ κοινό. Στην επόμενη ενότητα θα μελετηθεί το

είδος των συναισθημάτων που αναπτύσσουν οι γονείς παιδιών με το σπάνιο γενετικό σύνδρομο: 'Κλάμα της Γάτας'.

2.4. ΤΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΚΑΙ 'ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ'

Παρά το ότι έχει καταγραφεί ένας μεγάλος αριθμός σπάνιων συνδρόμων και παρά τις μεταξύ τους διαφορές, οι συνέπειες για την ψυχική, σωματική και συναισθηματική κατάσταση των γονέων είναι οι ίδιες, ανεξαρτήτως συνδρόμου και των αιτιών που τις προκαλούν (Anderson et al., 2013a· Gilmore, 2017· Pelentsov et al., 2016). Συνεπώς, τα πορίσματα της παρούσας ενότητας αφορούν τόσο στα σπάνια σύνδρομα στην ολότητά τους όσο και στο υπό μελέτη σύνδρομο.

Γενικότερα, έχει αναφερθεί ότι το 80% των σπάνιων συνδρόμων είναι γενετικής προέλευσης και αιτίασης (Batshaw et al., 2014), ενώ η διατύπωση πλήρους και ακριβούς διάγνωσης συχνά χρειάζεται έως και 3 χρόνια, προσθέτοντας στην ήδη επιβαρυνόμενη κατάσταση του παιδιού και των γονέων μια επιπλέον αιτία ψυχικής κούρασης και φθοράς (Zurynski et al., 2017). Η στιγμή της επίσημης ιατρικής διάγνωσης που πιστοποιεί την ύπαρξη σπάνιου γενετικού συνδρόμου, καθώς και το χρονικό διάστημα πριν και μετά από αυτήν, έχουν χαρακτηριστεί ως στιγμές δύσκολες και απαιτητικές για τον ψυχισμό των γονέων (Anderson et al., 2013· Ashtiani et al., 2014· Lingen et al., 2016).

Επιπρόσθετα, σε πολλές περιπτώσεις οι γονείς εκφράζουν το αίσθημα της αβεβαιότητας το οποίο προκαλείται και ενισχύεται από τη σπανιότητα του συνδρόμου (Graungaard & Skov, 2007· Whitmarsh et al., 2007). Συνεπώς, η εκτεταμένη μελέτη των σπάνιων γενετικών συνδρόμων κρίνεται υψίστης σημασίας, έτσι ώστε να ληφθεί η μέγιστη δυνατή πληροφόρηση, με σκοπό να συνδράμει τις οικογένειες και τους επαγγελματίες υγείας στην ανατροφή των παιδιών με σπάνια σύνδρομα (Girirajan & Eichler, 2010).

Συνολικά, το αίσθημα της αβεβαιότητας που βιώνουν οι γονείς, επιδρά αρνητικά στην ικανότητά τους να εκτιμούν σωστά την κατάσταση του παιδιού (Folkman & Greer, 2000· Madeo et al., 2012), ενώ συγχρόνως αυξάνονται και τα επίπεδα θλίψης (Chaney et al., 2016· Perez et al., 2020). Επίσης, αρκετοί γονείς περιέγραψαν τη στιγμή της επίσημης διάγνωσης σαν μια περίπτωση που επιβεβαίωνε τα όσα είχαν αντιληφθεί από μόνοι τους μέσα από την εμπειρία τους (Makela et al., 2009), οδηγώντας στο συμπέρασμα ότι η επίσημη διάγνωση ενδεχομένως να επιφέρει θετικά αποτελέσματα στο 'ευ ζήν' των γονέων (Fitzgerald & Gallagher, 2022). Σε

γενικές γραμμές, ένας σημαντικός αριθμός γονέων βιώνει στρες, πίεση και δυσκολίες στην ψυχική τους υγεία, γεγονός που επιτείνεται λόγω των δυσπροσαρμοστικών συμπεριφορών και των συναισθηματικών δυσκολιών των παιδιών (Fitzgerald & Gallagher, 2022· McStay et al., 2014· Salomone et al., 2018· Yorke et al., 2018).

Σε γενικές γραμμές, παρατηρείται μεγάλη ομοιότητα ως προς τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα. Τα κοινά θετικά συναισθήματα που αναπτύσσονται στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ ή άλλο σπάνιο σύνδρομο, περιλαμβάνουν την υιοθέτηση μιας ευρύτερης θετικής στάσης για τη ζωή (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011b) και την οικοδόμηση ενός συνολικότερου ‘ευ ζήν’ για την οικογένεια (Dellve et al., 2006· Griffith et al., 2011b).

Ωστόσο, οι γονείς βιώνουν κατά κύριο λόγο αρνητικά συναισθήματα, χωρίς όμως να αποκλείεται και η ταυτόχρονη συνύπαρξή τους με θετικά συναισθήματα. Το κύριο αρνητικό συναίσθημα που παρατηρείται έντονα στους γονείς είναι το στρες (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Dellve et al., 2006· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Griffith et al., 2011a· Griffith et al., 2011b· Gundersen 2011· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Lanfranchi & Vianello, 2012· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Pearson et al., 2018· Pelentsov et al., 2016· Thomson et al., 2017· Trulsson & Klingberg, 2003· Tvrđik et al., 2015· Wulffaert et al., 2010), καθώς και άγχος τα οποία λειτουργούν επιβαρυντικά στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Trulsson & Klingberg, 2003).

Ένα επιπλέον αρνητικό συναίσθημα που εντοπίζεται στους γονείς είναι η κατάθλιψη (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022), ενώ συγχρόνως παρατηρούνται αισθήματα ενοχής (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022· Silibello et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003), λειτουργώντας σαν κοινά χαρακτηριστικά στοιχεία των γονέων σε όλα τα σπάνια γενετικά σύνδρομα. Επίσης, αρκετοί γονείς βιώνουν θυμό (Cardinali et al., 2019· Chu et al., 2022· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013), αβεβαιότητα (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022), απαισιοδοξία (Fidler et al., 2000· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Krabbenborg et al., 2016· Lanfranchi & Vianello,

2012) και απογοήτευση (Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022· Pearson et al., 2018· Trulsson & Klingberg, 2003), τάση των γονέων για επίρριψη των ευθυνών στους εαυτούς τους (Cardinali et al., 2019· Lippe et al., 2022· Trulsson & Klingberg, 2003) και ψυχική εξάντληση/εξουθένωση (Berrocoso et al., 2020· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022). Τέλος, κοινός παρονομαστής μεταξύ των συνδρόμων είναι και η βίωση απώλειας των προσδοκιών και πένθους από τους γονείς (Gomez-Zuñiga et al., 2021· Trulsson & Klingberg, 2003).

Ως προς τις αιτίες των αρνητικών συναισθημάτων, οι δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές του παιδιού αποτελούν βασικό παράγοντα πρόκλησης στρεσογόνων συναισθημάτων στους γονείς σε όλα τα σπάνια γενετικά σύνδρομα (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Fidler et al., 2000· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Griffith et al., 2011a· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Lanfranchi & Vianello, 2012), ενώ ιδιαίτερα στην περίπτωση του υπό μελέτη συνδρόμου, η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού αποτελεί τον πρωταρχικό παράγοντα πρόκλησης γονεϊκού στρες. Επιπλέον παράγοντες πρόκλησης γονεϊκού στρες έχουν αναφερθεί οι ακόλουθοι: α) η κατάσταση αναμονής των γονέων ως προς τη μελλοντική εξέλιξη του παιδιού, β) οι αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού και γ) η ελλιπής κατάρτιση των ειδικών για το σύνδρομο. Ειδικά όσον αφορά τον τελευταίο παράγοντα πρόκλησης γονεϊκού στρες, υπογραμμίζεται η ανάγκη των γονέων για την εξεύρεση του κατάλληλου εξειδικευμένου προσωπικού που θα παρέχει τόσο μια έγκυρη επίσημη διάγνωση όσο και κατάλληλη ιατρική παρακολούθηση του παιδιού και καθοδήγηση στους γονείς (Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003).

Ειδικότερα, οι αυξημένες ανάγκες του παιδιού για φροντίδα (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003), καθώς και η ελλιπής πληροφόρηση των γονέων για το σύνδρομο (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011a· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pearson et al., 2018· Thomson et al., 2017), είναι οι περισσότερο κοινοί μεταξύ των συνδρόμων παράγοντες πρόκλησης στρεσογόνων συναισθημάτων, ενώ οι δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία (Fitzgerald & Gallagher, 2022· Hodapp et al., 1998· Trulsson & Klingberg, 2003· Wulffaert et al., 2010), η ηλικία του (Adams et al., 2018b· Hodapp et al., 1998· Tvrdik et al., 2015) και η δυσκολία των γονέων να αντιμετωπίσουν την έλλειψη συντονισμού μεταξύ των κρατικών φορέων υγείας ή των ειδικών επιστημόνων αποτελούν λιγότερο συνήθεις παράγοντες πρόκλησης γονεϊκού στρες (Cardinali et al., 2019· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022).

Επιπρόσθετοι παράγοντες είναι οι αρνητικές αντιδράσεις τις κοινωνίας απέναντι στην οικογένεια και το παιδί με σπάνιο σύνδρομο (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011a), τα ελλιπή δίκτυα στήριξης (Hodapp et al., 1998· Mazaheri et al., 2013) και η δυσκολία των γονέων να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία των κοινωνικών υπηρεσιών (Cardinali et al., 2019· Griffith et al., 2011a).

Ωστόσο, η ισχυρή και βοηθητική παρουσία των κοινωνικών δικτύων στήριξης για την οικογένεια (Carter et al., 2013· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Hodapp et al., 1997· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016) και η αυξανόμενη ηλικία του παιδιού που οδηγεί στην περαιτέρω ανάπτυξη των θετικών χαρακτηριστικών της προσωπικότητας του παιδιού, όπως η ενσυναίσθηση και η κοινωνικότητα, έχουν σαν αποτέλεσμα την ορατή μείωση των αρνητικών συναισθημάτων στην ψυχοσύνθεση των γονέων (Adams et al., 2018a· Fidler et al., 2000· Griffith et al., 2011a).

Τέλος, οι στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων και της αναπηρίας που χρησιμοποιούν οι γονείς παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα συμπεριλαμβανομένου του ‘Κλάματος της Γάτας’, περιλαμβάνουν τη διαχείριση και επίλυση των προβλημάτων τη στιγμή που προκύπτουν, καθώς και την αποδοχή τόσο των αρνητικών συναισθημάτων όσο και της αναπηρίας του παιδιού (Gundersen, 2011· Thomson et al., 2017· Trulsson & Klingberg, 2003· Tvrdik et al., 2015).

Σε ένα ευρύτερο πλαίσιο, ισχύει ότι οι γονείς παιδιών με σπάνια σύνδρομα συμπεριλαμβανομένου του υπό μελέτη συνδρόμου, έχουν διαφορετικές ανησυχίες μεταξύ τους, ανάλογα με τη συμπτωματολογία και τη σοβαρότητα του συνδρόμου, ενώ επίσης, υπάρχουν διαφορές μεταξύ των γονέων ως προς την αποδοχή των γενετικών αιτιών του συνδρόμου (όπου μπορεί να υπάρχει και σοβαρή πιθανότητα κληρονομικότητας), αλλά και διαφορές μέσα στην ίδια την κοινωνία για το βαθμό αποδοχής του παιδιού με σπάνιο σύνδρομο. Ως προς το ζήτημα της κοινωνικής αποδοχής, έχει αποδειχθεί ότι το στρες στις μητέρες αυξάνεται κάθε φορά που υπάρχουν αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας απέναντι στο παιδί, δυσκολίες στην κοινωνική του ένταξη, δυσκολίες στην πρόσβαση σε κοινωνικές και ιατρικές υπηρεσίες, έλλειψη πρόσβασης στην απαιτούμενη για το σύνδρομο πληροφόρηση.

Τέλος, το ότι οι μητέρες βιώνουν έντονο στρες για το παιδί, δεν συνεπάγεται ανυπαρξία θετικού συναισθήματος για τη ζωή. Αντίθετα, μητέρες παιδιών με σύνδρομο Angelman αναπτύσσουν πολύ υψηλά επίπεδα στρες για το παιδί τους, αλλά συγχρόνως, αναπτύσσουν και ιδιαίτερα θετικό συναίσθημα για τη ζωή. Η έλλειψη ικανοτήτων δεν επηρέασε το θετικό συναίσθημα,

ενώ από την άλλη πλευρά, το σύνδρομο και η ηλικία παιδιού και γονέα ήταν σημαντικοί παράγοντες που επηρέαζαν το θετικό συναίσθημα (Adams et al., 2018b).

Συνεπώς, με βάση τα όσα αναφέρθηκαν στο παρόν κεφάλαιο, καθίσταται σαφής η ομοιότητα της συναισθηματικής κατάστασης των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο συμπεριλαμβανομένου του 'Κλάματος της Γάτας' με γονείς παιδιών με άλλες αναπηρίες, λιγότερο σπάνιες και περισσότερο γνωστές. Το αρνητικό συναίσθημα του στρες αποτελεί κοινή συνισταμένη των δύο ομάδων γονέων, ενώ ο παράγοντας 'σπανιότητα', δημιουργεί επιπλέον δυσχερείς καταστάσεις και συνεπακόλουθες αρνητικές επιδράσεις στην ψυχική υγεία των γονέων και της οικογένειας, λόγω της αβεβαιότητας, της έλλειψης ενημέρωσης, της κοινωνικής απομόνωσης και της έλλειψης δικτύων ορθής υποστήριξης των παιδιών αυτών και των οικογενειών τους, κάτι που ισχύει για όλα τα σπάνια γενετικά σύνδρομα.

Επιπρόσθετος επιβαρυντικός για την ψυχική υγεία των γονέων παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας' και άλλων σπάνιων συνδρόμων αποτελεί η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά κάποιων παιδιών και οδηγούν σε αύξηση των στρεσογόνων συναισθημάτων των γονέων τους, σε συνδυασμό με την ευρύτερη αρνητική αντιμετώπιση της κοινωνίας και των υπηρεσιών υγείας, γεγονός το οποίο δεν φαίνεται να ισχύει στις περιπτώσεις γνωστών αναπηριών, όπως το σύνδρομο Down. Με βάση όσα αναφέρθηκαν, το βασικό συμπέρασμα που προκύπτει για το 'Κλάμα της Γάτας' καθώς και για τα υπόλοιπα σπάνια γενετικά σύνδρομα, είναι ότι λόγω της σπανιότητάς τους, λόγω των δυσπροσαρμοστικών συμπεριφορών των παιδιών, λόγω της ελλιπούς ενημέρωσης των γονέων και της κοινωνίας, λόγω των ελλειπών παροχών από τις αρμόδιες κρατικές δομές και της λόγω έλλειψης επαρκών γνώσεων από τους επαγγελματίες υγείας, δημιουργείται μια πληθώρα αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς, χωρίς όμως να αποκλείεται η ταυτόχρονη συνύπαρξή τους με μια θετική και αισιόδοξη στάση για τη ζωή και την επίτευξη ενός συνολικού 'ευ ζην' για την οικογένεια.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ

3.1. ΕΡΕΥΝΕΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Η βιβλιογραφική μελέτη των Fitzgerald και Gallagher το 2022 σε 69 έρευνες με γονείς συμμετέχοντες από Ευρώπη, Ασία, Η.Π.Α. και Αυστραλία, διερεύνησε το γονεϊκό στρες και την προσαρμογή των γονέων στο σπάνιο γενετικό σύνδρομο του παιδιού τους. Οι δυσκολίες στην προσαρμοστικότητα και την επικοινωνία, καθώς και οι ελλείψεις κοινωνικές δεξιότητες των παιδιών αποτελούν τους σημαντικότερους στρεσογόνους παράγοντες. Τα χαμηλά επίπεδα προσαρμογής και οι δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές του παιδιού επιδρούν αρνητικά στο 'ευ ζήν' των γονέων και όχι τόσο η ελλιπής νοητική ικανότητα. Επίσης, η οικογενειακή συνοχή, η λειτουργικότητα και η υποστήριξη αυξάνουν την προσαρμοστικότητα των γονέων, ενώ η οικογενειακή λειτουργικότητα δρα εξισορροπιστικά μεταξύ του στρες των γονέων και της συμπεριφοράς του παιδιού και αυξάνει την προσαρμοστικότητα, την αποτελεσματικότητα και τους τρόπους διαχείρισης των προβλημάτων (Fitzgerald & Gallagher, 2022).

Η ποσοτική μελέτη των Adams et al. (2018b) σε 712 μητέρες παιδιών με 13 σπάνια σύνδρομα και ΔΑΦ (28 με το σύνδρομο Angelman, 66 με ΔΑΦ, 44 με σύνδρομο Cornelia de Langue, 29 με σύνδρομο Down, 102 με σύνδρομο Εύθραυστου Χ χρωμοσώματος, 31 με σύνδρομο Phelan-McDermid, 101 με σύνδρομο Prader-Willi, 87 με σύνδρομο Rett, 47 με σύνδρομο Rubenstein Taybi, 20 με σύνδρομο Smith Magenis, 38 με σύνδρομο Soto, 71 με Σύμπλεγμα Κονδυλώδους Σκλήρυνσης, 26 με εξάλειψη στο 1p36 χρωμόσωμα, 22 με εξάλειψη στο 8p23 χρωμόσωμα) διερεύνησε: α) τις επιδράσεις του συνδρόμου, της ηλικίας του παιδιού και της μητέρας στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση της μητέρας, και β) την κατάθλιψη, το στρες και το θετικό συναίσθημα των μητέρων. Προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: α) διαφορετικά χαρακτηριστικά του παιδιού και της μητέρας επηρεάζουν το ψυχικό 'ευ ζήν της', β) τα επίπεδα μητρικής κατάθλιψης επηρεάζονται από τις δεξιότητες και την ηλικία του παιδιού, και γ) η ψυχική υγεία των μητέρων επηρεάζεται θετικά από την δική της ηλικία και του παιδιού. Όσο πιο δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές περιέχει ένα σύνδρομο τόσο υψηλότερα επίπεδα στρες παρουσιάζουν οι γονείς, ενώ η ψυχική υγεία τους επηρεάζεται και από την κατάσταση της υγείας του παιδιού, το επίπεδο της απαιτούμενης φροντίδας, την προσωπικότητα παιδιού-γονέα, τα χαρακτηριστικά του προσώπου του παιδιού, το σωματικό φαινότυπο, την αναμονή για πιθανά προβλήματα υγείας.

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Berrocoso et al. (2020) σε 22 γονείς παιδιών με σύνδρομο Wolf-Hirschhorn στόχευσε στη μελέτη της ψυχολογικής κατάστασης των γονέων, αναλύοντας τη σχέση μεταξύ ποιότητας ζωής των γονέων και κλινικής συμπτωματολογίας του συνδρόμου ως προς το βαθμό εξάντλησης, στρατηγικών διαχείρισης και δικτύων κοινωνικής στήριξης. Τα αποτελέσματα που προέκυψαν ήταν τα εξής: α) Οι αυξημένες ανάγκες για φροντίδα του παιδιού σχετίζονται με γονεϊκό σωματικό και ψυχικό πόνο και εξάντληση των οικονομικών αποθεμάτων της οικογένειας (λόγω των αλλαγών στην εργασιακή κατάσταση των γονέων), β) οι γονείς βιώνουν αβεβαιότητα και φόβο για το μέλλον, λόγω των ιδιαίτερων χαρακτηριστικών του συνδρόμου (άγνωστη πρόγνωση, μη διαχειρίσιμες επιληπτικές κρίσεις που μακροπρόθεσμα επιφέρουν άγχος και ψυχικό πόνο στο γονέα), γ) η εξάντληση σχετίζεται με χαμηλά επίπεδα κοινωνικών σχέσεων και με υψηλά επίπεδα κατάθλιψης, επιθετικότητας, εμμονών, ψυχαναγκασμών και σωματοποίησης του άγχους, δ) οι γονείς βιώνουν ενοχή, μοναξιά και απομόνωση, με άμεσες συνέπειες στην ποιότητα ζωής της οικογένειας, ε) οι στρατηγικές διαχείρισης εστιάζουν στη διαχείριση του συναισθήματος, μέσω στρατηγικών απευθείας αντιμετώπισης του στρεσογόνου γεγονότος, με αποτέλεσμα την ανακούφιση του γονέα. Ωστόσο, έγινε χρήση και στρατηγικών αποσύνδεσης, κοινωνικής απόσυρσης και έντονης αυτοκριτικής, με αποτέλεσμα να προκληθεί άγχος, ψυχικό βάρος και κατάθλιψη (Berrocoso et al., 2020).

Η ποιοτική έρευνα των Gomez-Zuñiga et al. (2021) σε γονείς 10 παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο αποσκοπούσε στην περιγραφή των εμπειριών των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο. Από τα αποτελέσματα προέκυψε ότι: οι γονείς βίωναν 'υπαρξιακή δυσφορία' με κατάθλιψη, άγχος, στρες, ενοχή, θλίψη, τρόμο, ανησυχία και δυσπιστία για τους εαυτούς τους, ενώ έδειχναν να εκνευρίζονται εύκολα, να αισθάνονται μόνοι ή εγκαταλελειμμένοι από τους άλλους, να βιώνουν πένθος και κούραση, καθώς και να παρουσιάζουν προβλήματα σωματικής υγείας, οικονομικά προβλήματα και μειωμένη ποιότητα ζωής. Ωστόσο, για να διαχειριστούν τα αρνητικά συναισθήματα, ανέπτυξαν εμπιστοσύνη και πίστη στους ειδικούς και στις δικές τους ικανότητες, υιοθέτησαν μια περισσότερο θετική στάση απέναντι στην αναπηρία, επιδίωξαν την αισιοδοξία και την ελπίδα, ενώ πίστεψαν ότι το παιδί τους λάμβανε την καλύτερη δυνατή φροντίδα και ότι οι ίδιοι λάμβαναν την καλύτερη στήριξη από τα κοινωνικά δίκτυα γονέων (Gómez-Zuñiga et al., 2021).

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και ανάπτυξη παραγράφου στο τέλος του ερωτηματολογίου) των Chu et al. (2022) εστίασε στις διαφορές μεταξύ 58 μητέρων και 42 πατέρων (με μέσο όρο ηλικίας τα 43,4 έτη και το 84% αυτών να είναι έγγαμοι) παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο

ως προς την καθημερινή φροντίδα των παιδιών, το γονεϊκό στρες και τα συμπτώματα κατάθλιψης. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι: α) οι μητέρες είχαν επωμιστεί το βάρος της ανατροφής του παιδιού και παρουσιάζουν αυξημένες πιθανότητες για γονεϊκό στρες, β) υπήρχε σαφής καταμερισμός αρμοδιοτήτων στα μέλη της οικογένειας (οι πατέρες εργάζονται για να υποστηρίξουν οικονομικά την οικογένεια, οι μητέρες αναλαμβάνουν το ρόλο του γονέα που θα μένει στο σπίτι και θα φροντίζει όλη την οικογένεια), γ) οι μητέρες βιώνουν άγχος και αντιμετωπίζουν περισσότερες δυσκολίες στην ανατροφή του παιδιού από τους πατέρες, δ) οι μητέρες εξέφρασαν ανησυχία ως προς τη συμπτωματολογία του συνδρόμου και τις επιπτώσεις στην υγεία των παιδιών τους, δεδομένου ότι είναι οι βασικοί φροντιστές και καλούνται να διαχειριστούν τις ανάγκες των παιδιών τους, ε) λόγω αυτού, οι μητέρες αισθάνονται ενοχές, θλίψη, θυμό, αβεβαιότητα για το μέλλον, ενώ οι πατέρες επηρεάζονται λιγότερο συναισθηματικά και αποδέχονται πιο εύκολα την αναπηρία του παιδιού (Chu et al., 2022).

Η βιβλιογραφική μελέτη των Boettcher et al. (2021) σε 31 έρευνες όπου συμμετείχαν γονείς παιδιών με σπάνια σύνδρομα από χώρες της Ευρώπης και των Η.Π.Α., εστίασε στη διερεύνηση της ποιότητας ζωής της οικογένειας. Προέκυψε ότι οι οικογένειες παιδιών με σπάνιο σύνδρομο είχαν χαμηλότερη ποιότητα ζωής από ότι οι τυπικές οικογένειες. Αιτίες αυτού αποτέλεσαν οι εξής παράγοντες: α) οι αυξημένες απαιτήσεις ως προς την καθημερινή φροντίδα του παιδιού και β) οι μειωμένες κοινωνικές επαφές της οικογένειας. Ο σημαντικότερος παράγοντας χαμηλής ποιότητας ζωής ήταν οι επιμέρους ψυχοκοινωνικοί παράγοντες, όπως: το αυξημένο στρες, η κατάθλιψη, το άγχος, η ελλιπής κοινωνική στήριξη, η ανεργία, η μητρότητα και το χαμηλό κοινωνικοοικονομικό υπόβαθρο, και όχι η σοβαρότητα του συνδρόμου. Επίσης, οι μητέρες φάνηκαν να παρουσιάζουν χαμηλότερη ποιότητα ζωής από τους πατέρες, δεδομένου ότι εκείνες έφεραν το μεγαλύτερο βάρος της φροντίδας του παιδιού (Boettcher et al., 2021).

Η ποιοτική έρευνα των Cardinali et al. (2019) εστιάζει στις εμπειρίες 15 γονέων παιδιών με 12 σπάνια γενετικά σύνδρομα και διερευνά τις εμπειρίες των γονέων σαν ζευγάρι και ανά φύλο. Το συμπέρασμα ήταν ότι οι γονείς βιώνουν εγκατάλειψη, μοναξιά και απομόνωση, ενώ διαδραμάτιζαν ρόλο 'ειδικού', ως καλύτεροι γνώστες του συνδρόμου και του τρόπου διαχείρισης του παιδιού. Αρωγός στην ανακούφιση των γονέων υπήρξε η επικοινωνία και ανταλλαγή εμπειριών με γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο, με αποτέλεσμα την εξομάλυνση της κοινωνικής απομόνωσης. Σε επίπεδο σχέσεων στο ζευγάρι, προέκυψε ότι οι γονείς αντιμετώπισαν εντάσεις μεταξύ τους, αλλά αυτή η εμπειρία οδήγησε στο να γίνει πιο στενή η σχέση τους. Επίσης, οι πατέρες: α) ανέπτυσαν συναισθήματα ανησυχίας και θυμού για το μέλλον του παιδιού και για τη γραφειοκρατία των επίσημων φορέων, β) αναζήτησαν

εξειδικευμένη πληροφόρηση για το σύνδρομο και συμμετείχαν σε δράσεις ενημέρωσης του κοινού και τη βελτίωση των κρατικών παροχών. Επιπρόσθετα, οι μητέρες: α) είχαν αναλάβει την ανατροφή του παιδιού, εγκαταλείποντας την εργασία τους και προσπαθώντας να καλύψουν επαρκώς τις καθημερινές ανάγκες του, β) ανέλαβαν να εκπαιδεύσουν οι ίδιες τα παιδιά τους στο να είναι λειτουργικά, γ) ανέπτυξαν ανησυχία για το παρόν του παιδιού, αίσθημα ευθύνης για το σύνδρομο και τη θέληση να συμμετέχουν ενεργά στην διαπαιδαγώγηση και φροντίδα του παιδιού. Τέλος, η υποστήριξη των κοινωνικών δικτύων στήριξης οδήγησε στην ενδυνάμωση των γονέων, την απόκτηση αυτοπεποίθησης και αυτογνωσίας, τη συναισθηματική στήριξη και ανακούφισή τους, στην προσφορά περιβάλλοντος κοινωνικής αλληλεπίδρασης, στην παροχή καλύτερης πληροφόρησης για το σύνδρομο, και στη διάχυση καλών πρακτικών για την ανατροφή των παιδιών τους (Cardinali et al., 2019).

Η βιβλιογραφική μελέτη των Lippe et al. (2022) ερεύνησε τις εμπειρίες των γονέων παιδιών με σπάνιο σύνδρομο μέσα από 33 ποιοτικές έρευνες σε Ευρώπη και Η.Π.Α. Παρατηρήθηκαν τα εξής: α) έλλειψη γνώσεων των εξειδικευμένων επιστημόνων, β) άγνοια και ελλιπής ενημέρωση των γονέων, απώλεια εμπιστοσύνης στους ειδικούς, επιπτώσεις στην υγεία του παιδιού λόγω των καθυστερήσεων στη διάγνωση, γ) έλλειψη συντονισμού μεταξύ ειδικών, δ) οι γονείς νιώθουν απογοήτευση και ανησυχία, αναζητώντας επαγγελματίες υγείας γνώστες του συνδρόμου, έντονο στρες λόγω της καθυστέρησης στη διάγνωση, ευθύνη για τη μετέπειτα φροντίδα του παιδιού, εγκαταλελειμμένοι και μόνοι, ε) οι γονείς βίωσαν στιγματισμό από την κοινωνία, ενώ προέκυπτε σύγκρουση μεταξύ συζύγων, με αρνητική επίδραση στη σχέση τους (παρά την τελική ενδυνάμωση των συζυγικών σχέσεων). Επίσης, η φροντίδα του παιδιού προκαλούσε μείωση του προσωπικού ελεύθερου χρόνου κάθε γονέα, με αποτέλεσμα τη μείωση των κοινωνικών επαφών, ενώ οι γονείς αναλάμβαναν ‘ρόλο ειδικού’. Αποτέλεσμα ήταν να βιώνουν σοκ, στρες, άγχος, έλλειψη ελέγχου, αίσθημα του ανυπεράσπιστου, κατάθλιψη, απώλεια, άρνηση, επίρριψη ευθυνών στον εαυτό τους, ενοχή, απελπισία, αβεβαιότητα, αίσθημα παγίδευσης και εγκλεισμού σε ‘ένα κουτί’ από το οποίο δεν μπορούσαν να βγουν, θυμός, πόνος, απογοήτευση, φόβος απόρριψης από την κοινωνία, συναισθηματική εξάντληση, κοινωνική αποφυγή και απόσυρση. Τα αρνητικά συναισθήματα αντικαταστάθηκαν από αποδοχή, προσαρμογή και διαχείριση της κατάστασης. Επίσης, οι γονείς ένιωσαν ανακούφιση και εμπιστοσύνη στους ειδικούς όταν εκείνοι έδειχναν σεβασμό και συμπόνια, παρείχαν ψυχολογική υποστήριξη, είχαν ενσυναίσθηση και ήταν προσβάσιμοι σε περίπτωση ανάγκης, ενώ από τα κοινωνικά δίκτυα στήριξης οι γονείς αποκόμιζαν κοινωνική αλληλεπίδραση και μείωση του άγχους. Λόγω της κατανόησης και θετικής αντιμετώπισης από τον κοινωνικό

περίγυρο, οι γονείς βίωναν υποστήριξη, ενώ η επαφή με γονείς με παρόμοιες εμπειρίες ήταν άκρως βοηθητική. Η θέληση, η επιμονή, η προσαρμοστικότητα, η αυτοπεποίθηση ενδυνάμωσαν τους γονείς απέναντι στις καθημερινές προκλήσεις. Επίσης, άλλαξαν αντιλήψεις για τη ζωή, βελτίωσαν τις δεξιότητες της συμπόνιας και της κατανόησης, ενώ επιδίωξαν να δημιουργήσουν ένα οικογενειακό περιβάλλον ισορροπίας και φυσιολογικότητας, ενσωματώνοντας την αναπηρία στην καθημερινότητα της οικογένειας και αναδιοργανώνοντας τον οικογενειακό προγραμματισμό με βάση τις ανάγκες του παιδιού. Επίσης, εστιάζοντας στην επίλυση των προβλημάτων, υιοθετώντας τεχνικές ‘mindfulness’, εντοπίζοντας δραστηριότητες που θα βελτίωναν τη συναισθηματική διαχείριση, εστιάζοντας στα θετικά στοιχεία της αναπηρίας και νιώθοντας ελπίδα κι ευγνωμοσύνη, ενισχύθηκε η προσαρμοστική ικανότητά τους (von der Lippe et al., 2022).

Η ποσοτική έρευνα των Wulffaert et al. το 2010 σε δείγμα μητέρων 24 παιδιών με σύνδρομο Angelman και 23 παιδιών με Prader-Willi, διερεύνησε τα επίπεδα στρες των συμμετεχόντων. Προέκυψαν υψηλά επίπεδα στρες των μητέρων, αλλά για διαφορετικούς λόγους ανά σύνδρομο: στο σύνδρομο Angelman, οι μητέρες βίωναν στρες λόγω της δύσκολης επικοινωνίας και της χαμηλής λειτουργικότητας των παιδιών. Στο σύνδρομο Prader-Willi, δεν εντοπίστηκε συσχέτιση μεταξύ του στρες των μητέρων και της ηλικίας, του φύλου ή της νοητικής αδυναμίας του παιδιού, αλλά ούτε και με τα χαρακτηριστικά προβλήματα συμπεριφοράς του συνδρόμου. Αυτό ωστόσο, αποδίδεται στο είδος της κλίμακας μέτρησης που χρησιμοποιήθηκε και είχε σαν βάση μέτρησης τη νοητική αδυναμία των παιδιών και όχι τόσο τη συμπεριφορά τους, ενώ επίσης, τα παιδιά της έρευνας είχαν ηλικία μικρότερη της εφηβείας (οπότε και εμφανίζονται περισσότερο έντονα τα προβλήματα συμπεριφοράς). Συνολικά, οι μητέρες των παιδιών με σύνδρομο Angelman παρουσίασαν υψηλότερα επίπεδα στρες από ότι οι μητέρες παιδιών με Prader-Willi (Wulffaert et al., 2010).

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Griffith et al. (2011b) όπου μελετήθηκαν τα συναισθήματα 15 γονέων παιδιών με σύνδρομο Angelman, 16 γονέων παιδιών με σύνδρομο Cornelia de Langue και 18 γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ διερεύνησε το ψυχολογικό ‘ευ ζήν’ των γονέων παιδιών με σπάνιο σύνδρομο. Προέκυψε η ύπαρξη στρεσογόνων συναισθημάτων, αλλά συγχρόνως, και η ανάπτυξη θετικών συναισθημάτων. Οι μητέρες των παιδιών και με τα τρία σύνδρομα και οι πατέρες παιδιών με Angelman και ‘Κλάμα της Γάτας’ βιώνουν υψηλά επίπεδα άγχους και κατάθλιψης, ενώ οι γονείς παιδιών με Angelman οδηγήθηκαν σε κοινωνική απόσυρση και είχαν τα υψηλότερα επίπεδα αρνητικών συναισθημάτων. Οι γονείς παρουσίασαν υψηλό στρες και κατάθλιψη λόγω των

δυσπροσαρμοστικών συμπεριφορών των παιδιών και λόγω της σπανιότητας του συνδρόμου, ενώ ανέφεραν και την παράλληλη ύπαρξη θετικού συναισθήματος για τη ζωή, υπερίσχυση του 'ευ ζήν', καθώς και μια αντίληψη ωφελιμότητας-κέρδους για την οικογένεια από το σύνδρομο του παιδιού (Griffith et al., 2011b).

Η ποσοτική έρευνα των Fidler et al. (2000) διερεύνησε τις διαφορές στα επίπεδα στρες μεταξύ τριών ομάδων γονέων (20 γονείς παιδιών με Down, 20 με Smith-Magenis και 20 με Williams) και τη συμβολή των χαρακτηριστικών του κάθε συνδρόμου στις διαφορές μεταξύ των γονέων. Προέκυψε ότι η πρώτη ομάδα γονέων βίωνε σαφώς λιγότερα συναισθήματα απαισιοδοξίας και προβλήματα στην οικογένεια από ότι οι γονείς των δυο σπάνιων συνδρόμων, λόγω των χαμηλών επιπέδων δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς των παιδιών με Down. Επίσης, η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά των παιδιών με Smith-Magenis αποτελεί πηγή προβλημάτων για την οικογένεια και αιτία απαισιοδοξίας, ενώ το νεαρό της ηλικίας σε συνδυασμό με την δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά των παιδιών με Williams προκαλεί μόνο προβλήματα στην οικογένεια, χωρίς συναισθήματα απαισιοδοξίας. Ωστόσο, τα αρνητικά συναισθήματα λόγω της νεαρής ηλικίας των παιδιών με Down και των παιδιών με Williams, εξομαλύνονται καθώς αυτά μεγάλωναν και ανέπτυσαν θετικά χαρακτηριστικά, όπως: κοινωνικότητα και ενσυναίσθηση. Τα συμπεράσματα της έρευνας εξηγούνται από τον συμπεριφορικό φαινότυπο των συνδρόμων: τα παιδιά με Down είναι αρκετά κοινωνικά χωρίς δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά, τα παιδιά με Williams είναι κοινωνικά, αλλά και με αρκετά δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά, φόβους και άγχος, ενώ τα παιδιά με Smith-Magenis δεν είναι τόσο κοινωνικά, αλλά με αρκετά δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά (αυτοτραυματισμοί, υπερκινητικότητα, επιθετικά ξεσπάσματα, θυμός) (Fidler et al., 2000).

Η ποσοτική έρευνα των Dellve et al. (2006) σε γονείς 142 παιδιών (56 αγόρια και 86 κορίτσια) με 15 σπάνια γενετικά σύνδρομα αποσκοπούσε στη διερεύνηση του στρες, του 'ευ ζήν' και των υποστηρικτικών παροχών σε γονείς παιδιών με σπάνιο σύνδρομο και η μελέτη της επίδρασης του προγράμματος οικογενειακής παρέμβασης για την ενδυνάμωση και ενίσχυση των γονέων. Προέκυψε ότι οι μητέρες παρουσίαζαν υψηλότερα επίπεδα στρες από ότι οι πατέρες, ενώ τα επίπεδα στρες έδειχναν να αυξάνονται περισσότερο στις ανύπανδρες μητέρες και στις μητέρες με περισσότερα παιδιά με αναπηρία. Μετά από την οικογενειακή παρέμβαση, η συναισθηματική καταπόνηση μειώθηκε μετά την παρέμβαση στους πατέρες μικρότερων παιδιών και στους εργαζομένους πλήρους ωραρίου πατέρες. Όσον αφορά το 'ευ ζην' και τις πηγές στήριξης της οικογένειας, το 75% των μητέρων και το 67% των πατέρων είχαν γνώση του συνδρόμου για τη διαχείριση των καθημερινών αναγκών. Η κοινωνική στήριξη (κοινωνική

ενσωμάτωση και αλληλεπίδραση) αυξήθηκε μετά το πρόγραμμα παρέμβασης μόνο για τις μητέρες και όχι για τους πατέρες. Όσον αφορά τις στρατηγικές αντιμετώπισης της αναπηρίας, οι μητέρες υιοθέτησαν περισσότερες ενεργητικές στρατηγικές από ότι οι πατέρες, ενώ μετά το πρόγραμμα οικογενειακής παρέμβασης 12 μητέρες και 16 πατέρες παρουσίασαν ολοκληρωτική αλλαγή: η αρχικά παθητική στάση παραίτησης έγινε ενεργή και δραστηριοποιημένη στάση διαχείρισης της αναπηρίας. Επιπρόσθετα, πάνω από το 1/3 των γονέων ανέφεραν υψηλά επίπεδα ικανοποίησης από τη ζωή και το 60% των γονέων εξέφραζε μια αισιόδοξη στάση για το μέλλον. Συνολικά, δεν παρατηρήθηκε αλλαγή στα ποσοστά ικανοποίησης από τη ζωή και αισιόδοξης στάσης των γονέων (Dellve et al., 2006).

Η ποσοτική έρευνα των Carter et al. το 2013 αξιολόγησε τις συνέπειες του συνδρόμου Rotocki-Lupski στην ψυχοκοινωνική κατάσταση των 29 συμμετεχόντων γονέων και διερεύνησε τα επίπεδα γονεϊκού στρες, την ποιότητα ζωής και τις στρατηγικές διαχείρισης. Προέκυψε ότι συγκεκριμένα στοιχεία του συνδρόμου και η σοβαρότητα των συμπτωμάτων μειώνουν τη λειτουργικότητα των γονέων σε επίπεδο καθημερινών δραστηριοτήτων, οικογενειακών σχέσεων και οικογενειακής λειτουργικότητας. Οι ανάγκες φροντίδας του παιδιού απαιτούν διαχωρισμό ρόλων στην οικογένεια, κάτι που επηρεάζει τις σχέσεις των συζύγων. Ωστόσο, οι σύζυγοι ανέφεραν στενή σχέση και πλήρη αλληλοϋποστήριξη. Τα γονεϊκά αισθήματα στρες, έλλειψης ελπίδας, άγχους, θλίψης και απογοήτευσης διατηρήθηκαν σε χαμηλά επίπεδα στην περίπτωση προγραμματισμένης καρδιοχειρουργικής επέμβασης. Σε διαφορετική περίπτωση, τα αρνητικά συναισθήματα αυξάνονται και οι γονείς βιώνουν έντονο φόβο και άγχος για την υγεία του παιδιού. Ωστόσο, η ύπαρξη δικτύων κοινωνικής υποστήριξης, αυτοεκτίμησης και ψυχολογικής σταθερότητας ενίσχυε την καλή ψυχολογική τους κατάσταση. Συνολικά, οι γονείς ανέπτυξαν άγχος και ανησυχία μέχρι τη διάγνωση, αλλά προσάρμοσαν κατάλληλα τους ρόλους τους στις ανάγκες του παιδιού, ενώ η λειτουργικότητα της οικογένειας επηρεάστηκε από τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων (Carter et al., 2013).

Η ποσοτική έρευνα των Silibello et al. το 2016 σε 154 οικογένειες παιδιών (72 κορίτσια, 79 αγόρια, 3 παιδιά χωρίς ένδειξη γένους) με κάποιο σπάνιο σύνδρομο διερεύνησε τις ανάγκες και τις αλλαγές στην καθημερινότητα των οικογενειών. Προέκυψε ότι οι γονείς ήταν αρκετά ικανοποιημένοι από την εξειδικευμένη βοήθεια των επαγγελματιών υγείας, είχαν πολύ θετικά συναισθήματα (ευτυχία, συμπόνια) και σε μικρό βαθμό αρνητικά (μοναξιά, θλίψη, επιθετικότητα, ενοχή), δεν έβρισκαν επιβαρυντική την καθημερινή φροντίδα των παιδιών, ανησυχούσαν για το μέλλον και τις ανάγκες των παιδιών, δεν εντόπισαν αλλαγές στην ποιότητα ζωής τους ή στη μεταξύ τους σχέση, αλλά ανέφεραν αρνητικές αλλαγές στον τομέα της

εργασίας και της οικονομικής κατάστασης της οικογένειας. Οι μόνες περιπτώσεις που αναφέρθηκαν αρνητικές επιπτώσεις στη σχέση του ζευγαριού ήταν όπου η κατάσταση του παιδιού ήταν σοβαρή και υπήρχε εμφανής νοητική αδυναμία (Silibello et al., 2016).

Η ποσοτική έρευνα των Pearson et al. το 2018 σε δείγμα 98 γονέων με σπάνιο σύνδρομο (51 γονείς παιδιών με σύνδρομο Angelman, 23 γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και 24 γονείς παιδιών με σύνδρομο Cornelia de Langue) διερεύνησε το είδος της πληροφόρησης που αναζητούν οι γονείς για το σύνδρομο του παιδιού τους. Προέκυψε ότι οι γονείς αναζητούν τη μέγιστη δυνατή πληροφόρηση, ενώ επισημαίνεται η έλλειψη επαρκών μελετών σχετικά με τις διαφορές μεταξύ των σπάνιων συνδρόμων ως προς τις ανάγκες πληροφόρησης των γονέων. Επίσης, εξαιτίας της σπανιότητας των συνδρόμων, οι γονείς δυσκολεύονται να εντοπίσουν τις αναγκαίες πληροφορίες, με αποτέλεσμα την αύξηση του γονεϊκού στρες, ενώ το κάθε σπάνιο σύνδρομο έχει τα δικά του ιδιαίτερα χαρακτηριστικά, εκτός από τα κοινά με τα υπόλοιπα σύνδρομα, και κρίνεται αναγκαία η εξατομικευμένη στοιχειοθέτηση του κάθε συνδρόμου και όχι η ένταξή τους σε διευρυμένες κατηγορίες. Τέλος, ανάλογα με το είδος του συνδρόμου και τα χαρακτηριστικά του, οι γονείς έχουν ανάγκη διαφορετικής πληροφόρησης (Pearson et al., 2018).

Η ποιοτική έρευνα των Pelentson et al. (2016) σε 23 γονείς (17 μητέρες και 6 πατέρες) παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο διερεύνησε τις εμπειρίες και τις ανάγκες των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο. Προέκυψε ότι: α) οι γονείς βίωναν απομόνωση και αποξένωση από την υπόλοιπη κοινωνία, με αρνητική επίδραση στην ψυχοσυναισθηματική τους κατάσταση, β) ο κοινωνικός αποκλεισμός προέκυψε λόγω της έλλειψης δικτύων υποστήριξης, της έλλειψης γνώσεων και κατανόησης από τους επαγγελματίες υγείας και της έλλειψη επαφής με γονείς παιδιών με παρόμοιο σύνδρομο, γ) η κοινωνική απόσυρση οφείλεται και στην αναπηρία του παιδιού, λόγω των απαιτήσεων στην ανατροφή του, με αποτέλεσμα οι γονείς να αισθάνονται αποκλεισμένοι από την κοινωνική στήριξη, δ) συνέπεια αυτού είναι η ύπαρξη αρνητικών επιδράσεων στη χρήση επαρκών στρατηγικών διαχείρισης και στο συναισθηματικό ‘ευ ζην’, ε) τα επαρκή δίκτυα στήριξης ενισχύουν την προσαρμοστικότητα των γονέων, μειώνουν το στρες και επιβοηθούν στο ‘ευ ζην’ της οικογένειας. Επιπλέον, λόγω της έλλειψης γνώσεων για το σύνδρομο και λόγω της ελλιπούς κατανόησης για τις ανάγκες του παιδιού από την πλευρά των ειδικών, οι γονείς βιώνουν ανασφάλεια και αναζητούν κάποιον ειδικό-γνώστη του συνδρόμου, ενώ αναλαμβάνουν ‘ρόλο ειδικού’, παρακολουθώντας στενά τις επιστημονικές εξελίξεις γύρω από το σύνδρομο. Επίσης, η ύπαρξη σπάνιου γενετικού συνδρόμου έχει αρνητικές επιπτώσεις στη συζυγική σχέση, ενώ οι γονείς βιώνουν ενοχή για την μη επαρκή

ενασχόλησή τους με τα υπόλοιπα παιδιά της οικογένειας. Τέλος, οι μητέρες αισθάνονται υπεύθυνες για την ανατροφή του παιδιού και αντιμετωπίζουν μεγαλύτερη δυσκολία στην προσαρμογή στην αναπηρία από ότι οι πατέρες. Οι μητέρες βιώνουν υψηλότερα επίπεδα στρες, ενώ οι πατέρες επηρεάζονται λιγότερο συναισθηματικά, αποδέχονται την αναπηρία (δεν καθορίζει τη ζωή τους) και διαχειρίζονται τα συναισθήματά τους. Τέλος, βοηθητικός παράγοντας στη μείωση των στρεσογόνων συναισθημάτων είναι η ανταλλαγή πληροφοριών με γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο, με αποτέλεσμα την εξάλειψη συναισθημάτων μοναξιάς και απομόνωσης (Pelentsov et al., 2016).

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Hodapp et al. (1998) σε γονείς 36 παιδιών (16 αγόρια, 20 κορίτσια) με σύνδρομο Smith-Magenis, Prader-Willi και 'Κλάμα της Γάτας' (με μέσο όρο ηλικίας τα 8,35 έτη, με μέση ηλικία διάγνωσης τα 2,75 έτη) αποσκοπούσε στο να συγκρίνει τα επίπεδα στρες μεταξύ των τριών ομάδων γονέων και να μελετήσει τις στρατηγικές διαχείρισης που χρησιμοποιούν. Προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: α) υψηλά επίπεδα οικογενειακού στρες αλλά και κοινωνικής υποστήριξης (συναισθηματική στήριξη και παροχή πληροφόρησης) από μέλη της ευρύτερης οικογένειας, φίλους και επαγγελματίες, β) τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου προκαλούν στρεσογόνα συναισθήματα στους γονείς, γ) η υποστήριξη από οικογένεια και φίλους και η κοινωνικοποίηση των γονέων μειώνει τα στρεσογόνα συναισθήματα, δ) στους γονείς παιδιών με Prader-Willi και 'Κλάμα της Γάτας', οι δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές αποτελούσαν βασική αιτία πρόκλησης στρες, ε) οι γονείς παιδιών με Smith-Magenis παρουσίασαν υψηλότερα επίπεδα στρες, οικογενειακών προβλημάτων και απαισιοδοξίας και υψηλότερα επίπεδα υποστήριξης από τα κοινωνικά δίκτυα από ότι οι υπόλοιποι γονείς, στ) όσο μεγαλύτερος ήταν ο αριθμός των υποστηρικτών τόσο περισσότερο μειωνόταν το στρες, αλλά όχι και τα επίπεδα απαισιοδοξίας, ενώ οι δυσκολίες του παιδιού στην κοινωνικοποίηση σχετίστηκαν με οικογενειακά προβλήματα και υψηλό γονεϊκό στρες, ζ) η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά των παιδιών προκαλούσε απαισιοδοξία στους γονείς, χωρίς στρες και οικογενειακά προβλήματα. Συνεπώς, τα δίκτυα στήριξης και τα ειδικά χαρακτηριστικά του παιδιού με Smith-Magenis καθορίζουν σε μεγάλο βαθμό τα επίπεδα στρες των γονέων του (Hodapp et al., 1998).

Η ποσοτική έρευνα της Gilmore (2017) σε 22 γονείς 24 παιδιών (από 1 έως 17 ετών και ένας ενήλικας ηλικίας 34 ετών, 46% κορίτσια με μέση ηλικία τα 8,04 έτη, 2 οικογένειες συμμετείχαν στην έρευνα με περισσότερα του ενός παιδιά) με εξαιρετικά σπάνιο γενετικό σύνδρομο (μοναδικοί φορείς του συνδρόμου παγκοσμίως και με ανωμαλίες σε συγκεκριμένα γονίδια στα χρωμοσώματα: 1, 2, 3, 4, 9, 11, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 22, X) διερεύνησε τις εμπειρίες των

γονέων παιδιών με σπάνιο και μοναδικό χρωμοσωμικό σύνδρομο. Προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: α) λόγω της σπανιότητάς του, η ενημέρωση των γονέων από τους ειδικούς επιστήμονες υγείας ήταν ελλιπής, ενώ η ουσιαστική πηγή γνώσεων και ανακούφισης ήταν οι υπόλοιποι γονείς παιδιών με σπάνια σύνδρομα, η αναζήτηση στο Διαδίκτυο και οι κοινωνικές ομάδες στα μέσα κοινωνικής δικτύωσης, β) η ελλιπής γνώση των ειδικών και η λανθασμένη πληροφόρηση που παρείχαν, επηρέασε αρνητικά τους γονείς, προκαλώντας: αβεβαιότητα, σύγχυση, άγχος, στρες, απομόνωση, φόβο για το μέλλον, κατάθλιψη και απογοήτευση, γ) οι γονείς εστίασαν στις ικανότητες και τα θετικά χαρακτηριστικά του παιδιού τους, χρησιμοποιώντας επίθετα όπως: χαρούμενος, τρυφερός, κοινωνικός, φιλικός, ευγενής, συμπνετικός, ενώ ανέφεραν ότι αρκετά παιδιά παρουσίαζαν: αίσθηση του χιούμορ, μουσική ικανότητα, αγάπη για τα βιβλία, καλή μνήμη, αγάπη για τα ζώα και ικανότητες χρήση ηλεκτρονικού υπολογιστή (Gilmore, 2017).

Η ποιοτική έρευνα της Gundersen (2011) σε 10 οικογένειες παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα ηλικίας από 18 μηνών έως 16 ετών (4 παιδιών το σύνδρομο συναντάται σε ελάχιστες περιπτώσεις παγκοσμίως, ενώ 6 παιδιών έχουν πιθανότητα εμφάνισης 1:2.500 και 1:15000), στόχευσε στη μελέτη της χρήσης του Διαδικτύου από τους γονείς για την απόκτηση πληροφόρησης για το σύνδρομο. Προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: α) οι γονείς παιδιών με σπάνιο σύνδρομο, λόγω ακριβώς της υψηλής σπανιότητας του συνδρόμου, προσπαθούν να βρουν δίκτυα στήριξης και πληροφορίες μέσω Διαδικτύου, β) βασικός παράγοντας πρόκλησης στρες ήταν η ανησυχία τους για την υγεία του παιδιού, ενώ έπρεπε να διαχειριστούν τα αρνητικά συναισθήματα και την απώλεια των προσδοκιών τους, καθώς και να επαναδημιουργήσουν την αίσθηση ατομικής και οικογενειακής συνεκτικότητας. Στοχεύοντας στην αποκόμιση σχετικής γνώσης, αναζήτησαν περισσότερη πληροφόρηση στο Διαδίκτυο, γ) η διάγνωση ήταν μια απροσδόκητη και αγχωτική διαδικασία που προκάλεσε έκπληξη, ανησυχία, φόβο, ενοχή και θλίψη, δ) τους προκαλούσε ιδιαίτερο άγχος η ελλιπής κατάρτιση των ειδικών για το σύνδρομο, ε) το γονεϊκό στρες προκλήθηκε από το φόβο για το παρόν και το άγνωστο μέλλον, την αβεβαιότητα ως προς το τι συνεπάγεται η αναπηρία για εκείνους και το παιδί και την ανεπαρκή ενημέρωση, στ) η καθυστέρηση στην επίσημη διάγνωση, δημιούργησε στους γονείς αισθήματα μοναξιάς και ανησυχίας, ζ) η επαφή με εξειδικευμένους γιατρούς τους έκανε να νιώθουν αβοήθητοι, λόγω του απότομου και χωρίς ελπίδα τρόπου με τον οποίο τους διατύπωναν τη διάγνωση, η) κατά την περίοδο της επίσημης διάγνωσης οι γιατροί παρουσίαζαν τις χειρότερες προγνώσεις, οδηγώντας σε αύξηση του γονεϊκού άγχους, ενώ συγχρόνως, απέκλειαν την πιθανότητα για καλή ποιότητα ζωής για το παιδί, με

αποτέλεσμα οι γονείς να μην γνωρίζουν πως να αντιμετωπίσουν το πρόβλημα, να αμφισβητούν τις ικανότητές τους και να νιώθουν αδύναμοι να επηρεάσουν θετικά το μέλλον, θ) οι γονείς χρησιμοποίησαν στρατηγικές διαχείρισης, αναζητώντας περισσότερη χρήσιμη πληροφόρηση και σαφέστερη πρόγνωση, με αποτέλεσμα να μειωθούν τα συναισθήματα φόβου και αβεβαιότητας και να αντικατασταθούν από γνώση για τις ανάγκες του παιδιού, αποδοχή, αυτοπεποίθηση και ανταλλαγή πληροφοριών με γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο (Gundersen, 2011).

Σχετικά με τα οφέλη της γενετικής διάγνωσης του σπάνιου γενετικού συνδρόμου, εκτενής είναι η ποιοτική έρευνα των Krabbenborg et al. (2016) στην οποία συμμετείχαν γονείς 15 παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο του οποίου η διάγνωση έγινε με τη νέας γενιάς γενετική μέθοδο διάγνωσης WES. Διερευνήθηκαν τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο μετά την απόκτηση διάγνωσης και προέκυψαν τα εξής: α) οι γονείς εξέφρασαν ανακούφιση (για το ότι ξέρουν ακριβώς τι έχει το παιδί τους), καθώς και ανησυχία (για το πως θα διαχειριστούν μελλοντικά την κατάσταση), ανεξάρτητα από τη σοβαρότητα του συνδρόμου, β) οι γονείς αναζητούν ακριβή γενετική διάγνωση έτσι ώστε να γνωρίζουν τις δυσκολίες του παιδιού, να μπορούν να εξηγήσουν στην κοινωνία τι ακριβώς έχει το παιδί και να οργανώσουν καλύτερα την περίθαλψη και την καθημερινότητά του. γ) η απόκτηση διάγνωσης βοήθησε τους γονείς να αποδεχτούν την αναπηρία, να συντονιστούν καλύτερα στις ανάγκες του, να διαχειριστούν το θυμό, τη θλίψη, την ενοχή, δ) η απόκτηση διάγνωσης παρουσιάζει και αρνητικά, όπως το ότι οι γονείς χάνουν την ελπίδα για ίαση, απομακρύνονται από το κοινωνικό δίκτυο των συνομηλίκων τους και αδυνατούν να αποκαταστήσουν τα κοινωνικά δίκτυα επαφών που έχασαν λόγω της αναπηρίας (Krabbenborg et al., 2016).

Η ποιοτική έρευνα των Thomson et al. (2017) σε 19 γονείς παιδιών με σύνδρομο Angelman και Prader-Willi διερεύνησε τα επίπεδα γονεϊκού στρες και τις στρατηγικές διαχείρισης και προέκυψαν τα εξής: α) οι 14 γονείς ανέφεραν υψηλά επίπεδα στρες που προκλήθηκαν με την αρχική διάγνωση του συνδρόμου, καθώς και από την έλλειψη προσωπικού χρόνου, λόγω της αποκλειστικής ενασχόλησης με τη φροντίδα του παιδιού, β) παράγοντες πρόκλησης στρες ήταν η ελλιπής πληροφόρηση για το σύνδρομο, η συνεχής πίεση χρόνου και η κούραση σε σωματικό και ψυχικό επίπεδο λόγω του συνδρόμου, γ) οι στρατηγικές αντιμετώπισης που χρησιμοποίησαν για την αντιμετώπιση των αρνητικών συναισθημάτων ήταν οι εξής: συγκέντρωση πληροφοριών για το σύνδρομο, αποδοχή της κατάστασης του παιδιού, αναζήτηση δικτύων στήριξης και αντιμετώπιση των προβλημάτων κάθε φορά που προέκυπταν, δ) ιδιαίτερα βοηθητικός παράγοντας κατά την περίοδο της διάγνωσης υπήρξε η παροχή

έγκυρης πληροφόρησης από τους επαγγελματίες υγείας σχετικά με την κατάσταση του παιδιού, ενώ έκαναν ιδιαίτερη χρήση των δικτύων στήριξης (τοπική κοινωνία και ευρύτερη οικογένεια) για την αντιμετώπιση των δυσκολιών (Thomson et al., 2017).

Η ποσοτική έρευνα των Ashworth et al. (2019) σε 265 γονείς παιδιών με σύνδρομο Williams (n=107), Down (n=79) και ΔΑΦ (n=79) εστίασε στη σύγκριση των επιπέδων γονεϊκού στρες και ικανοποίησης από τη ζωή μεταξύ ενός σπάνιου συνδρόμου (Williams) και άλλων περισσότερο γνωστών και με μεγαλύτερη συχνότητα εμφάνισης συνδρόμων (Down, ΔΑΦ). Τα επίπεδα στρες των γονέων παιδιών με Williams ήταν ίδια με αυτά των άλλων δύο ομάδων γονέων, αλλά οι αιτιάσεις του γονεϊκού στρες διέφεραν μεταξύ των τριών ομάδων γονέων. Προέκυψαν τα εξής: α) οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ έβρισκαν στρεσογόνα τη διαδικασία να βρουν τον κατάλληλο επαγγελματία υγείας για το παιδί τους, ενώ οι γονείς παιδιών με Williams έκριναν περισσότερο στρεσογόνα την έλλειψη γνώσεων και παροχή έγκυρης πληροφόρησης από την πλευρά των ειδικών, β) οι γονείς παιδιών με Williams βρήκαν λιγότερο στρεσογόνο τον εντοπισμό της κατάλληλης σχολικής υποδομής για το παιδί τους από ότι οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ, παρά το ότι υπάρχει πληθώρα σχολείων και καταρτισμένων παιδαγωγών που αναλαμβάνουν παιδιά με ΔΑΦ, γ) η αιτία πρόκλησης γονεϊκού στρες σχετίζεται με τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων του κάθε συνδρόμου, όχι με την σπανιότητα, την ηλικία του παιδιού, την υποστήριξη που λαμβάνει η οικογένεια, δ) και οι τρεις ομάδες γονέων εξέφρασαν ανησυχία για το μέλλον των παιδιών τους, ενώ παράγοντας μειωμένου γονεϊκού στρες και καλής ποιότητας ζωής για τους γονείς παιδιών με Down και Williams ήταν ο αριθμός των υπολοίπων παιδιών της οικογένειας τα οποία λειτουργούν σαν ανασταλτικός παράγοντας στην αύξηση του στρες (Ashworth et al., 2019).

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Mazaheri et al. (2013) σε 12 οικογένειες (12 μητέρες και 13 αδέρφια) παιδιών με σύνδρομο Prader-Willi (ηλικίας από 1 έως 27 ετών) διερεύνησε τις επιδράσεις της φροντίδας ενός παιδιού με το σύνδρομο στις μητέρες και τα αδέρφια, ενώ επιχειρήθηκε να καθοριστεί ο βαθμός λειτουργικότητας της ψυχικής υγείας και της ποιότητας ζωής. Προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: α) οι μητέρες παρουσίαζαν χαμηλότερα επίπεδα ποιότητας ζωής και υψηλά επίπεδα άγχους, β) τα αδέρφια παρουσίαζαν χαμηλότερα επίπεδα ποιότητας ζωής, αλλά οι εκτιμήσεις των μητέρων για την ποιότητα ζωής των τυπικής ανάπτυξης παιδιών της οικογένειας ήταν χαμηλότερη από αυτή που ανέφεραν τα ίδια τα παιδιά, γ) εντοπίστηκαν διαφοροποιήσεις στα επίπεδα στρες μεταξύ των μητέρων: κάποιες ανέφεραν αρνητικά συναισθήματα, μικρή κοινωνική υποστήριξη και μόνιμο άγχος, ενώ άλλες ανέφεραν στρες, διαχειρίσιμες δυσκολίες, υποστήριξη από τον περίγυρο και εστίαση

στα θετικά του παιδιού. δ) διαφοροποιήσεις παρουσιάζονται και στα αδέρφια της οικογένειας, ανάλογα με τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων του συνδρόμου, το οικογενειακό περιβάλλον και τις προσωπικές αντιλήψεις των αδελφών για την αναπηρία στην οικογένεια (π.χ. ένα παιδί αισθάνεται ντροπή, άλλο παιδί έχει έντονο το αίσθημα ευθύνης και φροντίζει τον αδελφό με το σύνδρομο κ.λ.π.), ε) η ύπαρξη παιδιού με Prader-Willi επηρεάζει την οικογένεια: η ποιότητα ζωής των μητέρων επηρεάζεται από τις προκλήσεις της αναπηρίας, ενώ συγχρόνως, εντοπίζονται επιπτώσεις στη νοητική λειτουργία, έλλειψη κινήτρων και συναισθήματα θυμού στ) συγκριτικά με τις μητέρες παιδιών με χρόνιες ασθένειες, βιώνουν υψηλότερα επίπεδα στρες, χαμηλότερη ποιότητα ζωής, περισσότερες δυσκολίες στην επικοινωνία μεταξύ των μελών της οικογένειας, μεγαλύτερη ανησυχία και περισσότερες ενδοοικογενειακές συγκρούσεις, ζ) το 92% των αδελφών παρουσίαζαν μέτρια προς σοβαρά συμπτώματα μετατραυματικού στρες (θλίψη, θυμός, αποφυγή, διέγερση και απαισιοδοξία για το μέλλον) (Mazaheri et al., 2013).

Η ποσοτική έρευνα των Lanfranchi και Vianello (2012) σε 280 γονείς παιδιών με νοητική αδυναμία λόγω γενετικού συνδρόμου (62 γονείς 31 παιδιών με σύνδρομο Down, 80 γονείς 40 παιδιών με σύνδρομο Williams, 76 γονείς 42 παιδιών με Σύνδρομο Εύθραυστου Χ Χρωμοσώματος και 62 γονείς 31 παιδιών με σύνδρομο Prader-Willi) διερεύνησε το γονεϊκό στρες και προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: α) υπάρχουν διαφοροποιήσεις στα επίπεδα στρες μεταξύ των τεσσάρων ομάδων γονέων: οι γονείς παιδιών με Down παρουσιάζουν τα χαμηλότερα επίπεδα οικογενειακών προβλημάτων και απαισιοδοξίας, ενώ οι γονείς παιδιών με Prader-Willi, τα υψηλότερα, β) εντοπίστηκαν διαφορές μεταξύ των αντιλήψεων των γονέων ως προς τα δύσκολα χαρακτηριστικά των παιδιών: Οι γονείς των παιδιών με Down εντόπισαν λιγότερα προβλήματα συγκριτικά με τους γονείς παιδιών με Prader-Willi ή Εύθραυστο Χ Χρωμόσωμα οι οποίοι ανέφεραν αρκετά στοιχεία δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς, γ) οι μητέρες παιδιών με Down βιώνουν χαμηλότερα επίπεδα στρες, λόγω της ήπιας συμπεριφοράς των παιδιών, ενώ υπάρχει ενημέρωση της κοινωνίας και αποδοχή του παιδιού, κατάλληλες υποδομές και τεχνικές υποστήριξης και εκπαίδευσης, δ) το στρες των γονέων αυξάνεται με το πέρασμα της ηλικίας του παιδιού με Down και σχετίζεται με το φόβο για τη μελλοντική εξεύρεση εργασίας, την ένταξη στην κοινωνία των ενηλίκων και τη δημιουργία συνθηκών αξιοπρεπούς ζωής, ε) οι μητέρες παιδιών με τα υπόλοιπα σύνδρομα βιώνουν έντονο στρες ήδη από την παιδική ηλικία του παιδιού, λόγω των προβλημάτων υγείας και της δυσπροσαρμοστικής συμπεριφοράς του, στ) οι γονείς παιδιών με Εύθραυστο Χ Χρωμόσωμα και Prader-Willi ένιωθαν ότι η αναπηρία του παιδιού ήλεγχε σε μεγάλο βαθμό τη δική τους

ζωή, προκαλώντας έντονο γονεϊκό στρες, ενώ αποτέλεσε αιτία πρόκλησης: οικογενειακών προβλημάτων (σύνδρομο Williams, Εύθραυστο Χ Χρωμόσωμα και σύνδρομο Prader-Willi) και απαισιοδοξίας (σύνδρομο Down, Εύθραυστο Χ Χρωμόσωμα και Prader-Willi) (Lanfranchi & Vianello, 2012).

Η ποσοτική έρευνα των Tvrđik et al. (2015) σε 54 γονείς παιδιών με σύνδρομο Prader-Willi με επακόλουθο εστιασμένο επιστημονικό πρόγραμμα παρέμβασης στην οικογένεια (πλάνο συντονισμένης δράσης για τη φροντίδα του ατόμου σε επίπεδο εκπαίδευσης, υγείας, κοινωνικής ένταξης και οικογενειακής δυναμικής) και διερεύνηση της επίτευξης των στόχων αυτού σε 38 από τους 54 γονείς, διερεύνησε τα επίπεδα γονεϊκού στρες, τις στρατηγικές διαχείρισης και την αποτελεσματικότητα των προγραμμάτων παρέμβασης. Προέκυψαν τα εξής: α) οι γονείς βιώνουν υψηλά επίπεδα στρες που σχετίζονται με την ηλικία των γονέων, τον αριθμό των παιδιών της οικογένειας, την ηλικία του παιδιού με το σύνδρομο και το περιβάλλον διαμονής της οικογένειας, β) η βασικότερη στρατηγική διαχείρισης που χρησιμοποιήθηκε, βασίστηκε στη διατήρηση ισχυρών δεσμών και τη συνεργασία μεταξύ των μελών της οικογένειας, αλλά και στην υιοθέτηση αισιόδοξης στάσης για τη ζωή, γ) μετά την παρέμβαση, ο παράγοντας δημιουργίας ισχυρών ενδοοικογενειακών δεσμών παρουσίαζε ιδιαίτερη αύξηση και μειώθηκαν τα επίπεδα στρες, δ) το στρες αυξάνεται όταν το παιδί με το σύνδρομο είναι νεαρής ηλικίας, ζει και φροντίζεται στα στενά πλαίσια του σπιτιού (και όχι σε ιδρύματα) και προέρχεται από νεαρής ηλικίας γονείς, ε) ο βαθμός λειτουργικότητας του παιδιού και τα επίπεδα γονεϊκού στρες επηρεάζουν σημαντικά την επιλογή της κατάλληλης στρατηγικής, ενώ παρατηρήθηκε διαφορά στο είδος στρατηγικών που επέλεξαν τα δύο φύλα γονέων: οι μητέρες προτιμούν τη δημιουργία ισχυρών κοινωνικών δεσμών στήριξης (δημιουργία φιλίας, κοινωνικοποίηση, συζήτηση με τρίτα άτομα), ενώ οι πατέρες βασίστηκαν σε στρατηγικές επίλυσης προβλημάτων (Tvrđik et al., 2015).

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Adams et al. (2018a) σε 44 μητέρες παιδιών με σπάνιο σύνδρομο (18 μητέρες παιδιών με σύνδρομο Angelman, 14 μητέρες παιδιών με σύνδρομο Cornelia de Langue και 12 μητέρες παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας') διερεύνησε τις εμπειρίες των μητέρων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο και συνέκρινε τα επίπεδα ζωής μεταξύ των ομάδων μητέρων. Προέκυψαν τα εξής: α) οι μητέρες παιδιών με δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές βιώνουν υψηλά επίπεδα στρες, χωρίς ωστόσο να επηρεάζεται η θετική αντιμετώπιση για τη ζωή ή να βιώνουν άγχος ή κατάθλιψη, β) τόσο ο παράγοντας της σπανιότητας του συνδρόμου όσο και ο χρόνιος χαρακτήρας των δυσπροσαρμοστικών συμπεριφορών αποτελούν γενεσιουργές αιτίες ανάπτυξης στρεσογόνων

συναισθημάτων στους γονείς, ενώ με το πέρασμα των χρόνων και καθώς το παιδί πλησιάζει προς την ενηλικίωση, τα συναισθήματα αυτά μειώνονται, δίνοντας τη θέση τους σε περισσότερο θετικά συναισθήματα (Adams et al., 2018a).

Η ποιοτική έρευνα των Griffith et al. (2011a) σε 8 μητέρες ενηλίκων με σπάνιο σύνδρομο (2 με σύνδρομο Cornelia de Langue, 3 με σύνδρομο Angelman και 3 με ‘Κλάμα της Γάτας’) διερεύνησε τις εμπειρίες των μητέρων και τις επιδράσεις του σπάνιου συνδρόμου στην ψυχολογία τους. Προέκυψε ότι: α) οι μητέρες παρουσιάζουν πολλά κοινά με τις μητέρες ενηλίκων με άλλους τύπους συνδρόμων με νοητική αδυναμία στα βασικά χαρακτηριστικά τους όσον αφορά την παροχή υπηρεσιών υγείας από κρατικούς φορείς, β) οι εμπειρίες τους κατά την επαφή τους με τις κρατικές κοινωνικές υπηρεσίες ήταν αρνητικές, ενώ ανέφεραν ότι συνάντησαν αρκετές δυσκολίες στην εξεύρεση κατάλληλης φροντίδας από τους επαγγελματίες υγείας, γ) βίωσαν εξουθένωση και απογοήτευση από την συνεχή ανάγκη να ‘παλεύουν’ για το καλό του παιδιού σε ένα δυσκίνητο γραφειοκρατικό σύστημα που τις ‘προμήθευε’ με μη καταρτισμένους επαγγελματίες υγείας που συχνά διαδέχονταν ο ένας τον άλλον σε σύντομα χρονικά διαστήματα, δ) παρά το ότι η σπανιότητα του συνδρόμου δεν επηρέασε αρνητικά τη συνεργασία τους με τους κοινωνικούς φορείς υγείας, εντούτοις, επηρέασε την καθημερινότητα των μητέρων και την ανάγκη εύρεσης εξειδικευμένης ιατρικής φροντίδας για το παιδί τους (Griffith et al., 2011a).

Συμπερασματικά λοιπόν, θα λέγαμε ότι από το σύνολο των μελετών προέκυψε ότι οι γονείς βιώνουν έντονα συναισθήματα στρες, όπως και οι γονείς παιδιών με πιο κοινούς τύπους αναπηρίας. Ωστόσο, οι αιτίες των στρεσογόνων συναισθημάτων διαφέρουν στην περίπτωση των σπάνιων συνδρόμων, διότι οι γονείς βιώνουν αρνητικά συναισθήματα λόγω των δυσπροσαρμοστικών συμπεριφορών του παιδιού σε συνδυασμό με τη σπανιότητα του συνδρόμου. Ειδικότερα, η σπανιότητα του συνδρόμου συνεπάγεται ελλιπή παροχή πληροφόρησης στους γονείς σχετικά με την υγεία, τις ικανότητες, την κοινωνικότητα, τη συμπεριφορά του παιδιού, προκαλώντας αίσθημα αβεβαιότητας και άγχος για το μέλλον. Η κατάσταση επιτείνεται λόγω της εμπλοκής στη θεραπεία και αποκατάσταση του παιδιού επαγγελματιών υγείας με ελλιπή κατάρτιση, ενώ οι αρμόδιοι κρατικοί φορείς υγείας δεν παρέχουν την απαιτούμενη υποστήριξη.

3.2. ΕΡΕΥΝΕΣ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Griffith et al. (2011b) σε γονείς 15 παιδιών με σύνδρομο Angelman, 16 παιδιών με Cornelia de Langue και 18 παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ διερεύνησε το ψυχολογικό ‘ευ ζήν’ των γονέων και προέκυψαν τα εξής: α) οι γονείς παιδιών με σπάνια σύνδρομα αντιμετωπίζουν τον κίνδυνο να αναπτύξουν υψηλά επίπεδα στρες και ψυχικών νοσημάτων, αλλά οι γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’, τοποθετούνται στη μέση μεταξύ των δύο άλλων ομάδων γονέων, β) τα παιδιά με ‘Κλάμα της Γάτας’ έχουν αρκετά καλύτερη προσαρμοστική συμπεριφορά από ότι τα παιδιά με τα άλλα σύνδρομα, παρά το γεγονός ότι ήταν χαμηλής λειτουργικότητας, γ) προέκυψε και ένα σύνολο θετικών συναισθημάτων των γονέων οι οποίοι εξέφρασαν την αντίληψη ότι το σύνδρομο είχε θετικές επιδράσεις στην ψυχική τους κατάσταση, οδηγώντας τελικά σε ένα θετικό ‘ευ ζην’, ανεξάρτητα από το είδος του συνδρόμου, τα χαρακτηριστικά του κάθε παιδιού ή την ηλικιακή ομάδα (Griffith et al., 2011b).

Στην μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Hodapp et al. (1997) μελετάται το γονεϊκό στρες και επισημαίνεται η έλλειψη επαρκών επιστημονικών ερευνών για τα γενετικά σύνδρομα: ενώ έχει υπάρξει διερεύνηση σχετικά με τις οικογένειες παιδιών με νοητική αδυναμία, δεν έχει παρατηρηθεί η εκδήλωση παρόμοιου ενδιαφέροντος με σκοπό τη διερεύνηση συνδρόμων γενετικής αιτιολογίας. Η έρευνα αφορούσε στους γονείς και τα παιδιά με το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ (99 παιδιά που μεγάλωναν στο σπίτι, 42 αγόρια και 57 κορίτσια) και σκοπός της ήταν να καθοριστούν οι αιτίες πρόκλησης στρες μέσα στην οικογένεια και ο βαθμός ανάμιξης τους (γονείς, συστήματα στήριξης, παιδί με ‘Κλάμα της Γάτας’). Προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: α) οι γονείς παρουσίασαν υψηλά επίπεδα στρες λόγω των δυσκολιών του παιδιού, ωστόσο, δέχονταν σε μεγάλο βαθμό κοινωνική υποστήριξη είτε από την ευρύτερη οικογένεια και τους φίλους είτε από επαγγελματίες εκπαίδευσης και υγείας, με αποτέλεσμα να μειώνονται τα αισθήματα απαισιοδοξίας και στρες, β) η υποστήριξη των οικογενειών παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ ήταν πιο εκτεταμένη από ότι για οικογένειες παιδιών με άλλα σπάνια σύνδρομα, γ) εντοπίστηκε υψηλή συσχέτιση μεταξύ των στρεσογόνων συναισθημάτων των γονέων και των μη προσαρμοστικών συμπεριφορών των παιδιών τους: οι οικογένειες βιώνουν στρες σε μεγαλύτερα επίπεδα όσο πιο δυσπροσαρμοστική είναι η συμπεριφορά των παιδιών, δ) γονείς παιδιών με σύνδρομο Down δεν βιώνουν τόσο έντονα συναισθήματα στρες, λόγω της ήπιας συμπεριφοράς τους η οποία δεν επιφέρει δυσκολίες διαχείρισης και προσαρμοστικότητας στους γονείς, ε) ο συνολικός αριθμός των υποστηρικτών

της οικογένειας συσχετίστηκε με χαμηλότερα επίπεδα οικογενειακών προβλημάτων και γονεϊκής απαισιοδοξίας: όσο περισσότεροι απάρτιζαν το δίκτυο στήριξης της οικογένειας τόσο περισσότερο μειώνονται τα αρνητικά συναισθήματα, στ) η συνεχής ενίσχυση της πληροφόρησης των γονέων για το σύνδρομο συσχετίστηκε με χαμηλότερα επίπεδα απαισιοδοξίας και αρνητικών συναισθημάτων: όση περισσότερη πληροφόρηση αποκόμιζαν για το σύνδρομο τόσο μειωνόταν το αρνητικό συναίσθημα, ζ) τα επίπεδα στρες των γονέων έδειχναν να μειώνονται κάθε φορά που οι ίδιοι ήταν σε θέση να παρέχουν πληροφόρηση σε τρίτα άτομα για με το σύνδρομο (Hodapp et al., 1997).

Η ποσοτική έρευνα (ερωτηματολόγια) των Hodapp et al. (1997) στα αδέλφια της οικογένειας που είχε ένα τουλάχιστον μέλος με 'Κλάμα της Γάτας' (44 παιδιά, 20 αγόρια και 24 κορίτσια) αποσκοπούσε στη μελέτη της ψυχοσυναισθηματικής κατάστασης των αδελφών της οικογένειας, με στόχο να ληφθούν αποτελέσματα τόσο από τους γονείς όσο και από τα ίδια τα αδέλφια, σχετικά με το πως εκείνα βιώνουν την ύπαρξη παιδιού με 'Κλάμα της Γάτας' στην οικογένεια. Προέκυψαν τα εξής: α) τα αδέλφια θεωρούσαν ότι αντιμετώπιζαν δυσκολίες στις κοινωνικές σχέσεις μόνον όταν τα ίδια και το παιδί με 'Κλάμα της Γάτας' ήταν σε νεαρότερη ηλικία, ενώ εκτιμούσαν ότι οι επικοινωνιακές δεξιότητές τους βελτιώνονταν όταν η οικογένεια είχε υψηλότερο εισόδημα και όταν οι γονείς τους δεν ήταν διαζευγμένοι, β) οι γονείς έκριναν ότι τα αδέλφια παρουσίαζαν λιγότερη επικοινωνία όταν το παιδί με 'Κλάμα της Γάτας' είχε δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές και κατά τις περιόδους που υπήρχε περισσότερο στρες στην οικογένεια, γ) οι γονείς θεωρούσαν ότι αφιέρωναν περισσότερο χρόνο στο παιδί με το σύνδρομο από ότι στα υπόλοιπα παιδιά ή ότι το σύνδρομο του παιδιού αποτέλεσε τη βασική αιτία για να αλλάξει η ζωή της οικογένειας, δ) οι γονείς εκτιμούσαν ότι τα τυπικά παιδιά της οικογένειας παρουσίαζαν περισσότερη ανησυχία από ότι πίστευαν τα ίδια για τους εαυτούς τους, ε) οι γονείς θεωρούσαν ότι τα τυπικά παιδιά ανησυχούσαν επειδή: οι γονείς τους τα αγνοούν, οι άνθρωποι ασχολούνται περισσότερο με το παιδί με το σύνδρομο, το σύνδρομο επέφερε αλλαγές στη λειτουργία της οικογένειας, θα ήθελαν οι γονείς τους να περνούν περισσότερο χρόνο μαζί τους, θα ήθελαν να βρεθεί κάποιος που να κατανοεί το πώς νιώθουν και ότι έχουν περισσότερες υποχρεώσεις στο σπίτι λόγω του παιδιού με 'Κλάμα της Γάτας', στ) οι απαντήσεις των αδελφών στα ίδια ερωτήματα δεν παρουσίαζαν σύγκλιση με αυτές των γονέων για εκείνα, δεδομένου ότι τα παιδιά απάντησαν σε μικρότερο ποσοστό ότι: οι γονείς τα αγνοούν ή ότι οι άνθρωποι ενδιαφέρονται περισσότερο για το παιδί με 'Κλάμα της Γάτας', εύχονται να ασχολούνται περισσότερο μαζί τους οι γονείς τους ή να βρεθεί κάποιος που να

καταλαβαίνει τα συναισθήματά τους, αυξήθηκαν οι υποχρεώσεις τους στο σπίτι λόγω του παιδιού με το σύνδρομο (Hodapp et al., 1997).

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Hodapp et al. (1998) σε 36 ζεύγη γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο, ερευνώντας τα συναισθήματα και τις στρατηγικές διαχείρισης των γονέων παιδιών με σύνδρομο Smith-Magenis, προβαίνει στη συγκριτική μελέτη τόσο με το σύνδρομο Prader-Willi όσο και με το 'Κλάμα της Γάτας'. Προέκυψαν τα εξής: α) οι γονείς παιδιών με Prader-Willi και 'Κλάμα της Γάτας' αντιμετωπίζουν οικογενειακά προβλήματα, αισθάνονται απαισιοδοξία και βιώνουν στρες, λόγω των δυσπροσαρμοστικών συμπεριφορών των παιδιών, β) οι γονείς παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας' αντιμετωπίζουν τα ανωτέρω προβλήματα και λόγω της δυσκολίας στην επικοινωνία και της ηλικίας του παιδιού, καθώς και του μικρού αριθμού των υποστηρικτών της οικογένειας, γ) η σημαντικότερη αιτία γονεϊκού στρες αποτελεί η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, όπως είναι τα υψηλά επίπεδα υπερκινητικότητας (για τα παιδιά με 'Κλάμα της Γάτας'), και λιγότερο η ηλικία, το φύλο, η αναπηρία του παιδιού, δ) η ύπαρξη φίλων σαν παράγοντας στήριξης της οικογένειας δεν αποτελεί καθοριστικό παράγοντα μείωσης του γονεϊκού στρες, όπως ισχύει για το σύνδρομο Smith-Magenis (Hodapp et al., 1998).

Η ποιοτική έρευνα των Trulsson και Klingberg το 2003 σε 14 γονείς (12 μητέρες, 2 πατέρες) παιδιών (7 αγόρια, 7 κορίτσια από 3 έως 21 ετών) με σπάνια σύνδρομα (Rett, Angelman και 'Κλάμα της Γάτας') αποσκοπεί στην περιγραφή των αναγκών και των εμπειριών των τριών ομάδων γονέων. Προέκυψαν οι όροι: 'ευάλωτη οικογένεια' και 'υποστήριξη από δίκτυα στήριξης', ενώ κρίνεται απαραίτητη η επίτευξη μιας κατάστασης ισορροπίας μεταξύ αυτών των δύο ακραίων τρόπων βίωσης της αναπηρίας. Ειδικότερα, αναφέρονται: α) η ύπαρξη στρεσογόνων συναισθημάτων στους γονείς που δίνουν καθημερινό αγώνα με τους επαγγελματίες υγείας για την πρόσβαση των παιδιών τους στις νόμιμες παροχές, ενώ πρέπει συγχρόνως να φροντίσουν για τις ανάγκες του παιδιού και για την ανατροφή των υπολοίπων παιδιών της οικογένειας, β) πολλοί γονείς ανέπτυξαν: υπαρξιακό άγχος (για πιθανό θάνατο του παιδιού), ενοχή (οι μητέρες αναρωτιούνται μήπως έκαναν λάθη στην εγκυμοσύνη ή αισθάνονται ενοχή που έφεραν το παιδί στον κόσμο ή αισθάνονται ενοχή απέναντι στα υπόλοιπα παιδιά, γιατί δεν τα φροντίζουν όσο πρέπει), πένθος (η ματαιώση των προσδοκιών τους ότι θα γεννηθεί ένα υγιές παιδί, πενθούν για το παιδί που δεν υπάρχει και τελικά δεν απολαμβάνουν το παιδί που ήδη έχουν), απογοήτευση (λόγω έλλειψης επικοινωνίας με το παιδί που αδυνατεί να δώσει ανατροφοδότηση για το εάν είναι ευτυχισμένο και για το εάν έχουν καλυφθεί οι ανάγκες του ή γιατί ζουν στην αβεβαιότητα μην γνωρίζοντας την εξέλιξη της

κατάστασης του παιδιού, και άρα, η ζωή τους ελέγχεται πλήρως από το απροσδόκητο γεγονός), ευθύνη (το παιδί χρειάζεται βοήθεια κάθε στιγμή για τις πιο απλές δράσεις, ενώ αισθάνονται υπεύθυνοι για τη φροντίδα του και για τη δημιουργία μιας λειτουργικής καθημερινότητας, καθώς και ότι το παιδί τους εξαρτάται απόλυτα από εκείνους), και φόβο για το μέλλον του (όταν εκείνοι δεν θα είναι εκεί για να το φροντίσουν), γ) ο άλλος τρόπος βίωσης της αναπηρίας είναι η συνεχής υποστήριξη από τρίτα πρόσωπα προς τους γονείς οι οποίοι εκδήλωσαν την ανάγκη για σεβασμό, υποστήριξη και ορθή καθοδήγηση από τους επαγγελματίες υγείας, δ) οι γονείς κρίνουν ότι οι επαγγελματίες υγείας θα ήταν καλό να μην εναλλάσσονται διαρκώς, να φροντίζεται το παιδί τους από καταρτισμένους επαγγελματίες, ενώ συγχρόνως, να είναι προσβάσιμοι από τους γονείς κάθε φορά που κρίνεται αναγκαίο, ε) στο μέσο των δύο άκρων (ευαλωτότητα και πλήρης υποστήριξη) θα πρέπει να βρεθούν οι γονείς των παιδιών με σπάνια σύνδρομα, έτσι ώστε να επιλύουν μόνοι τους όσα προβλήματα μπορούν, χωρίς να εξαρτώνται συνεχώς από τρίτους, ενώ συγχρόνως, θα συμφιλωθούν με την αναπηρία του παιδιού (Trulsson & Klingberg, 2003).

Η ποσοτική έρευνα των Adams et al. (2017) σε 89 μητέρες παιδιών με κάποιο σπάνιο σύνδρομο (14 με σύνδρομο Angelman, 9 με σύνδρομο Cornelia de Langue, 11 με σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’, 2 με σύνδρομο Lowe, 5 με σύνδρομο Phelan-McDermid, 15 με σύνδρομο Prader-Willi, 6 με σύνδρομο Soto, 9 με σύνδρομο Smith-Magenis, 12 με σύνδρομο εξάλειψης του 1p36, 1 με σύνδρομο 9q34 και 5 με 8p23) αποσκοπούσε στον εντοπισμό των στρατηγικών διαχείρισης των μητέρων και στη διερεύνηση της συσχέτισης μεταξύ στρατηγικών διαχείρισης και μητρικού ‘ευ ζήν’. Προέκυψαν τα εξής: α) όσο πιο δυσπροσαρμοστική είναι η συμπεριφορά του παιδιού τόσο πιο αυξημένα παρουσιάζονται τα προβλήματα ψυχικής υγείας, το άγχος και η κατάθλιψη για τη μητέρα, ενώ δεν εντοπίζεται καμία συσχέτιση μεταξύ της ηλικίας και των ικανοτήτων του παιδιού με τη μητρική ψυχική υγεία, β) εάν γίνεται χρήση τόσο θετικών στρατηγικών όσο και στρατηγικών που εστιάζουν στο πρόβλημα, τότε το αυτοσυναίσθημα του γονέα είναι θετικό και μετριάζονται οι αρνητικές επιδράσεις που προκύπτουν από τη φροντίδα του παιδιού, γ) εάν γίνεται χρήση στρατηγικών ενεργούς αποφυγής του προβλήματος (επίρριψη ευθυνών στον ίδιο το γονέα, άσκηση έντονης αυτοκριτικής, ενασχόληση με δραστηριότητες με σκοπό την απόσπαση της σκέψης, κατανάλωση αλκοόλ, χρήση ναρκωτικών ουσιών), τότε προκαλούνται αρνητικό αυτοσυναίσθημα, άγχος και κατάθλιψη, δ) οι συμμετέχουσες χρησιμοποίησαν περισσότερο την πρώτη κατηγορία στρατηγικών και λιγότερο τη δεύτερη, ενώ η καλή ψυχική τους υγεία παρουσίασε υψηλή συσχέτιση με την συνολική εξέλιξη των παιδιών,

καθώς και με την επιτυχή ανταπόκριση των παιδιών στις θεραπευτικές και παιδαγωγικές παρεμβάσεις (Adams et al., 2017).

Η ποιοτική έρευνα των Griffith et al. (2011a) σε 8 μητέρες παιδιών με σπάνιο σύνδρομο στην Αγγλία (2 με Cornelia de Langue, 3 με Angelman και 3 με 'Κλάμα της Γάτας') αποσκοπούσε στην καταγραφή των εμπειριών των μητέρων στην επαφή τους με τους κοινωνικούς φορείς υγείας και τις παρεχόμενες υπηρεσίες, καθώς και στη διερεύνηση της επίδρασης του σπάνιου συνδρόμου στην ψυχοσύνθεσή τους. Προέκυψαν τα εξής: α) τα προβλήματα συμπεριφοράς του παιδιού με 'Κλάμα της Γάτας' επηρεάζουν την ποιότητα ζωής της οικογένειας και οδηγούν σε κοινωνική απομόνωση, ενώ απαιτούνται υπηρεσίες υγείας υψηλού κόστους που επηρεάζονται από τη σπανιότητα του συνδρόμου, β) οι μητέρες δεν γνώριζαν το προσδόκιμο όριο ζωής, ενώ ζούσαν σε ένα καθεστώς καθημερινής αβεβαιότητας που συνδυαζόταν με την ελλιπή ενημέρωση του κοινού για το σύνδρομο, γ) συνέπεια αυτού ήταν να γίνονται οι ίδιες δέκτες αρνητικών συμπεριφορών από την κοινωνία ως προς τα σωματικά χαρακτηριστικά ή τη συμπεριφορά του παιδιού, δ) το αποτέλεσμα ήταν πρόκληση θυμού και απογοήτευσης στις μητέρες που έτειναν να μειώνονται καθώς τα παιδιά μεγάλωναν, χωρίς όμως να εξαλείφονται, διότι παρέμειναν οι αρνητικές αντιδράσεις του κοινού, ε) οι μητέρες ανέφεραν ότι το ευρύ κοινό δεν ήταν εξοικειωμένο με το σύνδρομο όσο ήταν με πιο γνωστά σύνδρομα (Down), με αποτέλεσμα να προκαλούνται 'άβολες συναντήσεις' με αρκετούς ανθρώπους, στ) λόγω της σπανιότητας του συνδρόμου, υπήρχε ελλιπής κατάρτιση των επιστημόνων υγείας, με αποτέλεσμα είτε να επιβαρύνονται τα εκ γενετής προβλήματα υγείας είτε οι μητέρες να πρέπει 'να εκπαιδεύσουν' το ιατρικό προσωπικό, βιώνοντας απογοήτευση και την αίσθηση ότι χάνεται πολύτιμος χρόνος από την θεραπεία, ζ) η πλειοψηφία των μητέρων ανέφερε ότι οι χαρακτηριζόμενες από γραφειοκρατική πολυπλοκότητα κοινωνικές υπηρεσίες, ήταν δυσκίνητες και η δραστηριοποίησή τους ελλιπής, η) λόγω των συνεχών εναλλαγών των επαγγελματιών υγείας, λόγω της έλλειψης συνεννόησης και μη ανάληψης ευθυνών για την κατάρτιση προγράμματος υποστήριξης των παιδιών, οι μητέρες αισθάνονταν ότι έπρεπε να «δίνουν συνεχώς μάχη με τη γραφειοκρατία», γεγονός που συχνά τις άφηγε εξουθενωμένες και απογοητευμένες, προκαλώντας τους ψυχική κατάρρευση (Griffith et al., 2011a).

Η μικτή έρευνα (ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις) των Adams et al. (2018a) σε 44 μητέρες παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο στην Αγγλία αποσκοπούσε στη μελέτη των εμπειριών των μητέρων και στη σύγκριση μεταξύ των συνδρόμων ως προς τα επίπεδα ευζωίας. Προέκυψαν τα εξής: α) οι μητέρες παιδιών με χρόνιες δυσκολίες συμπεριφοράς, παρουσίασαν αυξημένα επίπεδα γενικευμένου στρες, β) παρουσίαζαν υψηλότερα επίπεδα στρες λόγω της

σπανιότητας του συνδρόμου από ότι οι μητέρες παιδιών με το ίδιο σύνδρομο χωρίς δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά, γ) οι μητέρες παιδιών με χρόνια δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά παρουσίαζαν υψηλότερα ποσοστά ενδείξεων άγχους και κατάθλιψης από ότι οι μητέρες παιδιών χωρίς δυσκολίες στη συμπεριφορά, δ) οι μητέρες παιδιών με χρόνια δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά υπέφεραν από στρες, χωρίς όμως να εμφανίζουν διαγνωσμένη κατάθλιψη ή άγχος, ενώ το χαρακτηριστικό της σπανιότητας του συνδρόμου, λειτουργούσε σαν επιπλέον επιβαρυντικός παράγοντας, ε) η θετική και ευημερούσα ζωή της οικογένειας δεν επηρεάστηκε από τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά των παιδιών, στ) τα επίπεδα στρες των μητέρων παρουσίαζαν μείωση καθώς τα παιδιά με ‘Κλάμα της Γάτας’ μεγάλωναν (Adams et al., 2018a).

Τέλος, η ποσοτική έρευνα των Pearson et al. (2018) σε 98 γονείς παιδιών με Cornelia de Langue, ‘Κλάμα της Γάτας’ και Angelman στην Αγγλία αποσκοπούσε στον καθορισμό του είδους της πληροφόρησης που αναζητούν οι γονείς για το σύνδρομο, ενώ εστιάζει στη σπανιότητα του συνδρόμου και στις ανάγκες των γονέων για περισσότερη πληροφόρηση. Προέκυψαν τα εξής: α) η έλλειψη γνώσης ή η περιορισμένη πληροφόρηση επιφέρει στους γονείς αυξημένα επίπεδα στρες και απογοήτευσης, β) η βελτιωμένη πρόσβαση σε ακριβή πληροφόρηση που συνδέεται πλήρως με τις ανάγκες των παιδιών και των γονέων, αποτελεί έναν βοηθητικό παράγοντα μείωσης του γονεϊκού στρες, γ) η αναγκαία για τους γονείς πληροφόρηση σχετίζεται με την σωματική υγεία, τις αλλαγές στη συμπεριφορά με το πέρασμα των ετών και τις δεξιότητες της καθημερινής ζωής των παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας, δ) οι γονείς παιδιών με Angelman θεωρούν περισσότερο αναγκαία την πληροφόρηση για την υγεία, τον ύπνο και την επικοινωνία των παιδιών τους, ενώ οι γονείς παιδιών με σύνδρομο Cornelia de Langue προτιμούν πληροφόρηση σχετικά με την υγεία, τις συμπεριφορικές αλλαγές με το πέρασμα την ηλικίας και τους αυτοτραυματισμούς των παιδιών τους (Pearson et al., 2018).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΤΗΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

4.1. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΣ ΣΧΕΔΙΑΣΜΟΣ

Η μελέτη που πραγματοποιήθηκε για την παρούσα διπλωματική εργασία είχε σαν βάση την ποιοτική έρευνα η οποία, σε αντίθεση με την ποσοτική έρευνα της οποίας κύρια ενασχόληση είναι η συλλογή αριθμητικών δεδομένων, συμβάλλει στη δημιουργία υποθέσεων και συνδράμει στην ερμηνεία και κατανόηση των αριθμητικών δεδομένων που συλλέχθηκαν από την ποσοτική έρευνα. Επιπρόσθετα, ασχολείται με τη συγκέντρωση, καταγραφή και κατανόηση των εμπειριών, των αντιλήψεων και των συμπεριφορών των συμμετεχόντων σε μια έρευνα. Η ποιοτική έρευνα μπορεί να λειτουργήσει τόσο σαν μια αυτόνομη μελέτη όσο και να αποτελέσει τμήμα μικτών τρόπων επιστημονικής έρευνας όπου θα γίνεται συνδυασμός ποιοτικών και ποσοτικών μεθόδων. Μέσα από την ποιοτική έρευνα καταβάλλεται προσπάθεια να κατανοηθεί η ανθρώπινη συμπεριφορά μέσα από την παρατήρηση του τρόπου που οι άνθρωποι αντιδρούν στα ερεθίσματα και βιώνουν τις καταστάσεις της καθημερινότητάς τους (Γαλάνης 2018α· Μάντζουκας, 2007· Παρασκευοπούλου-Κόλλια, 2008· Παρασκευοπούλου-Κόλλια, 2019).

Η επιλογή της ποιοτικής έρευνας για την παρούσα διπλωματική εργασία βασίστηκε στην ανάγκη για την εκπόνηση μιας λεπτομερούς μελέτης που θα συμβάλλει στην καταγραφή και καλύτερη κατανόηση τόσο της συναισθηματικής κατάστασης των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα και ‘Κλάμα της Γάτας’ όσο και των ομοιοτήτων που παρατηρούνται μεταξύ των δύο ομάδων γονέων. Σε αυτό το πλαίσιο, δεν επιχειρείται η αποστασιοποιημένη, ποσοτική και στατιστική απεικόνιση του υπό μελέτη θέματος, αλλά περισσότερο μια ποιοτική προσέγγιση που αποβλέπει στην ανάδειξη της μοναδικότητας του θέματος για την επιστημονική έρευνα (Ίσαρη & Πουρκός, 2015).

Η παρούσα διπλωματική εργασία βασίζεται στη μεθοδολογία της συστηματικής βιβλιογραφικής ανασκόπησης, μια μορφή δευτερογενούς έρευνας που εστιάζει στην κριτική και μεθοδική διερεύνηση και στην ποιοτική ανάλυση πρωτογενών ερευνών. Μέσω αυτής, ο ερευνητής αναζητεί, εντοπίζει, μελετά, ερμηνεύει και αξιολογεί τις υπάρχουσες έρευνες που σχετίζονται με ένα συγκεκριμένο ερευνητικό ζήτημα. Η αξία της μεθόδου χαρακτηρίζεται υψηλή, διότι: α) συνοψίζει και καταγράφει όλα τα στοιχεία που απαντούν σε ένα ερευνητικό ερώτημα μέσα από ένα σύνολο ερευνών, β) εντοπίζει και αναδεικνύει τα ‘κενά’ στην υπάρχουσα επιστημονική έρευνα, προωθώντας την εμβάθυνση σε ένα επιστημονικό ζήτημα μέσα από τη διεξαγωγή μελλοντικών ερευνών και γ) δημιουργεί ένα πλαίσιο-ομπρέλα στο οποίο εντάσσονται οι υπάρχουσες έρευνες και δύνανται να ενταχθούν οι μελλοντικές μελέτες

σχετικά με ένα συγκεκριμένο επιστημονικό θέμα (Kitchenham, 2004· Nightingale, 2009· Piper, 2013). Επιπρόσθετα, αυτή η μεθοδολογία βοηθά στο να προσεγγίζεται η βιβλιογραφία με έναν περισσότερο αντικειμενικό τρόπο, με αποτέλεσμα να αποσαφηνίζεται καλύτερα το θέμα για το οποίο υπάρχει αβεβαιότητα, ενώ συγχρόνως, βοηθά στο να αναδεικνύονται τα πεδία της έρευνας που χρήζουν περαιτέρω διερεύνησης (Καράσσα, 2006). Η συστηματική βιβλιογραφική ανασκόπηση κρίνεται αναγκαία πριν την εκπόνηση κάθε νέας έρευνας, προκειμένου να καθοριστεί το εάν το σύνολο των αποτελεσμάτων της προσφέρουν κάποιο είδος πληροφόρησης σχετικά με το υπό μελέτη ζήτημα (Γαλάνης, 2009).

Τα βασικά στοιχεία μιας συστηματικής βιβλιογραφικής ανασκόπησης περιλαμβάνουν τα εξής: τη διατύπωση των ερευνητικών ερωτημάτων, τον καθορισμό των κριτηρίων εισόδου, την λεπτομερή αναζήτηση της βιβλιογραφίας και την μεθοδολογική αποτίμηση των πρωτογενών πηγών που εντοπίστηκαν (Καράσσα, 2006). Συνεπώς, αυτό το είδος προσέγγισης βασίζεται κατά κύριο λόγο στην ενδελεχή αναζήτηση για τον εντοπισμό όλων των μελετών που σχετίζονται με το θέμα, ενώ επιχειρείται μια συστηματική ενοποίηση όλων των σχετικών αποτελεσμάτων που προέκυψαν από την αναζήτηση, υπό το πρίσμα μιας γενικότερης κριτικής θεώρησης του εύρους, της ποιότητας και του περιεχομένου των αποτελεσμάτων αυτών (Siddaway et al., 2019).

Η ανασκόπηση πραγματοποιήθηκε στα έξι στάδια που ορίζονται από τη βιβλιογραφία: καθορίστηκαν τα ερευνητικά ερωτήματα, επιλέχθηκαν οι επιστημονικές πηγές από τις οποίες θα αντλούνταν τα επιστημονικά δεδομένα, καθορίστηκαν οι λέξεις-κλειδιά με τις οποίες θα γινόταν η αναζήτηση των πληροφοριών, καθορίστηκαν τα κριτήρια επιλογής και απόρριψης των ερευνών, πραγματοποιήθηκε έλεγχος της αποδοχής και απόρριψης των πηγών, ενώ τέλος, έγινε ερμηνεία και σύνθεση των αποτελεσμάτων (Γαλάνης, 2009· Grant & Booth, 2009).

Για την επιτυχή ολοκλήρωση της συστηματικής βιβλιογραφικής ανασκόπησης, έγινε χρήση του μοντέλου PRISMA 2009 (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) που αποτελείται από μια λίστα ελέγχου εικοσιεπτά στοιχείων και ένα διάγραμμα ροής τεσσάρων φάσεων. Το διάγραμμα ροής διαμορφώθηκε με τα εξής βήματα: αρχικά, εντοπίστηκαν όλα τα άρθρα στις μηχανές αναζήτησης και αφαιρέθηκαν τα διπλότυπα, πραγματοποιήθηκε προσεκτικός έλεγχος και διαλογή των μελετών και επελέγησαν τα άρθρα που ανταποκρίνονταν στα κριτήρια της αναζήτησης. Στη συνέχεια, ελέγχθηκε το κυρίως κείμενο της κάθε έρευνας για να αποφασιστεί εάν τελικά η έρευνα εντάσσεται στο πεδίο μελέτης της εργασίας ή όχι, και τέλος, καθορίστηκε ο τελικός αριθμός μελετών που θα χρησιμοποιηθούν στην έρευνα (Liberati et al., 2009).

Πιο συγκεκριμένα, η παρούσα εργασία ξεκίνησε με την έρευνα και καταγραφή του επιστημονικού υλικού στο Διαδίκτυο. Εντοπίστηκαν και αποθηκεύτηκαν σε φακέλους στον υπολογιστή τα άρθρα που αφορούν στο ‘Κλάμα της Γάτας’, καθώς και στα σπάνια γενετικά σύνδρομα και την αναπηρία γενικότερα. Στη συνέχεια, υπήρξε κωδικοποίηση και κατηγοριοποίηση του υλικού, ενώ μελετήθηκαν τα άρθρα που σχετίζονται με το ‘Κλάμα της Γάτας’ και τα σπάνια γενετικά σύνδρομα. Τα υπόλοιπα άρθρα μελετήθηκαν στο πλαίσιο της απόκτησης ευρύτερης γνώσης για την συναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με αναπηρία. Συνεπώς, δημιουργήθηκαν οι εξής ομάδες αρθρογραφίας: α) άρθρα γενετικής και εξειδικευμένης ιατρικής (αφορούν στον εντοπισμό χαρακτηριστικών του συνδρόμου σε προγεννητικό υπερηχητικό έλεγχο ή την πιθανότητα επέμβασης στο DNA μέσω m-RNA θεραπείας για τη βελτίωση των συμπτωμάτων ή την παρουσίαση case studies με πλήρη απεικόνιση του γενετικού προφίλ του παιδιού), β) άρθρα που εστιάζουν σε συγκεκριμένες δυσκολίες των παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ (π.χ. προβλήματα στον ύπνο, έλλειψη στο λόγο, προβλήματα στη σωματική υγεία), γ) άρθρα που αφορούν στην εκπαίδευση και διαπαιδαγώγηση των παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’, δ) άρθρα που μελετούν τη συναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα ή/και με ‘Κλάμα της Γάτας’, ε) άρθρα που μελετούν τη συναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα, στ) άρθρα που μελετούν τη συναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με μεγάλη διασπορά αναπηρίες.

Ακολούθως, διατυπώθηκαν τα απαιτούμενα ερευνητικά ερωτήματα και διενεργήθηκε μελέτη για τη μεθοδολογία συγγραφής βιβλιογραφικής ανασκόπησης. Στη συνέχεια, ξεκίνησε η συγγραφή των πρώτων κεφαλαίων της εργασίας (1^ο έως και 3^ο), ενώ η συγγραφή του 4^{ου} κεφαλαίου, αξιοποίησε το μοντέλο PRISMA 2009 με αποτέλεσμα να καταγραφούν κωδικοποιημένες όλες οι απαιτούμενες πληροφορίες για την απάντηση των ερευνητικών ερωτημάτων της εργασίας και να διατυπωθούν στα τελευταία κεφάλαια της εργασίας τα ανάλογα συμπεράσματα.

4.2. ΔΕΙΓΜΑ

Συλλογή δεδομένων

Ως προς τη συλλογή δεδομένων, αρχικά πραγματοποιήθηκε αναζήτηση επιστημονικών άρθρων και δημοσιεύσεων που σχετίζονταν τόσο με το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ όσο και με τα σπάνια γενετικά σύνδρομα και είχαν γραφτεί μεταξύ των ετών 1980 και 2023. Η αναζήτηση και ο εντοπισμός του υλικού πραγματοποιήθηκε από το Δεκέμβριο του 2021 έως και τον Ιούλιο του 2023 σε βιβλιογραφικές και ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων, όπως: το Science Direct, Heal link, Google Scholar, Research Gate, Pub Med, Wiley Online Library, ERIC, Taylor & Francis και Elsevier. Για την αναζήτηση χρησιμοποιήθηκαν οι εξής λέξεις/φράσεις-κλειδιά: Cri du Chat, rare genetic syndromes, parental well-being of parents with Cri du Chat children, parents of children with CDC, parents of children with rare genetic disorders, feelings of parents of children with CDC, emotions of parents of children with CDC, positive/negative feelings of parents of children with CDC, stress and coping of parents of children with rare genetic syndromes, chromosome 5p deletion, Cat Cry syndrome, 5p deletion syndrome.

Κριτήρια ένταξης και αποκλεισμού ερευνών

Τα κριτήρια για την ένταξη των ερευνών στην παρούσα βιβλιογραφική ανασκόπηση ήταν τα εξής: α) η γλώσσα συγγραφής να είναι κάποια από τις ακόλουθες: αγγλικά, γαλλικά, ιταλικά, ισπανικά, β) τα άρθρα να είναι δημοσιευμένες ποιοτικές ή ποσοτικές ή βιβλιογραφικές έρευνες σε περιοδικά/journals, γ) οι έρευνες να είναι δημοσιευμένες ως κεφάλαια σε online συλλογικούς τόμους, δ) οι έρευνες να είναι δημοσιευμένες διδακτορικές διατριβές, ε) τα άρθρα να επικεντρώνονται στη συναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ ή με άλλο σπάνιο γενετικό σύνδρομο, στ) τα άρθρα να έχουν γραφτεί από το 1980 έως το 2023, ζ) η πρόσβαση να είναι είτε ανοιχτή (open access) είτε μέσω του Πανεπιστημίου Αιγαίου (academic access).

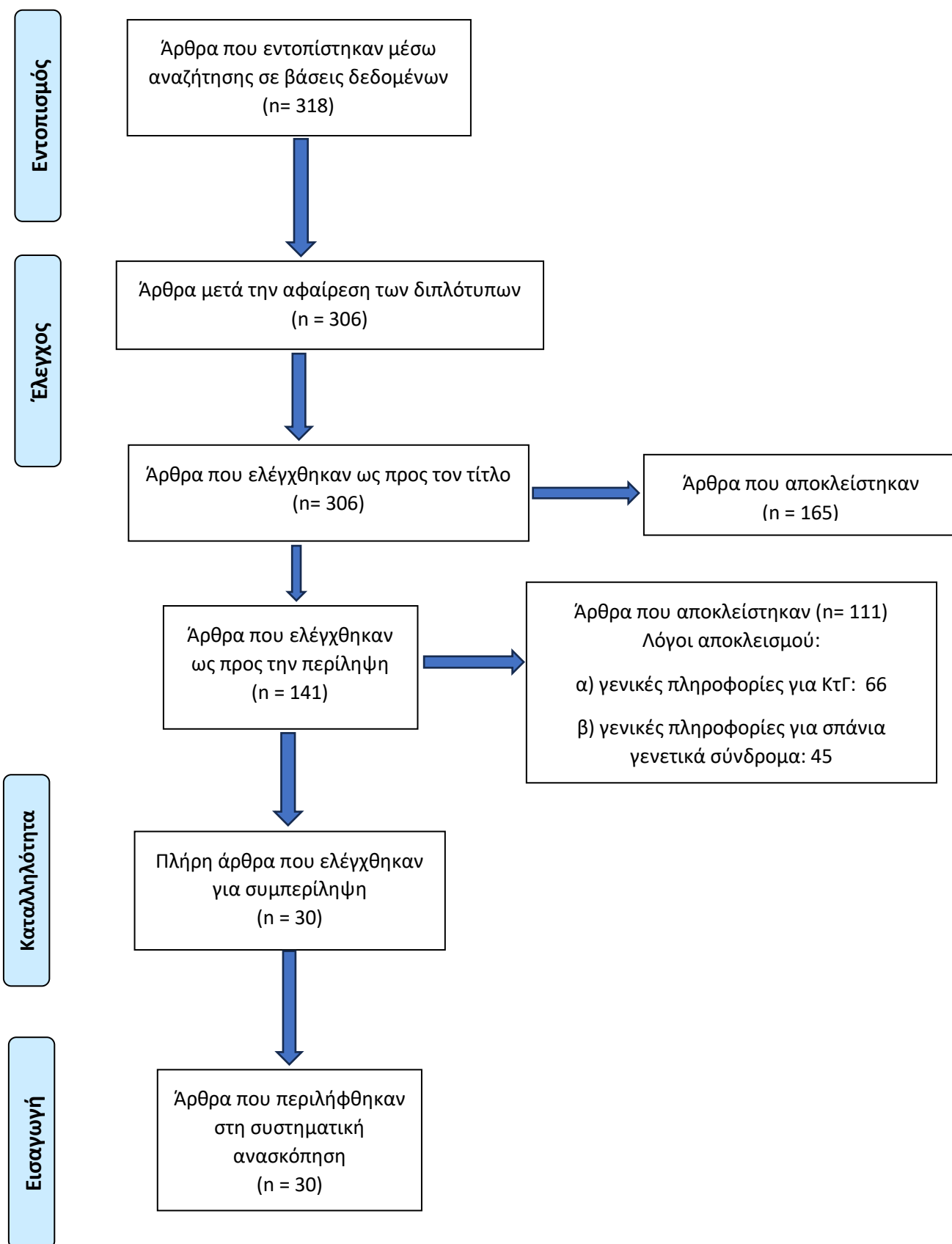
Τα κριτήρια για τον αποκλεισμό των ερευνών από την παρούσα βιβλιογραφική ανασκόπηση ήταν τα εξής: α) τα άρθρα να είναι διπλότυπα, β) τα άρθρα να είναι γραμμένα σε διαφορετική γλώσσα από τις ανωτέρω, γ) οι μελέτες να μην είναι δημοσιευμένες, δ) οι μελέτες να μην παράγουν ακριβή συμπεράσματα, ε) το περιεχόμενο των ερευνών να μην σχετίζεται με τα ερευνητικά ερωτήματα, στ) τα άρθρα να μελετούν μόνο ευρύτερα συνήθεις αναπηρίες, ζ) τα άρθρα να μην σχετίζονται με το ‘Κλάμα της Γάτας’ ή άλλο σπάνιο γενετικό σύνδρομο.

Διαδικασία επιλογής ερευνών

Οι μελέτες που εντοπίστηκαν στις βάσεις δεδομένων ήταν 318. Από αυτά, 29 άρθρα εντοπίστηκαν στο Science Direct, 48 στο Heal Link, 32 στο Google Scholar, 57 στο Research Gate, 44 στο PubMed, 72 στο Wiley Online Library, 9 στο ERIC, 2 στο Taylor & Francis και 25 στο Elsevier (Πίνακας 1). Αφού έγινε έλεγχος για διπλότυπα άρθρα, έμειναν 306 άρθρα που ελέγχθηκαν ως προς το περιεχόμενο των τίτλων. Κατόπιν, έμειναν 141 άρθρα στα οποία πραγματοποιήθηκε έλεγχος των περιλήψεων. Από αυτά, 30 έρευνες πληρούσαν τα κριτήρια ένταξης. Στο διάγραμμα ροής που ακολουθεί (PRISMA flow chart), περιγράφεται η διαδικασία επιλογής δεδομένων που ακολουθήθηκε (Γράφημα 1), ενώ στη συνέχεια παρατίθεται συνοπτική πληροφόρηση για το περιεχόμενο των ερευνών που συμπεριληφθήκαν (Πίνακας 2).

Πίνακας 1. Αριθμός μελετών ανά βάση δεδομένων

ΒΑΣΗ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ	Ν ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ
Science Direct	29
Heal Link	48
Google Scholar	32
Research Gate	57
PubMed	44
Wiley Online Library	72
ERIC	9
Taylor & Francis	2
Elsevier	25



Γράφημα 1. Διάγραμμα ροής PRISMA 2009

Πίνακας 2. Συνοπτική πληροφόρηση για κάθε έρευνα του δείγματος

Συγγραφείς /είς ανά έτος	Τίτλος	Σκοπός	Δείγμα	Τόπος	Είδος έρευνας	Μελετάται το ΚτΓ;	Αποτελέσματα
Adams et al. 2018 a	Mental health and well-being in mothers of children with rare genetic syndromes showing chronic challenging behavior. A cross-sectional and longitudinal study	Η μελέτη των εμπειριών των μητέρων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο, η σύγκριση των επιπέδων ευζωίας.	44 μητέρες	Αγγλία	Μικτή (Ερωτηματολόγια και Συνεντεύξεις)	ΝΑΙ	Η χρόνια δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά προκαλεί στρες, δεν επηρέασε το 'ευ ζήν', ενώ το στρες των μητέρων μειώνεται καθώς το παιδί μεγαλώνει.
Adams et al. 2018b	Using Bayesian methodology to explore the profile of mental health and well-being in 646 mothers of children with 13 rare genetic syndromes in relation to mothers of children with autism	Η μελέτη της επίδρασης του συνδρόμου, της ηλικίας του παιδιού και της μητέρας στη μητέρα, η μελέτη της κατάθλιψης, του στρες και του θετικού συναισθήματος των μητέρων.	712 μητέρες	Αγγλία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΟΧΙ	Διαφορετικά χαρακτηριστικά παιδιού και μητέρας επηρεάζουν το ψυχικό 'ευ ζήν'. Η μητρική κατάθλιψη επηρεάστηκε από τις ικανότητες ή την ηλικία του παιδιού. Η ψυχική υγεία των μητέρων επηρεάζεται θετικά από την ηλικία της μητέρας και του παιδιού.
Adams et al. 2017	Coping strategies in mothers of children with intellectual disabilities showing multiple forms of challenging behavior: Associations with maternal mental health	Ο εντοπισμός των στρατηγικών διαχείρισης των μητέρων, η διερεύνηση της συσχέτισης μεταξύ στρατηγικών διαχείρισης και μητρικού 'ευ ζήν'.	89 μητέρες	Αγγλία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΝΑΙ	Οι στρατηγικές διαχείρισης σχετίζονται με την ψυχική υγεία της μητέρας. Η χρήση στρατηγικών που εστιάζουν στην επίλυση προβλημάτων και στη θετική αντιμετώπιση, προκαλούν θετικό συναίσθημα.
Ashworth et al. 2019	Comparing parental stress of children with neurodevelopmental disorders: The case of Williams syndrome, Down syndrome and autism spectrum disorders	Η σύγκριση των επιπέδων στρες μεταξύ ομάδων γονέων, η μελέτη της επίδρασης ατομικών και περιβαλλοντικών παραγόντων στα επίπεδα στρες των γονέων.	265 γονείς	Αγγλία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΟΧΙ	Όλες οι ομάδες γονέων παρουσιάζαν παρόμοια επίπεδα στρες, οι αιτίες γονεϊκού στρες διέφεραν μεταξύ συνδρόμων, και συνδέονται με τα χαρακτηριστικά του κάθε συνδρόμου.
Berrocso et al. 2020	Coping with Wolf-Hirschhorn syndrome: Quality of life and psychosocial features of family carers	Η σκιαγράφηση του κοινωνικο-οικονομικού και ψυχολογικού προφίλ των γονέων, ο καθορισμός του βαθμού που αυτά επηρεάζουν την ποιότητα ζωής και το 'ευ ζήν' των γονέων.	22 γονείς	Ισπανία	Μικτή (Ερωτηματολόγια και Συνεντεύξεις)	ΟΧΙ	Ομοιότητες σε κοινωνικο-οικονομικό και ψυχολογικό επίπεδο μεταξύ ομάδων γονέων, η ψυχοκοινωνική υποστήριξη βοηθά στη βελτίωση της ποιότητας ζωής με ενδυνάμωση των κοινωνικών δικτύων στήριξης

							και την υιοθέτηση θετικών στρατηγικών διαχείρισης.
Boettcher et al. 2021	Being the pillar for children with rare diseases-A systematic review on parental quality of life	Η διερεύνηση της ποιότητας ζωής των γονέων.	31 μελέτες	Γερμανία	Βιβλιογραφική	OXI	Οι γονείς έχουν χαμηλότερη ποιότητα ζωής από τους γονείς τυπικών παιδιών, οι ψυχοκοινωνικοί παράγοντες επηρεάζουν την ποιότητα ζωής των γονέων.
Cardinali et al. 2019	The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: Challenges and social support perceptions	Η μελέτη των εμπειριών των γονέων και των δικτύων κοινωνικής στήριξης.	15 γονείς	Ιταλία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	OXI	Οι γονείς δυσκολεύονται: να βρουν τον κατάλληλο επαγγελματία υγείας για επίσημη διάγνωση, ν' αποκτήσουν διάγνωση, να υπερβούν τη γραφειοκρατία των κρατικών υπηρεσιών, να επιτύχουν την καλύτερη περίθαλψη, να υπερβούν τις καθυστερήσεις και την έλλειψη συντονισμού μεταξύ ειδικών. Βιώνουν εγκατάλειψη, μοναξιά και απομόνωση, αναλαμβάνουν ρόλο 'ειδικού'. Πηγή ανακούφισης η επικοινωνία με γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο.
Carter et al. 2013	Stress and well-being among parents of children with Potocki-Lupski syndrome	Η αξιολόγηση των συνεπειών του συνδρόμου στην ψυχοκοινωνική κατάσταση των γονέων, η μέτρηση γονεϊκού στρες, ποιότητας ζωής και στρατηγικών διαχείρισης.	58 γονείς	Η.Π.Α.	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	OXI	Τα χαρακτηριστικά και η σοβαρότητα των συμπτωμάτων του συνδρόμου επηρέασαν τη λειτουργικότητα των γονέων. Απαιτείται διαχωρισμός ρόλων στην οικογένεια. Μείωση αρνητικών αισθημάτων όταν έχει προγραμματιστεί καρδιοχειρουργική επέμβαση. Τα κοινωνικά δίκτυα βοηθούν τους γονείς να έχουν αυτοεκτίμηση και ψυχολογική σταθερότητα. Οι γονείς βιώνουν άγχος και ανησυχία.

							μέχρι τη διάγνωση, ενώ η λειτουργικότητα της οικογένειας επηρεάζεται από τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων.
Chu et al. 2022	Gender differences in caring for children with genetic or rare diseases: A mixed-methods study	Η μελέτη των διαφυλικών διαφορών ως προς το γονεϊκό στρες, τις επιπτώσεις στην υγεία και τις αντιλήψεις για την αναπηρία.	100 γονείς	Ταϊβάν	Μικτή (Ερωτηματολόγια και ανάπτυξη παραγράφου στο τέλος του ερωτηματολογίου)	OXI	Οι μητέρες έχουν αυξημένες πιθανότητες για στρες. Οι μητέρες βίωναν άγχος και ανησυχία για την υγεία των παιδιών, ενοχές, θλίψη, θυμό, αβεβαιότητα, ενώ οι πατέρες επηρεάζονταν λιγότερο και αποδέχονταν πιο εύκολα την αναπηρία.
Dellve et al. 2006	Stress and well-being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study	Η μελέτη του στρες, του 'ευ ζήν' και των υποστηρικτικών παροχών σε γονείς παιδιών με σπάνιο σύνδρομο, η μελέτη της επίδρασης του προγράμματος οικογενειακής παρέμβασης.	138 γονείς	Σουηδία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	OXI	Οι μητέρες παρουσίαζαν υψηλότερα επίπεδα στρες από τους πατέρες. Οι γονείς γνωρίζουν το σύνδρομο και τον τρόπο διαχείρισης της καθημερινότητας. Οι μητέρες υιοθετούν περισσότερες ενεργητικές στρατηγικές αντιμετώπισης από τους πατέρες, ενώ μετά το πρόγραμμα παρέμβασης, αρκετοί γονείς άλλαξαν στρατηγικές διαχείρισης: η παθητική στάση παραίτησης έγινε δραστηριοποιημένη διαχείριση. Πάνω από το 1/3 των γονέων ανέφεραν υψηλά επίπεδα ικανοποίησης από τη ζωή και το 60% εξέφραζαν αισιόδοξη στάση για το μέλλον.
Fidler et al. 2000	Stress in families of young children with Down syndrome, Williams syndrome and Smith-Magenis syndrome	Η διερεύνηση των διαφορών στα επίπεδα στρες μεταξύ των τριών ομάδων γονέων και της συμβολής των χαρακτηριστικών του κάθε συνδρόμου στις	60 γονείς	Η.Π.Α.	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	OXI	Οι οικογένειες παιδιών με Down βιώνουν λιγότερη απαισιοδοξία και οικογενειακά προβλήματα. Η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά των παιδιών με Smith-Magenis και η δυσπροσαρμοστι-

		διαφορές μεταξύ γονέων.					κή συμπεριφορά και το νεαρό της ηλικίας των παιδιών με Williams οδηγούσε σε οικογενειακά προβλήματα.
Fitzgerald & Gallagher 2022	Parental stress and adjustment in the context of rare genetic syndromes: A scoping review	Η διερεύνηση του γονεϊκού στρες και της προσαρμογής στα σπάνια γενετικά σύνδρομα.	69 μελέτες	Ιρλανδία	Βιβλιογραφική	OXI	Οι διαφορές στο 'ευ ζήν' μεταξύ των γονέων σχετίζονται με τα χαρακτηριστικά του κάθε συνδρόμου. Οι συναισθηματικές και συμπεριφορικές δυσκολίες των παιδιών προκαλούν γονεϊκό στρες.
Gilmore 2017	Supporting families of children with rare and unique chromosome disorders	Η διερεύνηση των εμπειριών των γονέων παιδιών με σπάνιο και μοναδικό χρωμοσωμικό σύνδρομο.	22 γονείς	Αυστραλία	Ποσοτική (Ερωτηματολογία)	OXI	Οι γονείς έλαβαν την πιο χρήσιμη πληροφόρηση από ομάδες υποστήριξης. Η έλλειψη γνώσης για το σύνδρομο επηρέασε την ψυχολογική κατάσταση των γονέων οι οποίοι βίωσαν αβεβαιότητα, θυμό, απομόνωση, απογοήτευση και φόβο για το μέλλον.
Gomez – Zuniga et al. 2021	The role of parent/caregiver with children affected by rare diseases: Navigating between love and fear	Η περιγραφή των εμπειριών των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο.	10 γονείς	Ισπανία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	OXI	Οι γονείς βιώνουν αρνητικά συναισθήματα. Για την αντιμετώπιση του φόβου, αναπτύσσουν πίστη, συναισθηματική δύναμη και θετική σκέψη.
Griffith et al. 2011 a	'You have to sit and explain it all and explain yourself'. Mothers' experiences of support services for their offspring with a rare genetic intellectual disability syndrome	Η περιγραφή των εμπειριών των μητέρων, η διερεύνηση της επίδρασης του σπάνιου συνδρόμου στην ψυχосύνθεση των μητέρων.	8 μητέρες	Αγγλία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	ΝΑΙ	Η πρόσβαση στις κοινωνικές υπηρεσίες είναι πολύπλοκη διαδικασία. Η σπανιότητα του συνδρόμου επηρέασε την πρόσβαση στις ιατρικές υπηρεσίες και την καθημερινή ζωή.
Griffith et al. 2011 b	Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes	Η μελέτη του ψυχολογικού 'ευ ζήν' των γονέων παιδιών με σπάνιο σύνδρομο.	69 γονείς	Αγγλία	Μικτή (Ερωτηματολόγια και Συνεντεύξεις)	ΝΑΙ	Οι γονείς αναπτύσσουν υψηλά επίπεδα στρες.
Gundersen 2011	'One wants to know what a chromosome is': The internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child	Η διερεύνηση της γονεϊκής προσαρμογής και των στρατηγικών αντιμετώπισης με-	10 γονείς	Νορβηγία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	OXI	Η απόκτηση γνώσης βοηθά το γονέα να διαχειριστεί το σύνδρομο που αρχικά του είχε προκαλέσει

	with a rare genetic disorder	σω του Διαδικτύου.					αρνητικά συναισθήματα.
Hodapp et al. 1997	Families of children with 5p- (cri du chat) syndrome: Familial stress and sibling reactions	Η μελέτη του γονεϊκού στρες (1 ^η μελέτη), η μελέτη της ψυχосυναισθηματικής κατάστασης των αδελφών (2 ^η μελέτη).	99 γονείς (1 ^η μελέτη) 44 αδέρφια (2 ^η μελέτη)	Η.Π.Α.	Μικτή (Ερωτηματολόγια και Συνεντεύξεις) (1 ^η), Ποσοτική (Ερωτηματολόγια) (2 ^η)	ΝΑΙ	Η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού προκαλεί γονεϊκό στρες. Διαφορετικές οι αντιλήψεις γονέων και αδελφών για το πως βιώνουν τα αδέρφια την αναπηρία.
Hodapp et al. 1998	Stress and coping in families of children with Smith – Magenis syndrome	Η σύγκριση των επιπέδων στρες των γονέων παιδιών με Smith-Magenis, Prader-Willi και 'Κλάμα της Γάτας', η μελέτη των στρατηγικών διαχείρισης των γονέων.	36 ζεύγη γονέων	Η.Π.Α.	Μικτή (Ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις)	ΝΑΙ	Οι γονείς παιδιών με Smith-Magenis βίωσαν υψηλότερα επίπεδα στρες, οικογενειακών προβλημάτων και απαισιοδοξίας, αλλά και υψηλότερα επίπεδα υποστήριξης από τα κοινωνικά δίκτυα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου οδήγησαν στο γονεϊκό στρες. Η παροχή στήριξης είναι ο σημαντικότερος παράγοντας μείωσης του γονεϊκού στρες (Smith-Magenis). Στις άλλες δυο ομάδες γονέων, οι βασικές αιτίες στρες ήταν οι δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά των παιδιών, ενώ η παροχή στήριξης δεν αποτελεί σημαντικό παράγοντα μείωσής του.
Krabbenborg et al. 2016	Understanding the psychosocial effects of WES Test results on parents of children with rare diseases	Ο καθορισμός των συναισθημάτων των γονέων παιδιών με σπάνια σύνδρομα μετά την επίσημη διάγνωση.	10 ζεύγη γονέων και 6 μονογονείς	Ολλανδία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	ΟΧΙ	Μετά τη διάγνωση, οι γονείς βίωσαν ανακούφιση και ανησυχία. Τα θετικά της επίσημης διάγνωσης: αποδοχή, καλύτερη αντιμετώπιση των αναγκών, καλύτερη διαχείριση του αισθήματος ενοχής. Τα αρνητικά: απώλεια ελπίδων για θεραπεία και δικτύων φίλων.
Lafranchi & Vianello 2012	Stress, locus of control and family cohesion and adaptability in	Η μελέτη του γονεϊκού στρες σε οικογένειες παιδιών με	280 γονείς	Ιταλία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΟΧΙ	Οι γονείς παιδιών με Down παρουσιάζουν χαμηλότερα επίπεδα οι-

	parents of children with Down, Williams, Fragile X and Prader-Willi	Down, Williams, Εύθραστο X Χρωμόσωμα και Prader-Willi					κογενειακών προβλημάτων και απαισιοδοξίας, ενώ οι γονείς παιδιών με Prader-Willi, τα υψηλότερα επίπεδα στρες. Οι γονείς παιδιών με Down εντόπισαν λιγότερα προβλήματα (ιδίως στη συμπεριφορά) ως προς τα χαρακτηριστικά των παιδιών τους συγκριτικά με τους γονείς παιδιών με Prader-Willi ή Εύθραστο X Χρωμόσωμα που ανέφεραν δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά. Οι γονείς παιδιών με Εύθραστο X Χρωμόσωμα και Prader-Willi ένωσαν ότι η αναπηρία του παιδιού καθόριζε τη ζωή τους (αιτία στρες).
Lippe et al. 2022	Children with a rare congenital genetic disorder: A systematic review of parent experiences	Η σκιαγράφιση των εμπειριών των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο.	33 μελέτες	Νορβηγία	Βιβλιογραφική	OXI	Παρά τις διαφορές μεταξύ συνδρόμων, οι γονείς παρουσιάζουν κοινά χαρακτηριστικά. Ελλείψεις γνώσεις των ειδικών. Ελλείψεις στη συντονισμένη δράση μεταξύ των υπηρεσιών. Αύξηση στρες με την πολυπλοκότητα και την καθυστέρηση στην επίσημη διάγνωση η οποία επιφέρει ανακούφιση. Ελλιπής πληροφόρηση της κοινωνίας. Οι γονείς αναλαμβάνουν ρόλο 'ειδικού'.
Mazaheri et al. 2013	The impact of Prader-Willi syndrome on the family's quality of life and caregiving and the unaffected siblings' psychosocial adjustment	Η μελέτη των επιδράσεων της φροντίδας παιδιού με Prader-Willi στις μητέρες και τα αδέρφια, ο καθορισμός του βαθμού λειτουργικότητας της ψυχικής υγείας και	12 μητέρες, 13 αδέρφια	Η.Π.Α.	Μικτή (Ερωτηματολόγια και συνεντεύξεις)	OXI	Οι μητέρες βιώνουν: στρες, χαμηλή ποιότητα ζωής, δυσκολίες στην επικοινωνία με την οικογένεια, μεγάλη ανησυχία και περισσότερες ενδοοικογενειακές συγκρούσεις. Τα αδέρφια παρουσίαζαν συμπτώματα

		της ποιότητας ζωής.					μετατραυματικού στρες.
Pearson et al. 2018	Differences in the information needs of parents with a child with a genetic syndrome: A cross-syndrome comparison	Ο καθορισμός του είδους της πληροφόρησης που αναζητούν οι γονείς παιδιών με Cornelia de Lange, Cri du Chat και Angelman.	98 γονείς	Αγγλία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΝΑΙ	Οι γονείς παιδιών με Angelman, είχαν ανάγκη από πληροφόρηση για: την επικοινωνία, την υγεία και τον ύπνο του παιδιού. Οι γονείς παιδιών με Cornelia de Lange, χρειάζονται πληροφόρηση για: τις αλλαγές στη συμπεριφορά, την υγεία και τους αυτοτραυματισμούς του παιδιού. Οι γονείς παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας' αναζητούν πληροφόρηση για την υγεία, τις αλλαγές στη συμπεριφορά και τις δεξιότητες καθημερινής διαβίωσης.
Pelentsov et al. 2016	The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: A qualitative descriptive study	Η μελέτη των εμπειριών και των αναγκών των γονέων παιδιών με σπάνιο σύνδρομο.	23 γονείς	Νότια Αυστραλία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	ΟΧΙ	Οι γονείς βιώνουν αποκλεισμό και κοινωνική απομόνωση, επιθυμούν καλύτερη προσβαση σε ιατροφαρμακευτική φροντίδα. Οι γονείς γίνονται 'ειδικοί', βιώνουν άγχος, αλλά οι μητέρες είναι πιο ευάλωτες στο στρες.
Silibello et al. 2016	Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public center for rare diseases in Northern Italy	Η διερεύνηση των αναγκών και των αλλαγών στην καθημερινότητα των οικογενειών παιδιών με σπάνιο σύνδρομο.	154 γονείς	Ιταλία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΟΧΙ	Οι γονείς είναι ικανοποιημένοι από την επαφή τους με τις ιατρικές και κοινωνικές υπηρεσίες. Οι γονείς είναι ενεργοί μέτοχοι στη φροντίδα του παιδιού και αισθάνονται ανακούφιση. Η σοβαρότητα των συμπτωμάτων και η νοητική αδυναμία σχετίστηκαν με αρνητικές σχέσεις στο ζευγάρι.
Thomson et al. 2017	"Over time it just becomes easier..." parents of people with Angelman syndrome and Prader-Willi	Ο καθορισμός των επιπέδων στρες των γονέων παιδιών με Angelman και Prader-Willi	19 γονείς	Δυτική Αυστραλία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	ΟΧΙ	Γονεϊκό στρες λόγω ελλιπούς πληροφόρησης και ατομικού χρόνου, και ψυχικής και σωματικής κόπωσης. Υιοθέτηση

	syndrome speak about their carer role	και των στρατηγικών διαχείρισης.					πολλών στρατηγικών διαχείρισης.
Trulsson & Klingberg 2003	Living with a child with a severe orofacial handicap: Experiences from the perspective of parents	Η περιγραφή των αναγκών και των εμπειριών των γονέων.	14 γονείς	Σουηδία	Ποιοτική (Συνεντεύξεις)	ΝΑΙ	Σημαντική η επίτευξη ισορροπίας μεταξύ: 'της εύλαωτης οικογένειας' και της 'υποστήριξης από τους άλλους' για απόκτηση αυτοπεποίθησης και αποδοχή του συνδρόμου.
Tvrđik et al. 2015	Stress and coping in parents of children with Prader-Willi syndrome: Assessment of the impact of a structured plan of care	Η αξιολόγηση των επιπέδων γονεϊκού στρες, η καταγραφή της σημασίας των στρατηγικών διαχείρισης, η εκτίμηση της αποτελεσματικότητας των προγραμμάτων παρέμβασης.	57 γονείς	Η.Π.Α.	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΟΧΙ	Υψηλότερα επίπεδα στρες σχετίζονται με την ηλικία των γονέων, τον αριθμό των παιδιών της οικογένειας, την ηλικία του παιδιού και τον τόπο κατοικίας. Η πιο χρήσιμη στρατηγική διαχείρισης ήταν η διατήρηση της οικογενειακής συνοχής, η συνεργασία και η αισιόδοξη αντίληψη. Το γονεϊκό στρες μειώθηκε μετά το πρόγραμμα παρέμβασης.
Wullfaert et al. 2010	Maternal parenting stress in families with a child with Angelman syndrome or Prader-Willi	Η διερεύνηση του γονεϊκού στρες σε μητέρες παιδιών με Angelman και Prader-Willi.	24 μητέρες	Ολλανδία	Ποσοτική (Ερωτηματολόγια)	ΟΧΙ	Υψηλά επίπεδα στρες για το 58% και 26% των γονέων παιδιών με Angelman και Prader-Willi. Δεν υπήρξε συσχέτιση μεταξύ γονεϊκού στρες και φύλου, ηλικίας και συμπεριφοράς του παιδιού.

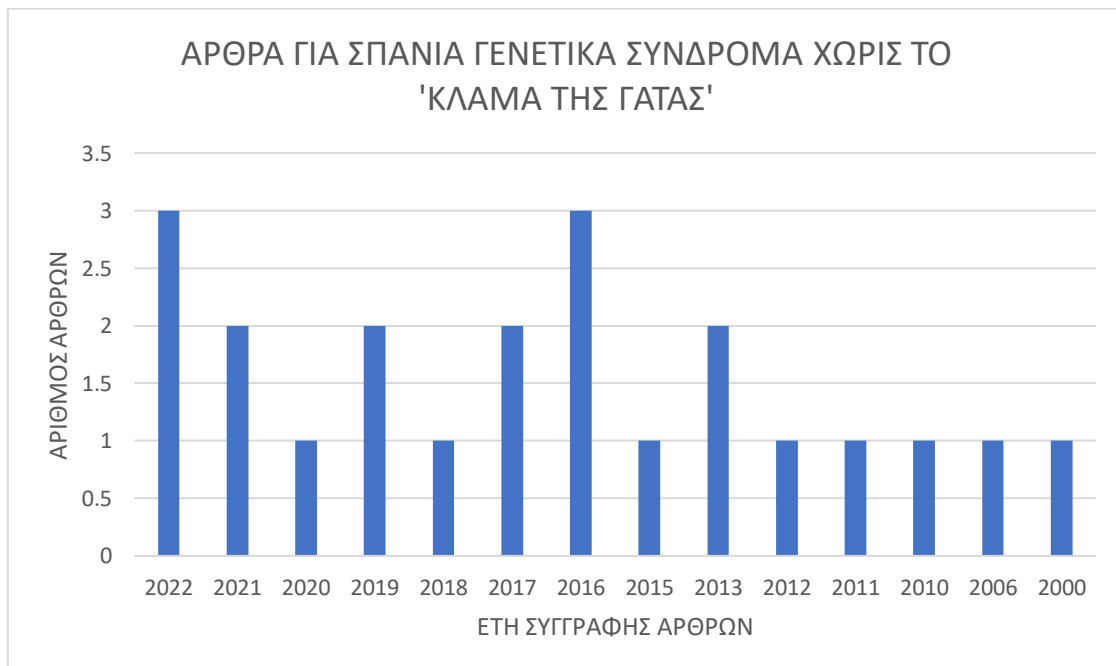
Χαρακτηριστικά δείγματος

Ως προς το δείγμα που χρησιμοποιήθηκε στην έρευνα, οι 30 έρευνες έχουν γραφτεί μεταξύ των ετών 1997 και 2022 και αναφέρονται στη συναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών είτε με σύνδρομο 'Κλάμα της γάτας' είτε με κάποιο άλλο σπάνιο γενετικό σύνδρομο. Το μεγάλο χρονικό εύρος συγγραφής των ερευνών επελέγη λόγω της σπανιότητας των συνδρόμων και της σποραδικότητας των μελετών. Για το σύνδρομο 'Κλάμα της Γάτας' εντοπίστηκαν 8 άρθρα εκ των οποίων: 1 άρθρο είχε έτος συγγραφής το 2003, 2 άρθρα το 2011, 1 το 2017 και 3 το 2018

(Γράφημα 2). Τα υπόλοιπα 22 άρθρα μελετούν άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα, χωρίς να περιλαμβάνεται το ‘Κλάμα της Γάτας’. Πιο συγκεκριμένα, 3 έρευνες έχουν συγγραφεί το 2022, 2 το 2021, 1 το 2020, 2 το 2019, 1 το 2018, 2 το 2017, 3 το 2016, 1 το 2015, 2 το 2013 και από 1 για τα έτη: 2012, 2011, 2010, 2006, 2000 (Γράφημα 3).



Γράφημα 2. Αριθμός άρθρων για το ‘Κλάμα της Γάτας’ ανά έτος συγγραφής



Γράφημα 3. Αριθμός άρθρων για άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα (χωρίς το ‘Κλάμα της Γάτας’) ανά έτος συγγραφής

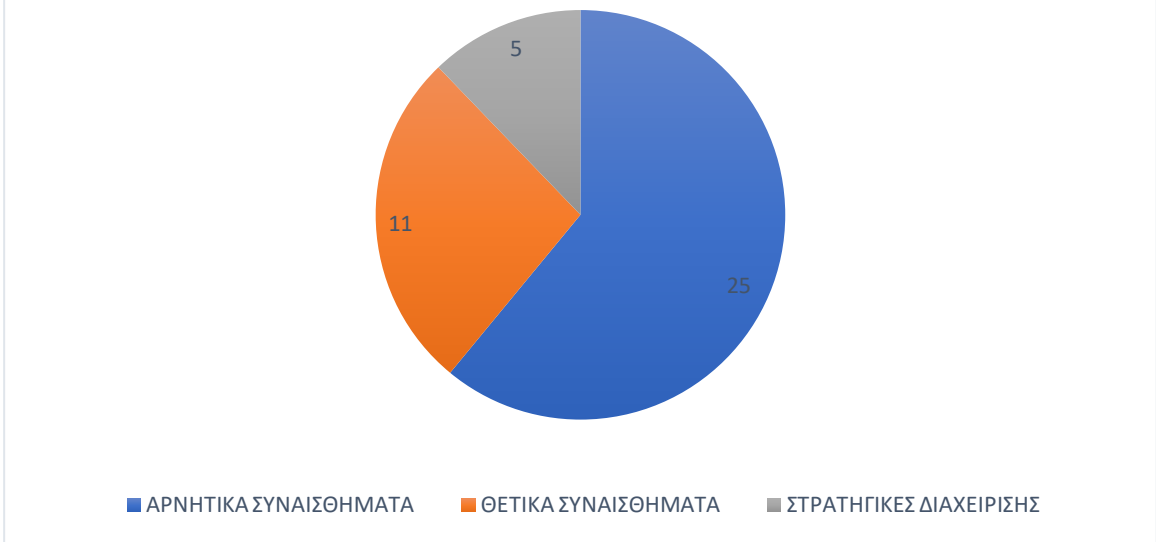
Στοιχεία μελετών

Ο συνολικός αριθμός των συμμετεχόντων στις 27 έρευνες (οι επιπρόσθετες 3 έρευνες είναι βιβλιογραφικές) γονέων παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας' ή άλλο σπάνιο σύνδρομο, ανέρχεται σε 2.500 άτομα, ενώ σε δύο μελέτες συμπεριελήφθησαν 57 αδέλφια. Η ηλικία των συμμετεχόντων κυμαίνεται μεταξύ 23 και 72 ετών, ενώ η ηλικία των παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας' ή με κάποιο σπάνιο σύνδρομο κυμαίνεται μεταξύ 3 μηνών και 44 ετών. Η πλειοψηφία των συμμετεχόντων γονέων ήταν μητέρες, δεδομένου ότι συμμετείχαν σε όλες τις μελέτες, είτε σε συνδυασμό με τους πατέρες είτε όχι. Ωστόσο, στην πλειονότητα των μελετών συμμετείχαν και οι δύο γονείς (21 μελέτες), ενώ 6 μελέτες εστίασαν στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση μόνο των μητέρων, χωρίς την ταυτόχρονη συμμετοχή των πατέρων.

Όλες οι μελέτες εστίαζαν στη μελέτη της συναισθηματικής κατάστασης των συμμετεχόντων ατόμων (γονείς-αδέλφια), 25 μελέτες ανέφεραν την ύπαρξη αρνητικών συναισθημάτων, 11 μελέτες ανέφεραν την ταυτόχρονη ύπαρξη και θετικών συναισθημάτων, ενώ 5 μελέτες ανέφεραν τις στρατηγικές που χρησιμοποίησαν οι γονείς με σκοπό να διαχειριστούν τη σπάνια αναπηρία του παιδιού τους (Γράφημα 4).

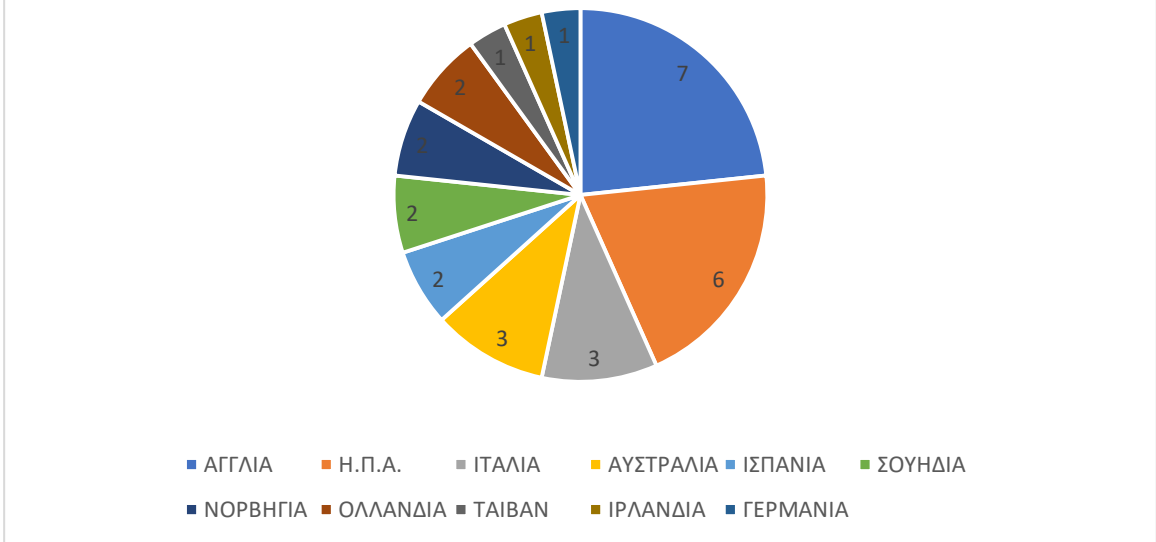
Ως προς τον τόπο διεξαγωγής των ερευνών, η πλειονότητα σε ποσοστό 23,3% διεξήχθησαν στην Αγγλία (n=7), ακολούθως, σε ποσοστό 20% των ερευνών διεξήχθησαν στις Η.Π.Α. (n=6), ενώ σε Ιταλία και Αυστραλία τα ποσοστά ήταν ίδια (10%, n=3). Τέλος, το 6.6% των ερευνών (n=2) πραγματοποιήθηκε σε: Ολλανδία, Ισπανία, Σουηδία και Νορβηγία, ενώ το 3,3% (n=1) σε: Γερμανία, Ταιβάν και Ιρλανδία (Γράφημα 5). Από τις 30 συνολικά έρευνες, το μεγαλύτερο ποσοστό χρησιμοποίησε ποσοτικές μεθόδους συλλογής δεδομένων (ερωτηματολόγια) (n=13, 43,3%), το 26,6% χρησιμοποίησε ποιοτικές μεθόδους (συνεντεύξεις) (n=8), το 23,3% χρησιμοποίησε μικτές μεθόδους (συνεντεύξεις και ερωτηματολόγια) (n=7), ενώ το 10% ήταν βιβλιογραφικές έρευνες (n=3) (Γράφημα 6).

ΠΕΡΙΧΟΜΕΝΟ ΕΡΕΥΝΩΝ



Γράφημα 4. Αριθμός ερευνών ανά είδος συναισθήματος

ΧΩΡΕΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ ΤΩΝ ΕΡΕΥΝΩΝ



Γράφημα 5. Χώρες διεξαγωγής των ερευνών

ΜΕΘΟΔΟΙ ΣΥΛΛΟΓΗΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ ΠΟΥ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΗΘΗΚΑΝ ΣΤΑ 30 ΑΡΘΡΑ



Γράφημα 6. Συνολικός αριθμός ανά μέθοδο συλλογής δεδομένων

4.3. ΑΝΑΛΥΣΗ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Η παρούσα έρευνα βασίστηκε στη θεματική ανάλυση των δεδομένων, η οποία κάνει χρήση της επαγωγικής μεθόδου. Σύμφωνα με την επαγωγική μέθοδο, τα δεδομένα δεν αναλύονται βάσει ενός σαφώς προκαθορισμένου θεωρητικού πλαισίου, αλλά η ανάλυση από τον ερευνητή καθορίζεται και καθοδηγείται σε μεγάλο βαθμό από τα εμπειρικά δεδομένα που συλλέγονται. Η θεματική ανάλυση αποτελεί την πιο συνηθισμένη μέθοδο συλλογής δεδομένων στην ποιοτική έρευνα. Ο ερευνητής συλλέγει δεδομένα που αρχικά επιχειρεί να κατανοήσει, κατόπιν να αποκωδικοποιήσει και τέλος να ερμηνεύσει, έτσι ώστε να διατυπωθεί απάντηση στο ερευνητικό ερώτημα (Γαλάνης, 2018β). Ωστόσο, ο εντοπισμός των επιμέρους θεμάτων δεν αποτελεί τον κύριο στόχο του ερευνητή, αλλά περισσότερο τείνει να εμβαθύνει στο περιεχόμενο των δεδομένων του και να αναπτύσσει μια διαλογική σχέση με αυτά, έτσι ώστε να δημιουργήσει ο ίδιος τα επιμέρους θέματα και όχι να τα ανακαλύψει (Τσιώλης, 2018).

Κατά τη μελέτη των άρθρων που αποτέλεσαν το δείγμα της παρούσας έρευνας, εντοπίστηκαν και καταγράφηκαν τα βασικά σημεία, τα κύρια πορίσματα του κάθε ερευνητικού άρθρου. Η αναζήτηση βασίστηκε σε όρους-κλειδιά που σχετίζονταν και έδιναν απαντήσεις στα

ερευνητικά ερωτήματα που διατυπώθηκαν. Στη συνέχεια, οι όροι-κλειδιά συγκεντρώθηκαν και ταξινομήθηκαν στους εξής άξονες ανάλυσης:

1) Είδος θετικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (εκτός από το 'Κλάμα της Γάτας'):

Ανακούφιση, ισχυρή θέληση για διαχείριση, στενή σχέση μεταξύ συζύγων, αποδοχή, προσαρμογή, προβολή των θετικών χαρακτηριστικών του παιδιού από τους γονείς, ευτυχία, συμπόνια, ικανοποίηση από τη συνεργασία με τους ειδικούς, οικογενειακή λειτουργικότητα, θετική στάση για τη ζωή, 'ευ ζην', ικανοποίηση από τη ζωή, αισιοδοξία, αλληλοϋποστήριξη μεταξύ των συζύγων, ενδυνάμωση, αυτοπεποίθηση, αυτογνωσία, αίσθημα αποκόμισης υποστήριξης

2) Αιτίες πρόκλησης θετικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (εκτός από το 'Κλάμα της Γάτας'):

Υποστήριξη από κοινωνικά δίκτυα, απόκτηση επίσημης διάγνωσης που πιστοποιεί το σύνδρομο του παιδιού

3) Είδος αρνητικών συναισθημάτων των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (εκτός από το 'Κλάμα της Γάτας'):

Στρες, άγχος, ανησυχία, μοναξιά, κατάθλιψη, χαμηλή ποιότητα ζωής, ενοχή, θλίψη, θυμός, αβεβαιότητα, απομόνωση, φόβος για το μέλλον, απαισιοδοξία, εγκατάλειψη, επίρριψη ευθυνών στους εαυτούς, ψυχικός πόνος και εξάντληση, απογοήτευση, γονέας σε ρόλο 'ειδικού', προβλήματα ψυχικής υγείας, εμμονές και ψυχαναγκασμοί, δυσπιστία, πένθος, σοκ, έλλειψη ελέγχου/αίσθημα ανυπεράσπιστου, απώλεια, άρνηση, απελπισία, απόσυρση-αποφυγή, αίσθημα εγκλεισμού και παγίδευσης 'σε ένα κουτί', αποξένωση, ανασφάλεια, σύγχυση, έκπληξη, αίσθημα του αβοήθητου, φόβος κοινωνικής απόρριψης, συνεχής πίεση και κούραση, σωματοποιημένο άγχος, τρόμος, προβλήματα στη συζυγική σχέση

4) Αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (εκτός από το 'Κλάμα της Γάτας'):

Αναμονή γονέων για τη μελλοντική εξέλιξη του παιδιού, αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού, ελλιπής κατάρτιση ειδικών, δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά παιδιού, ελλιπής γνώση γονέων, μειωμένες ικανότητες παιδιού, κατάσταση υγείας παιδιού, μειωμένες κοινωνικές επαφές οικογένειας, δυσκολίες ή καθυστερήσεις στην απόκτηση της επίσημης διάγνωσης, δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία, ηλικία του παιδιού, περιεχόμενο επίσημης διάγνωσης, άγνωστη πρόγνωση συνδρόμου, δυσκολία των γονέων να αντιμετωπίσουν τον ελλιπή συντονισμό μεταξύ των επίσημων φορέων υγείας, δύσκολη πρόσβαση σε υπηρεσίες φροντίδας, προβλήματα στην υγεία του παιδιού λόγω των καθυστερήσεων στη διάγνωση του συνδρόμου και στην παρέμβαση από ειδικούς, προσωπικότητα παιδιού και γονέων, ηλικία γονέων και αριθμός παιδιών, αρνητικές αντιδράσεις κοινωνίας και δυσκολίες στην ένταξη, ελλιπής υποστήριξη από δίκτυα στήριξης, δυσκολία στον εντοπισμό του κατάλληλου ειδικού για διάγνωση, μειωμένος προσωπικός χρόνος γονέων, δυσκολία των γονέων στο να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία, συγκρούσεις μεταξύ συζύγων, περιβάλλον διαμονής, σωματικά χαρακτηριστικά του παιδιού και το αίσθημα ότι η αναπηρία του παιδιού ελέγχει τη ζωή του γονέα.

5) Αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’):

Ανακούφιση και εξομάλυνση της κοινωνικής απομόνωσης με ανταλλαγή πληροφοριών για το σύνδρομο, υποστήριξη από κοινωνικά δίκτυα στήριξης, οικογενειακή συνοχή και λειτουργικότητα, αίσθημα εμπιστοσύνης των γονέων απέναντι στους ίδιους και στους ειδικούς, ανάπτυξη των θετικών χαρακτηριστικών του παιδιού καθώς μεγαλώνει, προγραμματισμός ιατρικής παρέμβασης και διαχείριση των αρνητικών συναισθημάτων.

6) Στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’):

Θετική-αισιόδοξη στάση για τη ζωή, αποδοχή, επίλυση των προβλημάτων όταν προκύπτουν, συγκέντρωση πληροφορήσης, αναζήτηση κοινωνικών δικτύων στήριξης, άμεση διαχείριση των στρεσογόνων συναισθημάτων, αλλαγή αντιλήψεων για τη ζωή, βελτίωση αισθημάτων συμπόνιας και κατανόησης, δημιουργία οικογενειακού περιβάλλοντος ισορροπίας και φυσιολογικότητας, πλήρης ανάκτηση του ελέγχου της ζωής, αναδιοργάνωση οικογενειακού

προγραμματισμού, επαφή με άλλους γονείς, επίλυση προβλημάτων με mindfulness τεχνικές και ενεργητικές στρατηγικές.

7) Είδος θετικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’:

Θετικό ‘ευ ζήν’ και βελτιωμένη ψυχική υγεία μητέρων.

8) Είδος αρνητικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’:

Στρες, άγχος, απογοήτευση, κατάθλιψη, απαισιοδοξία, ενοχή, πένθος, ευθύνη, θυμός, ψυχική εξουθένωση/εξάντληση, ψυχική κατάρρευση, αβεβαιότητα.

9) Αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’:

Δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, ελλιπής κατάρτιση ειδικών, σπανιότητα συνδρόμου, δυσκολίες παιδιού στην επικοινωνία, συνεχείς εναλλαγές επαγγελματιών, ελλιπής πληροφόρηση γονέων, ανεπαρκής συνεργασία με ειδικούς, αρνητική στάση της κοινωνίας λόγω ελλιπούς ενημέρωσης, ηλικία του παιδιού, ανεπαρκής συνεννόηση ειδικών και φορέων, γραφειοκρατία κοινωνικών υπηρεσιών, ελλιπή δίκτυα στήριξης, συνεχής φροντίδα παιδιού, πιθανός θάνατος λόγω συνδρόμου, ματαίωση γονεϊκών προσδοκιών και επίρριψη ευθυνών από την πλευρά των γονέων στους ίδιους.

10) Αιτίες μείωσης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’:

Ύπαρξη κοινωνικών δικτύων στήριξης, αύξηση υποστηρικτών οικογένειας, αύξηση παροχής πληροφόρησης στους γονείς, ενημέρωση κοινωνικού περιγύρου από τους γονείς, βελτίωση πληροφόρησης στους γονείς και αύξηση ηλικίας του παιδιού.

11) Τρόποι διαχείρισης-στρατηγικές αντιμετώπισης αρνητικών συναισθημάτων από τους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’:

Διαχείριση δυσκολιών και αποδοχή της κατάστασης του παιδιού και χρήση θετικών στρατηγικών/στρατηγικών που εστιάζουν στο πρόβλημα.

12) Σημεία σύγκλισης μεταξύ των δύο ομάδων γονέων ως προς το είδος των θετικών συναισθημάτων:

Θετική στάση για τη ζωή και 'ευ ζήν'

13) Σημεία σύγκλισης μεταξύ των δύο ομάδων γονέων ως προς το είδος των αρνητικών συναισθημάτων:

Στρες, άγχος, κατάθλιψη, ενοχή, θυμός, αβεβαιότητα, απαισιοδοξία, απογοήτευση, επίρριψη ευθυνών από την πλευρά των γονέων στους ίδιους, ψυχική εξάντληση/εξουθένωση και πένθος.

14) Σημεία σύγκλισης μεταξύ των δύο ομάδων γονέων ως προς τις αιτίες πρόκλησης των αρνητικών συναισθημάτων:

Δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά, ελλιπής κατάρτιση ειδικών, αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού, ελλιπής γνώση και πληροφόρηση των γονέων για το σύνδρομο, δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία, ηλικία του παιδιού, δυσκολία των γονέων να αντιμετωπίσουν την έλλειψη συντονισμού μεταξύ φορέων ή ειδικών, αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας, ελλιπή δίκτυα στήριξης και δυσκολίες των γονέων να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία των κρατικών φορέων.

15) Σημεία σύγκλισης μεταξύ των δύο ομάδων γονέων ως προς τις αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων:

Ύπαρξη κοινωνικών δικτύων στήριξης και αύξηση της ηλικίας του παιδιού και εξέλιξη των θετικών χαρακτηριστικών του.

16) Σημεία σύγκλισης μεταξύ των δύο ομάδων γονέων ως προς τις στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων:

Διαχείριση και επίλυση προβλημάτων και αποδοχή της κατάστασης του παιδιού.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΕΥΡΗΜΑΤΑ

5.1. ΤΟ ΕΙΔΟΣ ΤΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΠΟΥ ΑΝΑΠΤΥΣΣΟΥΝ ΟΙ ΓΟΝΕΙΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΚΑΙ ΟΙ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΠΟΥ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝ

Θετικά συναισθήματα και αιτίες ύπαρξής τους

Το σύνολο των ερευνών που αφορούν στα συναισθήματα των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’ είναι 22 και έχουν γραφτεί μεταξύ των ετών 2000 και 2022 (Πίνακας 3). Η εκδήλωση θετικών συναισθημάτων μελετάται στις μισές από το σύνολο των 22 ερευνών, με την πλειονότητα αυτών να εντοπίζει το συναίσθημα της ανακούφισης στους γονείς, ενώ ένας αρκετά μικρός αριθμός να αναφέρει συναισθήματα ευτυχίας, συμπόνιας και θετική στάση για τη ζωή.

Ειδικότερα, τα θετικά συναισθήματα αναφέρονται σε 12 μελέτες από τις οποίες οι 5 (41,6%) αναφέρουν ανακούφιση (Berrocoso et al., 2020· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022), οι 3 (25%) αναφέρουν ισχυρή θέληση για διαχείριση της αναπηρίας (Gundersen, 2011· Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022), ενώ 2 μελέτες (16,6%) κάθε φορά αναφέρουν: στενή σχέση μεταξύ των συζύγων (Cardinali et al., 2019· Carter et al., 2013), αποδοχή της αναπηρίας (Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022), προσαρμογή στις ανάγκες του παιδιού (Fitzgerald & Gallagher, 2022· Lippe et al., 2022), καθώς και εστίαση σε και προβολή των θετικών χαρακτηριστικών του (Gilmore, 2017· Mazaheri et al., 2013). Τέλος, σε 1 έρευνα (8,3%) κάθε φορά γίνεται λόγος για ευτυχία, συμπόνια, ικανοποίηση από τους ειδικούς (Silibello et al., 2016), οικογενειακή λειτουργικότητα (Fitzgerald & Gallagher, 2022), θετική στάση για τη ζωή (Adams et al., 2018b), ευζήν, ικανοποίηση από τη ζωή, αισιοδοξία (Dellve et al., 2006), αλληλοϋποστήριξη μεταξύ των συζύγων (Carter et al., 2013), καθώς και ενδυνάμωση, αυτοπεποίθηση, αυτογνωσία και αίσθημα αποκόμισης υποστήριξης από τον περίγυρο (Cardinali et al., 2019) (Πίνακας: 4). Επίσης, από το σύνολο των μελετών που αναφέρονται στην ανάπτυξη θετικών συναισθημάτων, ένας μικρός αριθμός τους εστιάζει στην επίδραση των κοινωνικών δικτύων στήριξης σαν γενεσιουργό αιτία δημιουργίας θετικών συναισθημάτων. Ειδικότερα, από τις 3 συνολικά έρευνες οι 2 (66,6%) αναφέρουν την ύπαρξη κοινωνικών δικτύων στήριξης (Cardinali et al., 2019· Dellve et al., 2006), ενώ 1 αναφέρεται στην απόκτηση διάγνωσης ως παράγοντα ανακούφισης των γονέων (Krabbenborg et al., 2016) (Πίνακας 5).

Πίνακας 3. Σύνολο ερευνών για συναισθήματα γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’ ανά συγγραφέα και έτος

ΣΥΝΟΛΟ ΕΡΕΥΝΩΝ	ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΚΤΟΣ ΤΗΣ ΤΟ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’
N=22	Adams et al., 2018b·Ashworth et al., 2019· Berrocoso et al., 2020·Boettcher et al., 2021· Cardinali et al., 2019·Carter et al., 2013·Chu et al., 2022·Dellve et al., 2006·Fidler et al., 2000·Fitzgerald & Gallagher, 2022·Gilmore, 2017·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Gundersen, 2011·Krabbenborg et al., 2016·Lanfranchi & Vianello, 2012·Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013·Pelentsov et al., 2016·Silibello et al., 2016·Thomson et al., 2017·Tvrđik et al., 2015·Wulffaert et al., 2010

Πίνακας 4. Είδος θετικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’

ΕΙΔΟΣ ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ (ΟΧΙ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’)	ΕΡΕΥΝΕΣ
Ανακούφιση	Berrocoso et al., 2020·Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017·Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022
Ισχυρή θέληση για διαχείριση	Gundersen, 2011·Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022
Στενή σχέση συζύγων	Cardinali et al., 2019·Carter et al., 2013

Αποδοχή	Krabbenborg et al., 2016·Lippe et al., 2022
Προσαρμογή	Fitzgerald & Gallagher, 2022·Lippe et al., 2022
Προβολή θετικών χαρακτηριστικών	Gilmore, 2017·Mazaheri et al., 2013
Ευτυχία	Silibello et al., 2016
Συμπόνια	Silibello et al., 2016
Ικανοποίηση από ειδικούς	Silibello et al., 2016
Οικογενειακή λειτουργικότητα	Fitzgerald & Gallagher, 2022
Θετική στάση για τη ζωή	Adams et al., 2018b
Ευ ζήν, ικανοποίηση από τη ζωή, αισιοδοξία	Dellve et al., 2006
Αλληλοϋποστήριξη συζύγων	Carter et al., 2013
Ενδυνάμωση, αυτοπεποίθηση, αυτογνωσία, αίσθημα αποκόμισης υποστήριξης	Cardinali et al., 2019

Πίνακας 5. Αιτίες ύπαρξης θετικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’

ΑΙΤΙΕΣ ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ (ΟΧΙ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’)	ΕΡΕΥΝΕΣ
Υποστήριξη από κοινωνικά δίκτυα	Cardinali et al., 2019·Dellve et al., 2006
Διάγνωση	Krabbenborg et al., 2016

Αρνητικά συναισθήματα

Ωστόσο, εκτός από τη μελέτη των θετικών συναισθημάτων, εντοπίστηκε ένας μεγάλος αριθμός ερευνών που εστίαζε στην ανάπτυξη αρνητικών συναισθημάτων, κυρίως στρες, άγχος και ανησυχία, ενώ ελάχιστες έρευνες κάνουν λόγο για ακραίες ή λιγότερο ακραίες αρνητικές καταστάσεις, όπως: προβλήματα ψυχικής υγείας, εμμονές, ψυχαναγκασμούς, πένθος, απώλεια, αίσθημα του ανυπεράσπιστου ή ‘εγκλεισμού σε ένα κουτί’, άρνηση και αποφυγή. Ειδικότερα, από τις υπό μελέτη έρευνες προέκυψαν τα εξής ευρήματα σχετικά με το είδος των αρνητικών

συναισθημάτων: 16 έρευνες ανέφεραν την ύπαρξη στρες στους γονείς (72,7%) (Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Dellve et al., 2006· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lanfranchi & Vianello, 2012· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Pelentsov et al., 2016· Thomson et al., 2017· Tvrđik et al., 2015· Wulffaert et al., 2010), 10 ανέφεραν άγχος (45,4%) (Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013), 9 ανέφεραν ανησυχία (40,9%) (Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013), 6 (27,2%) ανέφεραν μοναξιά (Berrocoso et al., 2020· Cardinali et al., 2019· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lippe et al., 2022· Silibello et al., 2016) και κατάθλιψη (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022).

Επίσης, 5 έρευνες (22,5%) ανέφεραν χαμηλή ποιότητα ζωής (Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Mazaheri et al., 2013) και ενοχή (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022· Silibello et al., 2016). Επιπλέον, σε 4 έρευνες (18,1%) γίνεται αναφορά σε συναισθήματα θλίψης (Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Silibello et al., 2016), θυμού (Cardinali et al., 2019· Chu et al., 2022· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013), αβεβαιότητας (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gilmore, 2017· Lippe et al., 2022), απομόνωσης (Berrocoso et al., 2020· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Pelentsov et al., 2016) και φόβου για το μέλλον (Berrocoso et al., 2020· Carter et al., 2013· Gilmore, 2017· Gundersen, 2011), 3 (13,6%) μιλούν για συναισθήματα απαισιοδοξίας (Fidler et al., 2000· Krabbenborg et al., 2016· Lanfranchi & Vianello, 2012) και 2 (9%) αναφέρονται σε συναισθήματα εγκατάλειψης (Cardinali et al., 2019· Gomez-Zuñiga et al., 2021), επίρριψης ευθυνών στους εαυτούς (Cardinali et al., 2019· Lippe et al., 2022), ψυχικού πόνου, εξάντλησης (Berrocoso et al., 2020· Lippe et al., 2022) και απογοήτευσης (Gilmore, 2017· Lippe et al., 2022), ενώ συγχρόνως, αποδίδουν στους γονείς ρόλο ‘ειδικού’, ως καλύτεροι γνώστες του συνδρόμου από ότι οι επιστήμονες υγείας (Cardinali et al., 2019· Pelentsov et al., 2016).

Τέλος, σε 1 έρευνα (4,5%) κάθε φορά γίνεται αναφορά στα εξής: προβλήματα ψυχικής υγείας (Adams et al., 2018b), εμμονές, ψυχαναγκασμοί (Berrocoso et al., 2020), δυσπιστία στο έργο των ειδικών, πένθος (Gomez-Zuñiga et al., 2021), σοκ, έλλειψη ελέγχου και αίσθημα του

ανυπεράσπιστου, απώλεια, άρνηση, απελπισία, απόσυρση-αποφυγή, αίσθημα ‘εγκλεισμού και παγίδευσης σε ένα κουτί’ (Lippe et al., 2022), αποξένωση, ανασφάλεια (Pelentsov et al., 2016), σύγχυση (Gilmore, 2017), έκπληξη, ‘αίσθημα του αβοήθητου’ (Gundersen, 2011), φόβος κοινωνικής απόρριψης (Lippe et al., 2022), συνεχής πίεση και κούραση (Thomson et al., 2017), σωματοποιημένο άγχος (Berrocoso et al., 2020), τρόμος (Gomez-Zuñiga et al., 2021) και προβλήματα στη συζυγική σχέση (Pelentsov et al., 2016) (Πίνακας 6).

Πίνακας 6. Είδος αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’

ΕΙΔΟΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ (ΟΧΙ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’)	ΕΡΕΥΝΕΣ
Στρες	Adams et al., 2018b·Ashworth et al., 2019·Boettcher et al., 2021·Chu et al., 2022·Dellve et al., 2006·Fitzgerald & Gallagher, 2022·Gilmore 2017·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Gundersen 2011·Lanfranchi & Vianello, 2012·Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013·Pelentsov et al., 2016·Thomson et al., 2017·Tvrdik et al., 2015·Wulffaert et al., 2010
Άγχος	Berrocoso et al., 2020·Boettcher et al., 2021·Carter et al., 2013·Chu et al., 2022·Fitzgerald & Gallagher, 2022·Gilmore 2017·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Gundersen 2011·Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013
Ανησυχία	Ashworth et al., 2019·Cardinali et al., 2019·Carter et al., 2013·Chu et al., 2022·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Gundersen 2011·Krabbenborg et al., 2016·Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013
Μοναξιά	Berrocoso et al., 2020·Cardinali et al., 2019·

	Gomez-Zuñiga et al., 2021·Gundersen 2011· Lippe et al., 2022·Silibello et al., 2016
Κατάθλιψη	Adams et al., 2018b·Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021·Gilmore 2017·Gomez- Zuñiga et al., 2021·Lippe et al., 2022
Χαμηλή ποιότητα ζωής	Berrocoso et al., 2020·Boettcher et al., 2021· Fitzgerald & Gallagher, 2022·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Mazaheri et al., 2013
Ενοχή	Berrocoso et al., 2020·Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021·Lippe et al., 2022·Silibello et al., 2016
Θλίψη	Chu et al., 2022·Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011·Silibello et al., 2016
Θυμός	Cardinali et al., 2019·Chu et al., 2022·Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013
Αβεβαιότητα	Berrocoso et al., 2020·Chu et al., 2022· Gilmore, 2017·Lippe et al., 2022
Απομόνωση	Berrocoso et al., 2020·Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017·Pelentsov et al., 2016
Φόβος για το μέλλον	Berrocoso et al., 2020·Carter et al., 2013· Gilmore, 2017·Gundersen, 2011
Απαισιοδοξία	Fidler et al., 2000·Krabbenborg et al., 2016· Lanfranchi & Vianello, 2012
Εγκατάλειψη	Cardinali et al., 2019·Gomez-Zuñiga et al., 2021
Επίρριψη ευθυνών στους εαυτούς	Cardinali et al., 2019·Lippe et al., 2022
Ψυχικός πόνος και εξάντληση	Berrocoso et al., 2020·Lippe et al., 2022
Απογοήτευση	Gilmore, 2017·Lippe et al., 2022
Γονέας σε ρόλο 'ειδικού'	Cardinali et al., 2019·Pelentsov et al., 2016
Προβλήματα ψυχικής υγείας	Adams et al., 2018b
Εμμονές, ψυχαναγκασμοί	Berrocoso et al., 2020
Δυσπιστία	Gomez-Zuñiga et al., 2021
Πένθος	Gomez-Zuñiga et al., 2021

Σοκ	Lippe et al., 2022
Έλλειψη ελέγχου/αίσθημα ανυπεράσπιστου	Lippe et al., 2022
Απώλεια	Lippe et al., 2022
Άρνηση	Lippe et al., 2022
Απελπισία	Lippe et al., 2022
Απόσυρση-αποφυγή	Lippe et al., 2022
Αίσθημα εγκλεισμού και παγίδευσης ‘σε ένα κουτί’	Lippe et al., 2022
Αποξένωση	Pelentsov et al., 2016
Ανασφάλεια	Pelentsov et al., 2016
Σύγχυση	Gilmore, 2017
Έκπληξη	Gundersen, 2011
Αίσθημα του αβοήθητου	Gundersen, 2011
Φόβος κοινωνικής απόρριψης	Lippe et al., 2022
Συνεχής πίεση και κούραση	Thomson et al., 2017
Σωματοποιημένο άγχος	Berrocoso et al., 2020
Τρόμος	Gomez-Zuñiga et al., 2021
Προβλήματα στη συζυγική σχέση	Pelentsov et al., 2016

Αιτίες ύπαρξης αρνητικών συναισθημάτων

Ως προς τις αιτίες δημιουργίας αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς, η παρούσα μελέτη εντόπισε έναν μικρό αριθμό ερευνών που πραγματεύονται το εν λόγω ζήτημα. Σε αυτές, το πως θα εξελιχθεί η υγεία του παιδιού στο μέλλον και η έλλειψη ειδικών υγείας-γνώστες του συνδρόμου του παιδιού τους, αποτελούν σοβαρές αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς. Από την άλλη πλευρά, ένας ελάχιστος αριθμός ερευνών αναφέρεται στην ηλικία των γονέων, στην ύπαρξη αδελφών στην οικογένεια και στις αντιδράσεις της κοινωνίας σαν βασικές αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς.

Ειδικότερα, 6 έρευνες (27,2%) αναφέρουν την αναμονή των γονέων για τη μελλοντική εξέλιξη (ή προβλήματα) του παιδιού (Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Gundersen, 2011· Krabbenborg et al., 2016· Mazaheri et al., 2013), τις αυξημένες ανάγκες του (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016) και την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών ως προς το σύνδρομο

(Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016). Επιπρόσθετα, 4 έρευνες (18%) αποδίδουν τα αρνητικά γονεϊκά συναισθήματα στη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού (Adams et al., 2018b· Fidler et al., 2000· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Lanfranchi & Vianello, 2012) και την ελλιπή γνώση των γονέων για το σύνδρομο (Adams et al., 2018b· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Thomson et al., 2017), ενώ 3 έρευνες (13,6%) εστιάζουν: στις μειωμένες ικανότητες-δεξιότητες του παιδιού (Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Wulffaert et al., 2010), στην κατάσταση της υγείας του παιδιού (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Lanfranchi & Vianello, 2012), στις μειωμένες κοινωνικές επαφές της οικογένειας (Boettcher et al., 2021· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016) και στις δυσκολίες/καθυστερήσεις στην απόκτηση επίσημης διάγνωσης (Cardinali et al., 2019· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022). Επίσης, 2 έρευνες (9%) αναφέρονται: στις δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία (Fitzgerald & Gallagher, 2022· Wulffaert et al., 2010), στην ηλικία του παιδιού (Adams et al., 2018b· Tvrđik et al., 2015), στο περιεχόμενο της διάγνωσης (Gundersen 2011· Thomson et al., 2017), στην αβέβαιη/άγνωστη πρόγνωση του συνδρόμου (Berrocoso et al., 2020· Gundersen, 2011), στη δυσκολία των γονέων να αντιμετωπίσουν τον ελλιπή συντονισμό μεταξύ φορέων ή ειδικών (Cardinali et al., 2019· Lippe et al., 2022) και στη δυσκολία πρόσβασης σε υπηρεσίες φροντίδας και θεραπείας (Adams et al., 2018b· Cardinali et al., 2019).

Τέλος, σε 1 έρευνα (4,5%) κάθε φορά αναφέρονται και οι παρακάτω αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων: α) τα προβλήματα υγείας του παιδιού λόγω καθυστερήσεων στην επίσημη διάγνωση και παρέμβαση (Lippe et al., 2022), β) η προσωπικότητα του παιδιού και του γονέα (Adams et al., 2018b), γ) η ηλικία των γονέων και ο αριθμός των παιδιών της οικογένειας (Tvrđik et al., 2015), δ) οι αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας και οι δυσκολίες στην κοινωνική ένταξη του παιδιού (Adams et al., 2018b), ε) η ελλιπής υποστήριξη της οικογένειας από τα δίκτυα στήριξης (Mazaheri et al., 2013), στ) η δυσκολία εντοπισμού του κατάλληλου ειδικού για την παροχή επίσημης διάγνωσης (Cardinali et al., 2019), ζ) ο μειωμένος προσωπικός χρόνος των γονέων λόγω της συνεχούς φροντίδας του παιδιού (Thomson et al., 2017), η) οι δυσκολίες των γονέων στο να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία των κρατικών φορέων-υπηρεσιών (Cardinali et al., 2019), θ) οι συγκρούσεις μεταξύ των συζύγων λόγω της υγείας του παιδιού (Lippe et al., 2022), ι) το περιβάλλον διαμονής του παιδιού (Tvrđik et al., 2015), κ) τα σωματικά χαρακτηριστικά του παιδιού (Adams et al., 2018b) και λ) το ότι η αναπηρία ελέγχει και καθορίζει σημαντικά τη ζωή των γονέων (Lanfranchi & Vianello, 2012) (Πίνακας 7).

Πίνακας 7. Αιτίες ύπαρξης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’

ΑΙΤΙΕΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ (ΟΧΙ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’)	ΕΡΕΥΝΕΣ
Αναμονή γονέων για μελλοντική εξέλιξη του παιδιού	Adams et al., 2018b·Ashworth et al., 2019·Cardinali et al., 2019·Gundersen, 2011·Krabbenborg et al., 2016·Mazaheri et al., 2013
Αυξημένες ανάγκες φροντίδας παιδιού	Adams et al., 2018b·Berrocoso et al., 2020·Boettcher et al., 2021·Chu et al., 2022·Lippe et al., 2022·Pelentsov et al., 2016
Ελλιπής κατάρτιση ειδικών	Ashworth et al., 2019·Cardinali et al., 2019·Gilmore, 2017·Gundersen, 2011·Lippe et al., 2022·Pelentsov et al., 2016
Δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά παιδιού	Adams et al., 2018b·Fidler et al., 2000·Fitzgerald & Gallagher, 2022·Lanfranchi & Vianello, 2012
Ελλιπής γνώση γονέων	Adams et al., 2018b·Gundersen, 2011·Lippe et al., 2022·Thomson et al., 2017
Μειωμένες ικανότητες παιδιού	Adams et al., 2018b·Ashworth et al., 2019·Wulffaert et al., 2010
Κατάσταση υγείας παιδιού	Adams et al., 2018b·Berrocoso et al., 2020·Lanfranchi & Vianello, 2012
Μειωμένες κοινωνικές επαφές οικογένειας	Boettcher et al., 2021·Lippe et al., 2022·Pelentsov et al., 2016
Δυσκολίες/καθυστερήσεις επίσημης διάγνωσης	Cardinali et al., 2019·Gundersen, 2011·Lippe et al., 2022
Δυσκολίες παιδιού στην επικοινωνία	Fitzgerald & Gallagher, 2022·Wulffaert et al., 2010
Ηλικία του παιδιού	Adams et al., 2018b·Tvrdik et al., 2015
Περιεχόμενο διάγνωσης	Gundersen 2011·Thomson et al., 2017

Άγνωστη πρόγνωση συνδρόμου	Berrocoso et al., 2020·Gundersen, 2011
Δυσκολία αντιμετώπισης ελλιπούς συντονισμού μεταξύ φορέων	Cardinali et al., 2019·Lippe et al., 2022
Δύσκολη πρόσβαση σε υπηρεσίες φροντίδας	Adams et al., 2018b·Cardinali et al., 2019
Προβλήματα υγείας παιδιού λόγω καθυστερήσεων στη διάγνωση και παρέμβαση	Lippe et al., 2022
Προσωπικότητα παιδιού και γονέων	Adams et al., 2018b
Ηλικία γονέων και αριθμός παιδιών	Tvrđik et al., 2015
Αρνητικές αντιδράσεις κοινωνίας-δυσκολίες ένταξης	Adams et al., 2018b
Ελλιπής υποστήριξη από δίκτυα στήριξης	Mazaheri et al., 2013
Δυσκολία εντοπισμού κατάλληλου ειδικού	Cardinali et al., 2019
Μειωμένος προσωπικός χρόνος γονέων	Thomson et al., 2017
Δυσκολίες διαχείρισης γραφειοκρατίας	Cardinali et al., 2019
Συγκρούσεις μεταξύ συζύγων	Lippe et al., 2022
Περιβάλλον διαμονής	Tvrđik et al., 2015
Σωματικά χαρακτηριστικά παιδιού	Adams et al., 2018b
Η αναπηρία ελέγχει τη ζωή του γονέα	Lanfranchi & Vianello, 2012

Αιτίες μείωσης αρνητικών συναισθημάτων

Ωστόσο, ένας μικρός αριθμός μελετών εστιάζει στη μείωση των αρνητικών συναισθημάτων των γονέων οι οποίοι ερχόμενοι σε επαφή με άλλους γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο, μοιράζονται μεταξύ τους γνώσεις για το σύνδρομο και αναλαμβάνουν πρωτοβουλίες ως προς τη δημιουργία ισχυρών δικτύων κοινωνικής στήριξης των οικογενειών. Ελάχιστες έρευνες αναφέρονται στην καλύτερη διαχείριση των αρνητικών συναισθημάτων από τους γονείς, στη συνοχή και λειτουργικότητα της οικογένειας και στην ανάπτυξη των θετικών χαρακτηριστικών του παιδιού καθώς αναπτύσσεται.

Ειδικότερα, από τις 8 μελέτες που πραγματοποιούνται τις αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων, οι 4 (50%) εστιάζουν στην ανακούφιση των γονέων και στην εξομάλυνση της κοινωνικής απομόνωσης, μέσω της ανταλλαγής πληροφοριών με άλλους γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο (Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016),

ενώ 4 (50%) επισημαίνουν τον υποστηρικτικό και βοηθητικό ρόλο των κοινωνικών δικτύων στήριξης (Carter et al., 2013· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016). Επίσης, 1 έρευνα (12,5%) κάθε φορά εστιάζει στους εξής παράγοντες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων: α) στην οικογενειακή συνοχή και λειτουργικότητα (Fitzgerald & Gallagher, 2022), β) στην ενίσχυση της εμπιστοσύνης των γονέων στους ειδικούς και στους εαυτούς τους (Lippe et al., 2022), γ) στην ανάπτυξη των θετικών χαρακτηριστικών του παιδιού καθώς μεγαλώνει, όπως: η κοινωνικότητα και η ενσυναίσθηση (Fidler et al., 2000), δ) στον προγραμματισμό ιατρικής παρέμβασης για τη βελτίωση της γενικής υγείας του παιδιού, όπως μια καρδιοχειρουργική επέμβαση (Carter et al., 2013) και ε) στην καλύτερη διαχείριση των αρνητικών συναισθημάτων (θυμός, θλίψη, ενοχές) (Krabbenborg et al., 2016) (Πίνακας 8).

Πίνακας 8. Αιτίες μείωσης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’

ΑΙΤΙΕΣ ΜΕΙΩΣΗΣ ΤΩΝ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ	ΕΡΕΥΝΕΣ
Ανακούφιση και εξομάλυνση κοινωνικής απομόνωσης με ανταλλαγή πληροφοριών	Cardinali et al., 2019·Gilmore, 2017·Lippe et al., 2022·Pelentsov et al., 2016
Υποστήριξη από κοινωνικά δίκτυα στήριξης	Carter et al., 2013·Fitzgerald & Gallagher, 2022·Lippe et al., 2022·Pelentsov et al., 2016
Οικογενειακή συνοχή και λειτουργικότητα	Fitzgerald & Gallagher, 2022
Εμπιστοσύνη σε ειδικούς και στους ίδιους	Lippe et al., 2022
Ανάπτυξη των θετικών χαρακτηριστικών του παιδιού καθώς μεγαλώνει	Fidler et al., 2000
Προγραμματισμός ιατρικής παρέμβασης	Carter et al., 2013
Διαχείριση αρνητικών συναισθημάτων	Krabbenborg et al., 2016

Στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων

Επιπρόσθετα, ένας μικρός αριθμός ερευνών κάνει λόγο για τους τρόπους με τους οποίους οι γονείς διαχειρίζονται τα συναισθήματά τους για την αναπηρία του παιδιού, μέσα από την υιοθέτηση συγκεκριμένων στρατηγικών διαχείρισης, όπως: η υιοθέτηση αισιόδοξης στάση για το μέλλον με τελικό στόχο την αποδοχή της αναπηρίας. Η μειονότητα των ερευνών κάνει λόγο για άμεση διαχείριση των αρνητικών συναισθημάτων τη στιγμή που βιώνονται, αλλαγή στάσης

για τη ζωή και δημιουργία ενός φυσιολογικού και ισορροπημένου οικογενειακού περιβάλλοντος.

Ειδικότερα, από τις 7 μελέτες, οι 4 (57%) αναφέρουν την υιοθέτηση μιας θετικής και αισιόδοξης στάσης για τη ζωή (Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Tvrđik et al., 2015), ενώ 2 (28,5%) κάθε φορά αναφέρουν: την αποδοχή της αναπηρίας (Gundersen, 2011· Thomson et al., 2017), την επίλυση των προβλημάτων όταν προκύπτουν (Thomson et al., 2017· Tvrđik et al., 2015), τη συγκέντρωση πληροφορησης για το σύνδρομο (Gundersen, 2011· Thomson et al., 2017) και την αναζήτηση κοινωνικών δικτύων στήριξης (Thomson et al., 2017· Tvrđik et al., 2015). Τέλος, 1 έρευνα (14,2%) κάθε φορά αναφέρει τα εξής: α) την άμεση διαχείριση των στρεσογόνων συναισθημάτων τη στιγμή της βίωσής τους (Berrocoso et al., 2020), β) την αλλαγή των αντιλήψεων συνολικά για τη ζωή, τη βελτίωση των αισθημάτων συμπόνιας και κατανόησης, τη δημιουργία οικογενειακού περιβάλλοντος ισορροπίας και φυσιολογικότητας, την πλήρη ανάκτηση του ελέγχου της ζωής και την αναδιοργάνωση του οικογενειακού προγραμματισμού με ενσωμάτωση της αναπηρίας στην καθημερινότητα της οικογένειας (Lippe et al., 2022), γ) την επαφή με άλλους γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο (Gundersen, 2011), δ) την επίλυση των προβλημάτων με τεχνικές mindfulness (Lippe et al., 2022) και ε) την υιοθέτηση ενεργητικών στρατηγικών (Dellve et al., 2006) (Πίνακας 9).

Πίνακας 9. Στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο εκτός από το ‘Κλάμα της Γάτας’

ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ	ΕΡΕΥΝΕΣ
Θετική-αισιόδοξη στάση για τη ζωή	Gomez-Zuñiga et al., 2021·Gundersen, 2011·Lippe et al., 2022·Tvrđik et al., 2015
Αποδοχή	Gundersen, 2011·Thomson et al., 2017
Επίλυση προβλημάτων όταν προκύπτουν	Thomson et al., 2017·Tvrđik et al., 2015
Συγκέντρωση πληροφορησης	Gundersen, 2011·Thomson et al., 2017
Αναζήτηση κοινωνικών δικτύων στήριξης	Thomson et al., 2017·Tvrđik et al., 2015
Άμεση διαχείριση στρεσογόνων συναισθημάτων	Berrocoso et al., 2020
Αλλαγή αντιλήψεων για τη ζωή	Lippe et al., 2022

Βελτίωση αισθημάτων συμπόνιας και κατανόησης	Lippe et al., 2022
Δημιουργία οικογενειακού περιβάλλοντος ισορροπίας και φυσιολογικότητας	Lippe et al., 2022
Πλήρης ανάκτηση του ελέγχου της ζωής	Lippe et al., 2022
Αναδιοργάνωση οικογενειακού προγραμματισμού	Lippe et al., 2022
Επαφή με άλλους γονείς	Gundersen, 2011
Επίλυση προβλημάτων με mindfulness	Lippe et al., 2022
Ενεργητικές στρατηγικές	Dellve et al., 2006

5.2. ΤΟ ΕΙΔΟΣ ΤΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’ ΚΑΙ ΟΙ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΠΟΥ ΧΡΗΣΙΜΟΠΟΙΟΥΝ

Θετικά συναισθήματα

Το σύνολο των ερευνών που αφορούν στα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ είναι 8 και έχουν γραφτεί μεταξύ των ετών 1997 και 2018 (Πίνακας 10). Όσον αφορά την ύπαρξη θετικών συναισθημάτων στους γονείς, η παρούσα βιβλιογραφική ανασκόπηση εντόπισε περιορισμένο αριθμό σχετικών ερευνών από τις οποίες προέκυψε ότι οι γονείς υιοθετούν μια γενικότερη θετική στάση για τη ζωή και αποκτούν καλύτερη ψυχική υγεία καθώς το παιδί μεγαλώνει, εξελίσσεται και λειτουργούν αποτελεσματικότερα οι επιμέρους παρεμβάσεις από τους ειδικούς. Ειδικότερα, τα θετικά συναισθήματα εντοπίστηκαν μόνο σε 2 έρευνες (25%): 1 έρευνα αναφέρει την υιοθέτηση θετικού ‘ευ ζήν’ (Griffith et al., 2011b), ενώ η άλλη συσχετίζει τη βελτιωμένη ψυχική υγεία των μητέρων με την πρόοδο του παιδιού και την αυξημένη ανταπόκρισή του στις επιμέρους θεραπευτικές και παιδαγωγικές παρεμβάσεις (Adams et al., 2017) (Πίνακας 11).

Πίνακας 10. Σύνολο ερευνών για το ‘Κλάμα της Γάτας’ ανά συγγραφέα και έτος

ΣΥΝΟΛΟ ΕΡΕΥΝΩΝ	ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΑ ΑΡΘΡΑ ΓΙΑ ΤΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’
N=8	Adams et al. 2017·Adams et al. 2018a· Griffith et al. 2011a·Griffith et al. 2011b· Hodapp et al. 1997·Hodapp et al. 1998· Pearson et al. 2018·Trulsson & Klingberg, 2003

Πίνακας 11. Είδος θετικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’

ΕΙΔΟΣ ΘΕΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’	ΕΡΕΥΝΕΣ
Θετικό ‘ευ ζήν’	Griffith et al., 2011b
Βελτιωμένη ψυχική υγεία μητέρων	Adams et al., 2017

Αρνητικά συναισθήματα

Το σύνολο των ερευνών για τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ εντοπίζει την ύπαρξη αρνητικών συναισθημάτων, με την πλειονότητα να κάνει λόγο για στρες σαν το κύριο συναίσθημα που βιώνουν οι γονείς, ενώ η μειονότητα των ερευνών αναφέρει την ύπαρξη συναισθημάτων κατάθλιψης και απαισιοδοξίας, ενοχής, πένθους και εξάντλησης. Ειδικότερα, και οι 8 έρευνες αναφέρουν την ύπαρξη αρνητικών συναισθημάτων (100%). Ειδικότερα, ως προς το είδος τους, όλες οι έρευνες (100%) αναφέρουν την ύπαρξη υψηλών επιπέδων στρες, ενώ συγχρόνως, 3 έρευνες (37,5%) κάνουν λόγο για συναισθήματα άγχους (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018· Trulsson & Klingberg, 2003) και απογοήτευσης (Griffith et al., 2011a· Pearson et al., 2018· Trulsson & Klingberg, 2003), 2 έρευνες (25%) για κατάθλιψη (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a) και απαισιοδοξία (Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998), ενώ συναισθήματα ενοχής, πένθους, ευθύνης (Trulsson & Klingberg, 2003), αβεβαιότητας, θυμού, ψυχικής εξουθένωσης/εξάντλησης και ψυχικής κατάρρευσης (Griffith et al., 2011a), αναφέρονται σε 1 έρευνα κάθε φορά (12,5%) (Πίνακας 12).

Πίνακας 12. Είδος αρνητικών συναισθημάτων γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’

ΕΙΔΟΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’	ΕΡΕΥΝΕΣ
Στρες	Όλες
Άγχος	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a· Trulsson & Klingberg, 2003
Απογοήτευση	Griffith et al., 2011a·Pearson et al., 2018· Trulsson & Klingberg, 2003
Κατάθλιψη	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a
Απαισιοδοξία	Hodapp et al., 1997·Hodapp et al., 1998
Ενοχή	Trulsson & Klingberg, 2003
Πένθος	Trulsson & Klingberg, 2003
Ευθύνη	Trulsson & Klingberg, 2003
Θυμός	Griffith et al., 2011a
Ψυχική Εξουθένωση/εξάντληση	Griffith et al., 2011a
Ψυχική Κατάρρευση	Griffith et al., 2011a
Αβεβαιότητα	Griffith et al., 2011a

Αιτίες ύπαρξης αρνητικών συναισθημάτων

Οι αιτίες ύπαρξης αρνητικών συναισθημάτων δεν αποτελούν αντικείμενο μελέτης όλων των ερευνών που σχετίζονται με τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’, ενώ η πλειονότητά τους θεωρεί την μη αποδεκτή κοινωνικά συμπεριφορά του παιδιού σαν την κυρίαρχη αιτία πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς. Επιπρόσθετα, από λίγες έρευνες θεωρείται σημαντική τόσο η ελλιπής γνώση των ειδικών και των γονέων για το σύνδρομο όσο και η σπανιότητα του συνδρόμου και οι ελλιπείς επικοινωνιακές δεξιότητες του παιδιού, ενώ η μειονότητα των ερευνών αναφέρει την αρνητική στάση της κοινωνίας, τη ματαιώση των γονεϊκών προσδοκιών και την ελλιπή συνεργασία μεταξύ ειδικών και οικογένειας ή μεταξύ φορέων υγείας.

Ειδικότερα, 5 έρευνες (62,5%) αναφέρουν τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Griffith et al., 2011a· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998), 2 έρευνες (25%) κάθε φορά αναφέρουν: την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών

επιστημόνων ως προς το σύνδρομο (Griffith et al., 2011a· Trulsson & Klingberg, 2003), τη σπανιότητα του συνδρόμου (Adams et al., 2018a· Pearson et al., 2018), την ελλιπή πληροφόρηση των γονέων (Griffith et al., 2011a· Pearson et al., 2018) τις δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία (Hodapp et al., 1998· Trulsson & Klingberg, 2003) και τις συνεχείς εναλλαγές των επαγγελματιών (Griffith et al., 2011a· Trulsson & Klingberg, 2003), ενώ τέλος, 1 έρευνα (12,5%) κάθε φορά αναφέρει: την ανεπαρκή συνεργασία με τους ειδικούς επιστήμονες (Trulsson & Klingberg, 2003), την αρνητική στάση της κοινωνίας λόγω ελλιπούς ενημέρωσης (Griffith et al., 2011a), την ηλικία του παιδιού (Hodapp et al., 1998), την ανεπαρκή συνεννόηση μεταξύ ειδικών και φορέων υγείας (Griffith et al., 2011a), τη γραφειοκρατική πολυπλοκότητα των κοινωνικών υπηρεσιών (Griffith et al., 2011a), τα ελλιπή δίκτυα στήριξης (Hodapp et al., 1998), καθώς και τη συνεχή φροντίδα του παιδιού, τον πιθανό θάνατό του λόγω του συνδρόμου, τη ματαίωση των γονεϊκών προσδοκιών και την επίρριψη ευθυνών στους ίδιους (Trulsson & Klingberg, 2003) (Πίνακας 13).

Πίνακας 13. Αιτίες ύπαρξης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’

ΑΙΤΙΕΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’	ΕΡΕΥΝΕΣ
Δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά παιδιού	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a· Griffith et al., 2011a·Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998
Ελλιπής κατάρτιση ειδικών	Griffith et al., 2011a·Trulsson & Klingberg, 2003
Σπανιότητα συνδρόμου	Adams et al., 2018a·Pearson et al., 2018
Δυσκολίες παιδιού στην επικοινωνία	Hodapp et al., 1998·Trulsson & Klingberg, 2003
Συνεχείς εναλλαγές επαγγελματιών	Griffith et al., 2011a·Trulsson & Klingberg, 2003
Ελλιπής πληροφόρηση γονέων	Griffith et al., 2011a·Pearson et al., 2018
Ανεπαρκής συνεργασία με ειδικούς	Trulsson & Klingberg, 2003

Αρνητική στάση της κοινωνίας λόγω ελλειπών ενημέρωσης	Griffith et al., 2011a
Ηλικία παιδιού	Hodapp et al., 1998
Ανεπαρκής συνεννόηση ειδικών και φορέων	Griffith et al., 2011a
Γραφειοκρατία κοινωνικών υπηρεσιών	Griffith et al., 2011a
Ελλιπή δίκτυα στήριξης	Hodapp et al., 1998
Συνεχής φροντίδα παιδιού	Trulsson & Klingberg, 2003
Πιθανός θάνατος λόγω συνδρόμου	Trulsson & Klingberg, 2003
Ματαίωση γονεϊκών προσδοκιών	Trulsson & Klingberg, 2003
Επίρριψη ευθυνών στους ίδιους	Trulsson & Klingberg, 2003

Αιτίες μείωσης αρνητικών συναισθημάτων

Οι αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων αποτελούν αντικείμενο ενασχόλησης από τις μισές έρευνες που έχουν εκπονηθεί για τα συναισθήματα γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και προβάλλουν την ιδιαίτερη σημασία που έχει η ύπαρξη ισχυρών δικτύων στήριξης της οικογένειας ως προς τη διαχείριση της καθημερινότητας της οικογένειας και της αναπηρίας του παιδιού στο σύνολό της, καθώς και η απόκτηση περισσότερης πληροφόρησης για το σύνδρομο από τους γονείς. Ειδικότερα, 4 έρευνες (50%) αναφέρουν τη μείωση των αρνητικών συναισθημάτων λόγω: α) της ύπαρξης δικτύων κοινωνικής στήριξης, β) της αύξησης του αριθμού των υποστηρικτών της οικογένειας, γ) της αύξησης της παροχής πληροφοριών για το σύνδρομο στους γονείς, δ) της ενημέρωσης του κοινωνικού περιγύρου από την πλευρά των γονέων (Hodapp et al., 1997), ε) της βελτίωσης στην ποιότητα πληροφόρησης που παρέχονται στους γονείς από τους ειδικούς (Pearson et al., 2018) και στ) της αύξησης της ηλικίας του παιδιού (Adams et al., 2018a· Griffith et al., 2011a) (Πίνακας 14).

Πίνακας 14. Αιτίες μείωσης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’

ΑΙΤΙΕΣ ΜΕΙΩΣΗΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ	ΕΡΕΥΝΕΣ
Ύπαρξη κοινωνικών δικτύων στήριξης	Hodapp et al., 1997
Αύξηση υποστηρικτών οικογένειας	Hodapp et al., 1997

Αύξηση παροχής πληροφοριών στους γονείς	Hodapp et al., 1997
Ενημέρωση κοινωνικού περιγύρου από γονείς	Hodapp et al., 1997
Βελτίωση πληροφόρησης στους γονείς	Pearson et al., 2018
Αύξηση ηλικίας παιδιού	Adams et al., 2018a Griffith et al., 2011a

Τρόποι αντιμετώπισης-Στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων

Ωστόσο, ελάχιστες είναι οι έρευνες οι οποίες εστιάζουν στους τρόπους με τους οποίους οι γονείς αντιμετωπίζουν τα αρνητικά συναισθήματα για την αναπηρία μέσα από τη χρήση στρατηγικών διαχείρισης οι οποίες στην πλειονότητά τους είναι θετικές και εστιάζουν στο πρόβλημα. Ειδικότερα, 2 έρευνες (25%) παρουσιάζουν τις στρατηγικές που χρησιμοποιούν οι γονείς και τους τρόπους προσαρμογής τους απέναντι στην αναπηρία του παιδιού τους: α) υιοθέτηση μιας ‘μέσης οδού’ η οποία εξισορροπεί τα δύο άκρα μεταξύ απόλυτης ευαλωτότητας και πλήρους εξάρτησης από τα δίκτυα στήριξης, με αποτέλεσμα οι γονείς να είναι ικανοί να διαχειρίζονται μόνοι τους τις δυσκολίες και συγχρόνως, να αποδέχονται την αναπηρία του παιδιού (Trulsson & Klingberg, 2003), β) υιοθέτηση θετικών στρατηγικών και στρατηγικών που εστιάζουν στο πρόβλημα, με την ταυτόχρονη απόρριψη στρατηγικών ενεργούς αποφυγής (Adams et al., 2017) (Πίνακας 15).

Τέλος, 1 έρευνα (12,5%) κάθε φορά αναφέρεται: α) στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των αδελφών της οικογένειας (Hodapp et al., 1997), β) στο ότι η ύπαρξη δικτύων στήριξης δεν αποτελεί καθοριστικό παράγοντα για τη μείωση του γονεϊκού στρες, όπως ισχύει σε άλλα σύνδρομα (Hodapp et al., 1998), γ) στο ότι η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού δεν επηρεάζει τη συνολική ευημερούσα ζωή της οικογένειας (Adams et al., 2018a), δ) στο ότι δεν έχει εντοπιστεί σχέση μεταξύ της ηλικίας ή του φύλου του παιδιού με την ψυχική υγεία της μητέρας (Adams et al., 2017), ε) στο ότι τα προβλήματα συμπεριφοράς του παιδιού επηρεάζουν την ποιότητα ζωής της οικογένειας και οδηγούν σε κοινωνική απομόνωση (Griffith et al., 2011a), στ) στο ότι τα παιδιά με ‘Κλάμα της Γάτας’ έχουν μία αρκετά καλή προσαρμοστική συμπεριφορά, παρά τη χαμηλή λειτουργικότητά τους, συγκριτικά με παιδιά με άλλα σπάνια σύνδρομα (Griffith et al., 2011b), ζ) στο ότι οι γονείς αναλαμβάνουν ρόλο ‘ειδικού’, με σκοπό να ενημερώσουν τους επιστήμονες υγείας ως προς τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του συνδρόμου και τις ανάγκες του παιδιού τους (Griffith et al., 2011a) και η) στην ανάγκη των γονέων να

λαμβάνεται υπόψη η γνώμη τους από τους ειδικούς οι οποίοι θα πρέπει να επιδεικνύουν καλύτερη συμπεριφορά, υποστήριξη και έμπρακτο ενδιαφέρον (Trulsson & Klingberg, 2003).

Πίνακας 15. Τρόποι αντιμετώπισης και στρατηγικές διαχείρισης αρνητικών συναισθημάτων από τους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’

ΤΡΟΠΟΙ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ-ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΤΗΣ ΑΝΑΠΗΡΙΑΣ ΑΠΟ ΤΟΥΣ ΓΟΝΕΙΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’	ΕΡΕΥΝΕΣ
Διαχείριση δυσκολιών και αποδοχή	Trulsson & Klingberg 2003
Θετικές στρατηγικές-στρατηγικές που εστιάζουν στο πρόβλημα	Adams et al., 2017

5.3. ΤΑ ΣΗΜΕΙΑ ΣΥΓΚΛΙΣΗΣ ΣΤΟ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΙΚΟ ΤΟΜΕΑ ΜΕΤΑΞΥ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’ ΚΑΙ ΜΕ ΑΛΛΑ ΣΠΑΝΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Μελέτες στις οποίες περιλαμβάνεται το ‘Κλάμα της Γάτας’

Οι έρευνες στις οποίες περιλαμβάνεται το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ και πραγματοποιείται συγκριτική μελέτη μεταξύ των συνδρόμων με σαφή πορίσματα για το καθένα ξεχωριστά είναι 3 και έχουν πραγματοποιηθεί μεταξύ των ετών 1998 και 2018 (Πίνακας 16). Οι υπόλοιπες 5 μελέτες παρουσιάζουν συνολικά συμπεράσματα για σπάνια σύνδρομα, συμπεριλαμβανομένου και του ‘Κλάματος της Γάτας’, χωρίς να προβαίνουν σε συγκρίσεις μεταξύ των συνδρόμων και έχουν γραφτεί μεταξύ των ετών 1997 και 2018 (Πίνακας 17). Επιπρόσθετα, οι υπόλοιπες 22 έρευνες εστιάζουν σε άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα και δεν περιλαμβάνουν το ‘Κλάμα Της Γάτας’ (Πίνακας 3).

Πίνακας 16. Συγκριτικές μελέτες για ‘Κλάμα της Γάτας’ και άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα

ΑΡΙΘΜΟΣ ΕΡΕΥΝΩΝ	ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΕΣ ΜΕΛΕΤΕΣ ΓΙΑ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’ ΚΑΙ ΑΛΛΑ ΣΠΑΝΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ
N=3	Griffith et al., 2011b·Hodapp et al., 1998· Pearson, 2018

Πίνακας 17. Έρευνες με συνολικά συμπεράσματα για ‘Κλάμα της Γάτας’ και άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα

ΣΥΝΟΛΟ ΕΡΕΥΝΩΝ	ΕΡΕΥΝΕΣ ΜΕ ΣΥΝΟΛΙΚΑ ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΓΙΑ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’ ΚΑΙ ΛΟΙΠΑ ΣΠΑΝΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ
N=5	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a· Griffith et al., 2011a·Hodapp et al., 1997· Trulsson & Klingberg, 2003

Σημεία σύγκλισης ως προς τα θετικά συναισθήματα

Η παρούσα μελέτη εντόπισε έναν μικρό αριθμό ερευνών που εστιάζει στην ύπαρξη κοινών θετικών συναισθημάτων τόσο στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ όσο και στους γονείς παιδιών με άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα. Η πλειονότητα αυτών εστιάζει στην υιοθέτηση μιας αισιόδοξης στάσης για τη ζωή από την πλευρά των γονέων, καθώς και στη δημιουργία ενός ισορροπημένου και φυσιολογικού οικογενειακού περιβάλλοντος για όλα τα μέλη της οικογένειας. Ειδικότερα, τα θετικά συναισθήματα μελετώνται σε 3 έρευνες εκ των οποίων οι 2 (6,6%) αναφέρουν την υιοθέτηση θετικής στάσης για τη ζωή (Adams et al., 2018b· Griffith et al, 2011b) και δημιουργία συνθηκών ευρύτερου ‘ευ ζήν’ αντίστοιχα (Dellve et al., 2006· Griffith et al., 2011b) (Πίνακας 18).

Πίνακας 18. Σημεία σύγκλισης ως προς τα θετικά συναισθήματα

ΘΕΤΙΚΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ (ΚΑΙ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’)	ΕΡΕΥΝΕΣ
Θετική στάση για τη ζωή	Adams et al., 2018b·Griffith et al., 2011b
Ευ ζήν	Dellve et al., 2006·Griffith et al., 2011b

Σημεία σύγκλισης ως προς τα αρνητικά συναισθήματα

Ως προς την ύπαρξη κοινών αρνητικών συναισθημάτων, η πλειονότητα των ερευνών ανέφερε την ύπαρξη κατά κύριο λόγο συναισθημάτων στρες, ενώ αρκετές από τις εν λόγω μελέτες ανέφεραν συναισθήματα θυμού, ενοχής, αβεβαιότητας και απαισιοδοξίας. Επίσης, η μειονότητα των ερευνών ανέφερε την ύπαρξη πένθους σαν κοινό συναίσθημα μεταξύ των συνδρόμων. Ειδικότερα, προέκυψαν τα εξής σημεία σύγκλισης μεταξύ του ‘Κλάματος της Γάτας’ και των υπόλοιπων σπάνιων γενετικών συνδρόμων ως προς το είδος των αρνητικών συναισθημάτων των γονέων: 24 έρευνες (80%) αναφέρουν στρες (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Dellve et al., 2006· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Griffith et al., 2011a· Griffith et al., 2011b· Gundersen 2011· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Lanfranchi & Vianello, 2012· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Pearson et al., 2018· Pelentsov et al., 2016· Thomson et al., 2017· Trulsson & Klingberg, 2003· Tvrdik et al., 2015· Wulffaert et al., 2010), 13 (43,3%) άγχος (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Trulsson & Klingberg, 2003), 8 (26,6%) κατάθλιψη (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022), 6 (20%) ενοχή (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022· Silibello et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003), 5 (16,6%) θυμό (Cardinali et al., 2019· Chu et al., 2022· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013), αβεβαιότητα (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022), απαισιοδοξία (Fidler et al., 2000· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Krabbenborg et al., 2016· Lanfranchi & Vianello, 2012) και απογοήτευση (Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022·

Pearson et al., 2018· Trulsson & Klingberg, 2003), 3 (10%) επίρριψη των ευθυνών στους εαυτούς τους (Cardinali et al., 2019· Lippe et al., 2022· Trulsson & Klingberg, 2003) και ψυχική εξάντληση/εξουθένωση (Berrocoso et al., 2020· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022) και 2 (6,6%) πένθος (Gomez-Zuñiga et al., 2021· Trulsson & Klingberg, 2003) (Πίνακας 19).

Πίνακας 19. Σημεία σύγκλισης ως προς τα αρνητικά συναισθήματα

ΑΡΝΗΤΙΚΑ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΓΟΝΕΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ (ΚΑΙ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’)	ΕΡΕΥΝΕΣ
Στρες	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b·Ashworth et al., 2019· Boettcher et al., 2021·Chu et al., 2022· Dellve et al., 2006·Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017·Gomez-Zuñiga et al., 2021· Griffith et al., 2011a·Griffith et al., 2011b· Gundersen 2011·Hodapp et al., 1997·Hodapp et al., 1998·Lanfranchi & Vianello, 2012· Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013· Pearson et al., 2018·Pelentsov et al., 2016· Thomson et al., 2017·Trulsson & Klingberg, 2003·Tvrdik et al., 2015·Wulffaert et al.,2010
Αγχος	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a· Berrocoso et al., 2020·Boettcher et al., 2021· Carter et al., 2013·Chu et al., 2022· Fitzgerald & Gallagher, 2022·Gilmore 2017·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Gundersen 2011·Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013·Trulsson & Klingberg, 2003
Κατάθλιψη	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b·Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021·Gilmore 2017·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Lippe et al., 2022

Ενοχή	Berrocoso et al., 2020·Chu et al., 2022·Gomez-Zuñiga et al., 2021·Lippe et al., 2022·Silibello et al., 2016·Trulsson & Klingberg, 2003
Θυμός	Cardinali et al., 2019·Chu et al., 2022·Griffith et al., 2011a·Lippe et al., 2022·Mazaheri et al., 2013
Αβεβαιότητα	Berrocoso et al., 2020·Chu et al., 2022·Gilmore, 2017·Griffith et al., 2011a·Lippe et al., 2022
Απαισιοδοξία	Fidler et al., 2000·Hodapp et al., 1997·Hodapp et al., 1998·Krabbenborg et al., 2016·Lanfranchi & Vianello, 2012
Απογοήτευση	Gilmore, 2017·Griffith et al., 2011a·Lippe et al., 2022·Pearson et al., 2018·Trulsson & Klingberg, 2003
Επίρριψη ευθυνών στους ίδιους	Cardinali et al., 2019·Lippe et al., 2022·Trulsson & Klingberg, 2003
Ψυχική εξάντληση/εξουθένωση	Berrocoso et al., 2020·Griffith et al., 2011a·Lippe et al., 2022
Πένθος	Gomez-Zuñiga et al., 2021·Trulsson & Klingberg, 2003

Σημεία σύγκλισης ως προς τις αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων

Οι αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων δεν αποτελούν αντικείμενο μελέτης όλων των ερευνών, παρά μόνο ενός μικρού αριθμού αυτών και προβάλλουν ως επί το πλείστον τις μη κοινωνικά αποδεκτές συμπεριφορές του παιδιού σαν τη γενεσιουργό αιτία αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς. Επιπρόσθετα, η ελλιπής γνώση των ειδικών και των γονέων για το σύνδρομο, οι αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού και η ελλιπώς ανεπτυγμένη επικοινωνιακή δεξιότητα του παιδιού μελετώνται από λίγες έρευνες, ενώ η μειονότητα των ερευνών αναφέρει τα ελλιπή δίκτυα στήριξης, τη γραφειοκρατία μεταξύ φορέων υγείας και τις αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας ως αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς.

Ειδικότερα, 9 έρευνες (30%) αναφέρουν τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Fidler et al., 2000· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Griffith et al., 2011a· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Lanfranchi & Vianello, 2012), 8 (26,6%) την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών σχετικά με το σύνδρομο (Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003), 7 (23,3%) τις αυξημένες ανάγκες του παιδιού για φροντίδα (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003), 6 (20%) την ελλιπή γνώση/πληροφόρηση των γονέων (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011a· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pearson et al., 2018· Thomson et al., 2017), 4 (13,3%) τις δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία (Fitzgerald & Gallagher, 2022· Hodapp et al., 1998· Trulsson & Klingberg, 2003· Wulffaert et al., 2010), 3 (10%) την ηλικία του παιδιού (Adams et al., 2018b· Hodapp et al., 1998· Tvrđik et al., 2015) και τη δυσκολία των γονέων να αντιμετωπίσουν την έλλειψη συντονισμού μεταξύ φορέων ή ειδικών (Cardinali et al., 2019· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022), ενώ 2 (6,6%) έρευνες αναφέρονται στις αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011a), τα ελλιπή δίκτυα στήριξης (Hodapp et al., 1998· Mazaheri et al., 2013) και τις δυσκολίες των γονέων να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία των κρατικών φορέων (Cardinali et al., 2019· Griffith et al., 2011a) (Πίνακας 20).

Πίνακας 20. Σημεία σύγκλισης ως προς τις αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων

ΑΙΤΙΕΣ ΠΡΟΚΛΗΣΗΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ	ΕΡΕΥΝΕΣ
Δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά	Adams et al., 2017·Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b·Fidler et al., 2000· Fitzgerald & Gallagher, 2022·Griffith et al., 2011a·Hodapp et al., 1997·Hodapp et al., 1998·Lanfranchi & Vianello, 2012
Ελλιπής κατάρτιση ειδικών	Ashworth et al., 2019·Cardinali et al., 2019·Gilmore, 2017·Griffith et al., 2011a· Gundersen, 2011·Lippe et al., 2022·

	Pelentsov et al., 2016·Trulsson & Klingberg, 2003
Αυξημένες ανάγκες για φροντίδα	Adams et al., 2018b·Berrocoso et al., 2020·Boettcher et al., 2021·Chu et al., 2022·Lippe et al., 2022·Pelentsov et al., 2016·Trulsson & Klingberg, 2003
Ελλιπής γνώση/πληροφόρηση γονέων	Adams et al., 2018b·Griffith et al., 2011a·Gundersen, 2011·Lippe et al., 2022·Pearson et al., 2018·Thomson et al., 2017
Δυσκολίες παιδιού στην επικοινωνία	Fitzgerald & Gallagher, 2022·Hodapp et al., 1998·Trulsson & Klingberg, 2003·Wulffaert et al., 2010
Ηλικία παιδιού	Adams et al., 2018b·Hodapp et al., 1998·Tvrđik et al., 2015
Δυσκολία αντιμετώπισης της έλλειψης συντονισμού μεταξύ φορέων ή ειδικών	Cardinali et al., 2019·Griffith et al., 2011a·Lippe et al., 2022
Αρνητικές αντιδράσεις κοινωνίας	Adams et al., 2018b·Griffith et al., 2011a
Ελλιπή δίκτυα στήριξης	Hodapp et al., 1998·Mazaheri et al., 2013
Δυσκολίες γονέων με γραφειοκρατία φορέων	Cardinali et al., 2019·Griffith et al., 2011a

Σημεία σύγκλισης ως προς τις αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων

Οι αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων αποτελούν αντικείμενο μελέτες ορισμένων ερευνών οι οποίες προβάλλουν το ρόλο που διαδραματίζουν τα δίκτυα στήριξης για τις οικογένειες παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο, ενώ επίσης η μειονότητα αυτών εστιάζει και στον παράγοντα ‘ηλικία του παιδιού’ η αύξηση της οποίας συνεπάγεται και πρόοδο ως προς τα θετικά στοιχεία του χαρακτήρα και της συμπεριφοράς του παιδιού. Ειδικότερα, από τις 8 έρευνες οι 5 (62,5%) αναφέρουν την ευεργετική επίδραση των κοινωνικών δικτύων στήριξης (Carter et al., 2013· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Hodapp et al., 1997· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016), ενώ 3 (37,5%) αναφέρουν την αύξηση της ηλικίας του παιδιού και τη συνακόλουθη εξέλιξη των θετικών χαρακτηριστικών του (Adams et al., 2018a· Fidler et al., 2000· Griffith et al., 2011a) (Πίνακας 21).

Πίνακας 21. Σημεία σύγκλισης ως προς τις αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων

ΑΙΤΙΕΣ ΜΕΙΩΣΗΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ	ΕΡΕΥΝΕΣ
Κοινωνικά δίκτυα στήριξης	Carter et al., 2013·Fitzgerald & Gallagher, 2022·Hodapp et al., 1997·Lippe et al., 2022·Pelentsov et al., 2016
Αύξηση ηλικίας παιδιού και εξέλιξη θετικών χαρακτηριστικών	Adams et al., 2018a·Fidler et al., 2000·Griffith et al., 2011a

Σημεία σύγκλισης ως προς τις στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων

Οι στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων αποτέλεσαν αντικείμενο μελέτης μιας μειονότητας ερευνών οι οποίες εστιάζουν στην άμεση διαχείριση των δυσκολιών μόλις προκύψουν, καθώς και στην υιοθέτηση από την πλευρά των γονέων μιας στάσης που θα οδηγήσει στην τελική αποδοχή της αναπηρίας του παιδιού. Ειδικότερα, και οι 4 (100%) έρευνες αναφέρουν τόσο τη διαχείριση και επίλυση των προβλημάτων μόλις προκύψουν όσο και την αποδοχή σαν τις βασικότερες στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων από την πλευρά των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (Gundersen, 2011· Thomson et al., 2017· Trulsson & Klingberg, 2003· Tvrđik et al., 2015) (Πίνακας 22).

Πίνακας 22. Σημεία σύγκλισης ως προς τις στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων

ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ ΑΡΝΗΤΙΚΩΝ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΩΝ	ΕΡΕΥΝΕΣ
Διαχείριση και επίλυση προβλημάτων	Gundersen, 2011·Thomson et al., 2017·Trulsson & Klingberg, 2003·Tvrđik et al., 2015
Αποδοχή	Gundersen, 2011·Thomson et al., 2017·Trulsson & Klingberg, 2003·Tvrđik et al., 2015

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΣΥΖΗΤΗΣΗ

Ο σκοπός της παρούσας συστηματικής βιβλιογραφικής ανασκόπησης είναι η παρουσίαση των συναισθημάτων των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’, αλλά και με άλλα σπάνια σύνδρομα, ο καθορισμός και οι αιτίες των θετικών συναισθημάτων, καθώς και ο εντοπισμός των αιτίων και των στρατηγικών διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων. Επίσης, επιχειρείται η συγκριτική μελέτη των συναισθημάτων των δύο ομάδων γονέων και ο εντοπισμός κοινών χαρακτηριστικών στοιχείων. Για το σκοπό αυτό, η παρούσα ανασκόπηση ανέδειξε 30 έρευνες οι οποίες εκτείνονται χρονικά μεταξύ των ετών 1997 και 2022. Στη συνέχεια, θα δοθεί απάντηση στα ερευνητικά ερωτήματα που τέθηκαν στα πλαίσια της μελέτης και με βάση τα βιβλιογραφικά δεδομένα που παρουσιάστηκαν αναλυτικά στο προηγούμενο κεφάλαιο.

6.1. ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΚΑΙ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Το πρώτο ερευνητικό ερώτημα αποσκοπούσε στον εντοπισμό και στην καταγραφή των συναισθημάτων των γονέων παιδιών με σπάνιο γενετικό σύνδρομο (χωρίς το ‘Κλάμα της Γάτας’). Το δείγμα αποτελούνταν από 22 έρευνες οι οποίες εστιάζουν περισσότερο στην ύπαρξη αρνητικών συναισθημάτων (Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Cardinali et al., 2019· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Dellve et al., 2006· Fidler et al., 2000· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore, 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen, 2011· Krabbenborg et al., 2016· Lanfranchi & Vianello, 2012· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Pelentsov et al., 2016· Silibello et al., 2016· Thomson et al., 2017· Tvrđik et al., 2015· Wulffaert et al., 2010), ενώ ενδιαφέρον είναι το γεγονός ότι σαφώς λιγότερες από αυτές αναφέρονται συγχρόνως και στην ύπαρξη θετικών συναισθημάτων (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Cardinali et al., 2019· Carter et al., 2013· Dellve et al., 2006· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore, 2017· Gundersen, 2011· Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Silibello et al., 2016). Αυτό υποδηλώνει την υπερίσχυση της διερεύνησης των αρνητικών συναισθημάτων έναντι των θετικών στο επιστημονικό ενδιαφέρον.

Ειδικότερα, η παρούσα έρευνα εντόπισε την ύπαρξη θετικών συναισθημάτων στους γονείς, γεγονός το οποίο επιβεβαιώνεται από τις μισές έρευνες του δείγματος. Ενδιαφέρον είναι το γεγονός ότι εντοπίστηκαν συναισθήματα ανακούφισης μετά την επίσημη διάγνωση (Berrocoso

et al., 2020· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022), ισχυρή θέληση για επιτυχή διαχείριση της αναπηρίας του παιδιού και των γονεϊκών συναισθήματα απογοήτευσης (Gundersen, 2011· Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022). Όπως επιβεβαιώνεται από ελάχιστες έρευνες του δείγματος, η στενή σχέση και αλληλοϋποστήριξη μεταξύ συζύγων (Cardinali et al., 2019· Carter et al., 2013), η αποδοχή των συναισθημάτων και της αναπηρίας (Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022), η προσαρμογή στις ανάγκες του παιδιού (Fitzgerald & Gallagher, 2022· Lippe et al., 2022), η εστίαση στα θετικά του (Gilmore, 2017· Mazaheri et al., 2013), τα συναισθήματα ευτυχίας, συμπόνιας, ικανοποίησης από τους ειδικούς (Silibello et al., 2016), η επίτευξη οικογενειακής λειτουργικότητας (Fitzgerald & Gallagher, 2022), η θετική στάση για τη ζωή (Adams et al., 2018b), η επίτευξη του ‘ευ ζήν’, η ικανοποίηση από το ζώή, η αισιοδοξία (Dellve et al., 2006), η ενδυνάμωση, η αύξηση της αυτοπεποίθησης, η αυτογνωσία και η πλήρης υποστήριξη από τον κοινωνικό περίγυρο (Cardinali et al., 2019), αποτελούν ενδιαφέροντα ευρήματα της παρούσας διπλωματικής εργασίας. Ωστόσο, δεν επιβεβαιώνονται από το σύνολο των ερευνών του δείγματος, δεδομένου ότι οι μισές έρευνες εστιάζουν στα θετικά συναισθήματα και ανάμεσα σε αυτές εντοπίζονται διαφοροποιήσεις ως προς το είδος των συναισθημάτων που μελετώνται.

Επιπρόσθετα, η παρούσα μελέτη εντόπισε και τις αιτίες πρόκλησης θετικών συναισθημάτων, όπως επιβεβαιώνεται από ορισμένες έρευνες του δείγματος οι οποίες εστιάζουν στην ανακουφιστική και βοηθητική επίδραση των επιμέρους κοινωνικών δικτύων στήριξης της οικογένειας (Cardinali et al., 2019· Dellve et al., 2006), ενώ ένας επιπλέον παράγοντας ανακούφισης των γονέων έχει αναφερθεί ότι είναι και η απόκτηση επίσημης διάγνωσης (Krabbenborg et al., 2016).

Ως προς το είδος των αρνητικών συναισθημάτων, η παρούσα έρευνα εντοπίζει την ύπαρξη υψηλών επιπέδων στρες στους γονείς, γεγονός το οποίο επιβεβαιώνεται από το σύνολο των ερευνών του δείγματος (Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Dellve et al., 2006· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lanfranchi & Vianello, 2012· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Pelentsov et al., 2016· Thomson et al., 2017· Tvrdik et al., 2015· Wulffaert et al., 2010), ενώ το αμέσως επόμενο κυρίαρχο συναίσθημα που εντοπίζεται στον ψυχισμό των γονέων είναι το άγχος, γεγονός το οποίο επιβεβαιώνεται και από αρκετές έρευνες του δείγματος (Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lippe et al., 2022· Mazaheri

et al., 2013) και ανησυχία (Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Krabbenborg et al., 2016· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013). Επιπρόσθετα, η παρούσα έρευνα κατέγραψε συναισθήματα μοναξιάς (Berrocoso et al., 2020· Cardinali et al., 2019· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lippe et al., 2022· Silibello et al., 2016) και κατάθλιψης (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022), γεγονός το οποίο συνάδει με τα πορίσματα των μελετών του δείγματος.

Ένα ενδιαφέρον εύρημα είναι ότι εντοπίστηκαν χαμηλά επίπεδα ποιότητας ζωής, γεγονός το οποίο επιβεβαιώνεται από αρκετές έρευνες του δείγματος (Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Mazaheri et al., 2013). Επιπρόσθετα, εντοπίστηκαν συναισθήματα ενοχών (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022· Silibello et al., 2016), θλίψης (Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Silibello et al., 2016), θυμού (Cardinali et al., 2019· Chu et al., 2022· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013), αβεβαιότητας (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gilmore, 2017· Lippe et al., 2022), απομόνωσης (Berrocoso et al., 2020· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Pelentsov et al., 2016) και φόβου για το μέλλον του παιδιού (Berrocoso et al., 2020· Carter et al., 2013· Gilmore, 2017· Gundersen, 2011), συμφωνώντας με έναν σημαντικό αριθμό ερευνών, χωρίς ωστόσο να επιβεβαιώνεται από την πλειονότητα αυτών.

Ενδιαφέρον είναι το γεγονός ότι η παρούσα έρευνα κατέγραψε συναισθήματα απαισιοδοξίας (Fidler et al., 2000· Krabbenborg et al., 2016· Lanfranchi & Vianello, 2012), εγκατάλειψης (Cardinali et al., 2019· Gomez-Zuñiga et al., 2021), επίρριψης ευθυνών στους ίδιους (Cardinali et al., 2019· Lippe et al., 2022), ψυχικού πόνου, εξάντλησης (Berrocoso et al., 2020· Lippe et al., 2022) και απογοήτευσης (Gilmore, 2017· Lippe et al., 2022), σε μικρότερη ωστόσο συχνότητα από ότι τα υπόλοιπα αρνητικά συναισθήματα, σε συμφωνία με κάποιες από τις έρευνες του δείγματος. Ένα ακόμη σημαντικό εύρημα της παρούσας εργασίας το οποίο επιβεβαιώνεται από τις υπάρχουσες έρευνες ήταν ότι οι γονείς σε αρκετές περιπτώσεις αναλαμβάνουν το ρόλο του 'ειδικού', δεδομένου ότι λόγω της σπανιότητας του συνδρόμου, οι ειδικοί επιστήμονες δεν έχουν τις απαιτούμενες γνώσεις για το σύνδρομο, με αποτέλεσμα να είναι οι γονείς εκείνοι που ουσιαστικά ενημερώνουν τους ειδικούς για την εξέλιξη του παιδιού (Cardinali et al., 2019· Pelentsov et al., 2016).

Η παρούσα μελέτη εντόπισε σε μικρότερο βαθμό την ύπαρξη ακραίων αρνητικών συναισθημάτων, όπως επιβεβαιώνεται και από τη βιβλιογραφία: ειδικότερα, εντοπίστηκαν

προβλήματα ψυχικής υγείας (Adams et al., 2018b), εμμονές, ψυχαναγκασμοί (Berrocoso et al., 2020), δυσπιστία απέναντι στους ειδικούς, πένθος (Gomez-Zuñiga et al., 2021), σοκ, έλλειψη ελέγχου, ‘αίσθημα του ανυπεράσπιστου’, απώλεια, άρνηση, απελπισία, απόσυρση-αποφυγή, αίσθημα ‘εγκλεισμού και παγίδευσης σε ένα κουτί’ (Lippe et al., 2022), αποξένωση, ανασφάλεια (Pelentsov et al., 2016), σύγχυση (Gilmore, 2017), έκπληξη, ‘αίσθημα του αβοήθητου’ (Gundersen, 2011), φόβος κοινωνικής απόρριψης (Lippe et al., 2022), συνεχής πίεση και κούραση (Thomson et al., 2017), σωματοποιημένο άγχος (Berrocoso et al., 2020), τρόμος (Gomez-Zuñiga et al., 2021) και προβλήματα στη συζυγική σχέση (Pelentsov et al., 2016).

Η παρούσα μελέτη κατέγραψε, επίσης, και τις αιτίες πρόκλησης των αρνητικών συναισθημάτων, σε συμφωνία με την πλειονότητα των ερευνών από όπου προκύπτει το ενδιαφέρον εύρημα ότι κυριαρχούν: α) η αναμονή των γονέων για τη μελλοντική εξέλιξη του παιδιού (Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Gundersen, 2011· Krabbenborg et al., 2016· Mazaheri et al., 2013), β) οι αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016), γ) η ελλιπής κατάρτιση των ειδικών για το σύνδρομο (Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016), δ) η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού (Adams et al., 2018b· Fidler et al., 2000· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Lanfranchi & Vianello, 2012) και η ελλιπής γνώση των γονέων για το σύνδρομο (Adams et al., 2018b· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Thomson et al., 2017).

Επίσης, σε συμφωνία με λίγες από τις έρευνες του δείγματος προέκυψε ότι: οι μειωμένες ικανότητες (Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Wulffaert et al., 2010), η κατάσταση της υγείας του παιδιού (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Lanfranchi & Vianello, 2012), οι μειωμένες κοινωνικές επαφές της οικογένειας λόγω της αναπηρίας (Boettcher et al., 2021· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016) και οι δυσκολίες/καθυστερήσεις στην απόκτηση επίσημης διάγνωσης (Cardinali et al., 2019· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022) αποτελούν βασικούς παράγοντες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς, χωρίς όμως να επιβεβαιώνεται το συμπέρασμα από την πλειονότητα των ερευνών του δείγματος.

Επιπλέον, παράγοντες που αφορούν στο παιδί, τη διάγνωση ή τους γονείς, όπως είναι: η δυσκολία του παιδιού στην επικοινωνία (Fitzgerald & Gallagher, 2022· Wulffaert et al., 2010) και η ηλικία του (Adams et al., 2018b· Tvrđik et al., 2015), το περιεχόμενο της διάγνωσης (Gundersen 2011· Thomson et al., 2017) και η αβέβαιη πρόγνωση (Berrocoso et al., 2020·

Gundersen, 2011), οι δυσκολίες των γονέων να αντιμετωπίσουν τον ελλιπή συντονισμό μεταξύ φορέων (Cardinali et al., 2019· Lippe et al., 2022) και οι δυσκολίες πρόσβασης σε υπηρεσίες φροντίδας και παρέμβασης (Adams et al., 2018b· Cardinali et al., 2019) επιβεβαιώνονται από ελάχιστες έρευνες του δείγματος.

Τέλος, η παρούσα έρευνα εντόπισε επιπλέον παράγοντες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων σε σχέση τόσο με το παιδί και τους γονείς όσο και με την κοινωνία και τους κρατικούς φορείς υγείας, χωρίς ωστόσο να επιβεβαιώνονται από την πλειονότητα των ερευνών του δείγματος, παρά μόνο από τη μειονότητα αυτών, όπως είναι: τα προβλήματα υγείας του παιδιού λόγω καθυστερημένης διάγνωσης και παρέμβασης (Lippe et al., 2022), η προσωπικότητα του παιδιού και του γονέα (Adams et al., 2018b), η ηλικία των γονέων και ο αριθμός των παιδιών της οικογένειας (Tvrđik et al., 2015), οι αρνητικές κοινωνικές αντιδράσεις και οι δυσκολίες στην κοινωνική ένταξη του παιδιού (Adams et al., 2018b), η ελλιπής υποστήριξη από τα κοινωνικά δίκτυα στήριξης (Mazaheri et al., 2013), οι δυσκολίες στον εντοπισμό ειδικού για επίσημη διάγνωση (Cardinali et al., 2019), ο μειωμένος προσωπικός χρόνος των γονέων λόγω της συνεχούς ενασχόλησης με το παιδί (Thomson et al., 2017), οι δυσκολίες των γονέων να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία των κρατικών φορέων (Cardinali et al., 2019), οι συγκρούσεις μεταξύ συζύγων λόγω του παιδιού (Lippe et al., 2022), το περιβάλλον διαμονής του (Tvrđik et al., 2015), τα σωματικά χαρακτηριστικά του (Adams et al., 2018b), καθώς και το ότι η αναπηρία του παιδιού καθορίζει τη ζωή των γονέων (Lanfranchi & Vianello, 2012).

Ωστόσο, η παρούσα μελέτη κατέγραψε αιτίες που οδηγούν στη μείωση των αρνητικών συναισθημάτων, σε συμφωνία με τα πορίσματα λίγων ερευνών του δείγματος. Η επαφή των γονέων με γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο για την ανταλλαγή χρήσιμων πληροφοριών και καλών πρακτικών αντιμετώπισης του συνδρόμου, οδηγεί στην ανακούφιση των γονέων και εξομαλύνει την κοινωνική απομόνωση που βιώνουν λόγω της αναπηρίας (Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016). Επίσης, προέκυψαν συμπεράσματα για τη βοηθητική επίδραση των δικτύων κοινωνικής στήριξης στους γονείς: όσο μεγαλύτερος είναι ο αριθμός των υποστηρικτών της οικογένειας και όση περισσότερη δράση αναλαμβάνουν τα δίκτυα προς όφελος της οικογένειας τόσο περισσότερο μειώνονται τα στρεσογόνα συναισθήματα των γονέων. Σε συμφωνία με λίγες έρευνες του δείγματος, προέκυψε ότι με τα δίκτυα στήριξης αυξάνεται η προσαρμοστικότητα των γονέων και μειώνεται το στρες, ενώ λειτουργούν σαν προστατευτικός παράγοντας διασφάλισης του ‘ευ ζήν’ (Carter et al., 2013· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016).

Τέλος, εντοπίστηκαν οι εξής παράγοντες σε συμφωνία με έναν μεμονωμένο αριθμό ερευνών του δείγματος, χωρίς να επιβεβαιώνονται από την πλειονότητα αυτών: α) η οικογενειακή συνοχή και λειτουργικότητα εξισορροπεί το γονεϊκό στρες, αυξάνει την προσαρμοστικότητα, την αποτελεσματικότητα και τους τρόπους διαχείρισης της αναπηρίας από τους γονείς (Fitzgerald & Gallagher, 2022), β) η ενίσχυση της εμπιστοσύνης των γονέων στους ειδικούς και στους εαυτούς τους (Lippe et al., 2022), γ) η ανάπτυξη των θετικών στοιχείων του παιδιού καθώς μεγαλώνει, εξισορροπεί τα αρνητικά (Fidler et al., 2000), δ) ο προγραμματισμός ιατρικής επέμβασης με σκοπό την επίλυση σοβαρών προβλημάτων υγείας (Carter et al., 2013) και ε) η καλύτερη διαχείριση των αρνητικών συναισθημάτων από τους γονείς (Krabbenborg et al., 2016).

Η παρούσα εργασία εντόπισε και τις στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων σε συμφωνία με λίγες έρευνες του δείγματος: υιοθέτηση μιας θετικής και αισιόδοξης στάσης για τη ζωή (Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Tvrđik et al., 2015), επίτευξη της αποδοχής των συναισθημάτων και της αναπηρίας (Gundersen, 2011· Thomson et al., 2017), επίλυση των προβλημάτων τη στιγμή που προκύπτουν (Thomson et al., 2017· Tvrđik et al., 2015), συγκέντρωση πληροφοριών για το σύνδρομο από τους ίδιους τους γονείς (Gundersen, 2011· Thomson et al., 2017) και αναζήτηση κοινωνικών δικτύων στήριξης (Thomson et al., 2017· Tvrđik et al., 2015).

Σε συμφωνία με τη μειονότητα των ερευνών του δείγματος, καταγράφηκε η άμεση διαχείριση των αρνητικών συναισθημάτων τη στιγμή της βίωσής τους (Berrocoso et al., 2020), η ολοκληρωτική αλλαγή αντιλήψεων για τη ζωή στο σύνολό της, με αποτέλεσμα οι γονείς να βελτιώνουν τα συναισθήματα συμπόνιας και κατανόησης, να δημιουργούν ένα ισορροπημένο οικογενειακό περιβάλλον στο οποίο εντάσσουν πλήρως την αναπηρία, ανακτώντας τον απόλυτο έλεγχο της ζωής τους και αναδιοργανώνοντας κατάλληλα τον οικογενειακό προγραμματισμό (Lippe et al., 2022). Επίσης, βοηθητική στρατηγική διαχείρισης είναι και η επαφή με γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο (Gundersen, 2011), η επίλυση των προβλημάτων με τεχνικές mindfulness (Lippe et al., 2022) και η υιοθέτηση ενεργητικών στρατηγικών με ταυτόχρονη απόρριψη της προηγούμενης παθητικής στάσης απέναντι στην αναπηρία (Dellve et al., 2006).

6.2. ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΑ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’ ΚΑΙ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΕΣ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗΣ

Τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ μελετώνται από 8 έρευνες. Ενδιαφέρον είναι το γεγονός ότι ως προς τα θετικά συναισθήματα, η παρούσα έρευνα σε συμφωνία με τη μειονότητα των μελετών του δείγματος, εντόπισε την επίτευξη ενός θετικού ‘ευ ζήν’ και την υιοθέτηση της αντίληψης ότι το σύνδρομο του παιδιού είχε θετικές επιδράσεις στον ψυχισμό των γονέων (Griffith et al., 2011b), καθώς και τη βελτίωση της ψυχικής υγείας των μητέρων. Αυτό κυρίως αποδόθηκε στη συνολική πρόοδο και εξέλιξη των παιδιών και στην επιτυχή ανταπόκρισή τους στις θεραπευτικές ή παιδαγωγικές παρεμβάσεις (Adams et al., 2017). Ωστόσο, λόγω της σποραδικότητας των ερευνών, κρίνεται αναγκαία η εκπόνηση περαιτέρω επιστημονικών ερευνών που θα εστιάζουν στο είδος και στις αιτίες πρόκλησης των θετικών συναισθημάτων.

Όσον αφορά στην ύπαρξη αρνητικών συναισθημάτων η παρούσα μελέτη σε συμφωνία με το σύνολο των ερευνών για το υπό μελέτη σύνδρομο, εντόπισε την ύπαρξη υψηλών επιπέδων στρες στους γονείς (Adams et al. 2017· Adams et al. 2018a· Griffith et al. 2011a· Griffith et al. 2011b· Hodapp et al. 1997· Hodapp et al. 1998· Pearson et al. 2018· Trulsson & Klingberg, 2003), καθώς και συναισθήματα άγχους (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Trulsson & Klingberg, 2003), απογοήτευσης (Griffith et al., 2011a· Pearson et al., 2018· Trulsson & Klingberg, 2003), κατάθλιψης (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a) και απαισιοδοξίας (Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998), όπως επιβεβαιώνεται από λίγες έρευνες του δείγματος. Επίσης, σε συμφωνία με τη μειονότητα των ερευνών, καταγράφηκαν συναισθήματα ενοχής, πένθους, ευθύνης (Trulsson & Klingberg, 2003), αβεβαιότητας, θυμού, ψυχικής εξουθένωσης/εξάντλησης και ψυχικής κατάρρευσης (Griffith et al., 2011a).

Ως προς τις αιτίες πρόκλησης των αρνητικών συναισθημάτων, επιβεβαιώνεται από την πλειονότητα των σχετικών ερευνών ότι η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, η οποία αποτελεί βασικό χαρακτηριστικό σύμπτωμα του συνδρόμου, είναι η γενεσιουργός αιτία των στρεσογόνων συναισθημάτων (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Griffith et al., 2011a· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998). Επίσης, προέκυψε ότι παράγοντες που σχετίζονται τόσο με το παιδί όσο και με το περιβάλλον του, αποτελούν με τη σειρά τους αιτίες αρνητικών συναισθημάτων, όπως επιβεβαιώνεται από λίγες έρευνες: η σπανιότητα του συνδρόμου (Adams et al., 2018a· Pearson et al., 2018), η δυσκολία του παιδιού στην επικοινωνία (Hodapp et al., 1998· Trulsson & Klingberg, 2003), η ελλιπής κατάρτιση των

επιστημόνων (Griffith et al., 2011a· Trulsson & Klingberg, 2003), η ελλιπής πληροφόρηση των γονέων (Griffith et al., 2011a· Pearson et al., 2018) και οι συνεχείς εναλλαγές των επαγγελματιών υγείας (Griffith et al., 2011a· Trulsson & Klingberg, 2003).

Τέλος, σε συμφωνία με τη μειονότητα των ερευνών, προέκυψε ότι η ηλικία του παιδιού (Hodapp et al., 1998), ο ψυχισμός των γονέων, η κοινωνία και ο τρόπος λειτουργίας των φορέων περίθαλψης, αποτελούν παράγοντες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων. Ειδικότερα, όσον αφορά στους γονείς, η ματαίωση των προσδοκιών τους, η συνεχής φροντίδα του παιδιού, ο πιθανός θάνατός του λόγω του συνδρόμου και η επίρριψη ευθυνών στους ίδιους αποτελούν αιτίες στρεσογόνων συναισθημάτων (Trulsson & Klingberg, 2003), παρά το ότι δεν έχουν αποτελέσει αντικείμενο αναφοράς αρκετών ερευνών. Επίσης, η αρνητική στάση της κοινωνίας (Griffith et al., 2011a) σε συνδυασμό με τα ελλιπή κοινωνικά δίκτυα στήριξης (Hodapp et al., 1998), την ανεπαρκή συνεργασία γονέων-ειδικών (Trulsson & Klingberg, 2003) και συνεννόηση μεταξύ φορέων ή ειδικών, καθώς και η γραφειοκρατία των κοινωνικών υπηρεσιών (Griffith et al., 2011a) επιτείνουν τα αρνητικά συναισθήματα των γονέων. Οι ανωτέρω αιτίες δεν επιβεβαιώνονται ωστόσο από το σύνολο των ερευνών και λόγω της σποραδικότητάς τους, κρίνεται απαραίτητη η περαιτέρω διερεύνησή τους μέσω νέων και περισσότερο εκτεταμένων μελετών.

Επιπρόσθετα, η παρούσα έρευνα εντόπισε και την περίπτωση μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων, όπως επιβεβαιώνεται από λίγες μελέτες, λόγω της αύξησης της ηλικίας του παιδιού (Adams et al., 2018a· Griffith et al., 2011a), καθώς και της ύπαρξης κοινωνικών δικτύων στήριξης (στενή και ευρύτερη οικογένεια, φίλοι, κοινωνικός περίγυρος, επαγγελματίες υγείας, ειδικοί, άλλοι γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο) που λειτουργούν βοηθητικά και προσφέρουν ανακούφιση, ενδυνάμωση και ενίσχυση στους γονείς, αλλά και σημαντική πληροφόρηση για το σύνδρομο (όταν αυτή δεν καθίσταται εφικτή από τους επίσημους ιατρικούς φορείς (λόγω της σπανιότητας του συνδρόμου που οδηγεί σε έλλειψη κατάρτισης και γνώσεων από την πλευρά των ειδικών). Δευτερευόντως, επισημαίνεται η σημασία του αριθμού των υποστηρικτών της οικογένειας (όσο αυξάνεται ο αριθμός τους τόσο μειώνονται τα αρνητικά συναισθήματα), η αύξηση και βελτίωση της πληροφόρησης προς τους γονείς, καθώς και η ενημέρωση της κοινωνίας από τους γονείς για το σύνδρομο του παιδιού (Hodapp et al., 1997).

Τέλος, η παρούσα μελέτη εντόπισε τις στρατηγικές διαχείρισης που χρησιμοποιούν οι γονείς παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας', όπως επιβεβαιώνεται από τη μειονότητα των ερευνών: οι γονείς επιλέγουν τη διαχείριση των δυσκολιών και την αποδοχή της αναπηρίας (Trulsson &

Klingberg, 2003), καθώς και τη χρήση θετικών στρατηγικών και στρατηγικών που εστιάζουν στην επίλυση του προβλήματος όταν αυτό προκύπτει. Αποτέλεσμα αυτού είναι να δημιουργείται θετικό αυτοσυναίσθημα στο γονέα, να μετριάζονται οι αρνητικές επιδράσεις από τις δυσκολίες της φροντίδας του παιδιού και να αποφεύγονται στρατηγικές ενεργούς αποφυγής του προβλήματος οι οποίες επιφέρουν άγχος και κατάθλιψη (Adams et al., 2017). Ωστόσο, και σε αυτή την περίπτωση, λόγω της σποραδικότητας των ερευνών κρίνεται αναγκαία η περαιτέρω διερεύνηση του θέματος με την εκπόνηση περισσότερων και πιο σύγχρονων μελετών.

6.3. ΣΗΜΕΙΑ ΣΥΓΚΛΙΣΗΣ ΣΤΟ ΣΥΝΑΙΣΘΗΜΑΤΙΚΟ ΤΟΜΕΑ ΜΕΤΑΞΥ ΓΟΝΕΩΝ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ‘ΚΛΑΜΑ ΤΗΣ ΓΑΤΑΣ’ ΚΑΙ ΜΕ ΑΛΛΑ ΣΠΑΝΙΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ εντάσσεται σε ένα ευρύτερο σύνολο συνδρόμων που ονομάζονται: σπάνια γενετικά σύνδρομα. Παρά τις διαφορές μεταξύ των συνδρόμων, οι συνέπειες στην ψυχική, συναισθηματική και σωματική ισορροπία των γονέων είναι οι ίδιες, ανεξάρτητα από το είδος του συνδρόμου και τις αιτίες που τις προκαλούν (Anderson et al., 2013a· Gilmore, 2017· Pelentsov et al., 2016), γεγονός το οποίο επιβεβαιώνεται από τα πορίσματα της παρούσας ανασκόπησης. Η εργασία βασίστηκε σε 30 έρευνες εκ των οποίων οι 8 περιελάμβαναν το ‘Κλάμα της Γάτας’, ενώ οι υπόλοιπες εστίαζαν σε άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα. Μέσα από τη συγκριτική μελέτη των πορισμάτων τους προέκυψαν αρκετές ομοιότητες ως προς τα συναισθήματα των γονέων παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα.

Ειδικότερα, ενδιαφέρον είναι το ότι όλες οι έρευνες κάνουν αναφορά στην ύπαρξη αρνητικών συναισθημάτων, ενώ μόνον οι 14 μιλούν συγχρόνως και για θετικά συναισθήματα. Η πλειονότητα των ερευνών έχει σαν κοινό αρνητικό συναίσθημα το στρες (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Ashworth et al., 2019· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Dellve et al., 2006· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Griffith et al., 2011a· Griffith et al., 2011b· Gundersen 2011· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Lanfranchi & Vianello, 2012· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Pearson et al., 2018· Pelentsov et al., 2016· Thomson et al., 2017· Trulsson & Klingberg, 2003· Tvrdik et al., 2015· Wulffaert et al., 2010), ενώ σχεδόν οι μισές από τις 30 έρευνες εντοπίζουν και άγχος στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων (Adams et al., 2017· Adams et

al., 2018a· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Carter et al., 2013· Chu et al., 2022· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Gundersen 2011· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013· Trulsson & Klingberg, 2003).

Ορισμένες έρευνες αναφέρουν την κατάθλιψη σαν κοινό συναίσθημα μεταξύ των συνδρόμων (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Gilmore 2017· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022), ενώ περίπου το ¼ των ερευνών αναφέρει την ύπαρξη αισθημάτων ενοχής στους γονείς (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gomez-Zuñiga et al., 2021· Lippe et al., 2022· Silibello et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003). Κάποιες έρευνες επίσης αναφέρουν θυμό (Cardinali et al., 2019· Chu et al., 2022· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022· Mazaheri et al., 2013), αβεβαιότητα (Berrocoso et al., 2020· Chu et al., 2022· Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022), απαισιοδοξία (Fidler et al., 2000· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Krabbenborg et al., 2016· Lanfranchi & Vianello, 2012) και απογοήτευση (Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022· Pearson et al., 2018· Trulsson & Klingberg, 2003), ενώ λίγες εντοπίζουν στους γονείς την τάση να επιρρίπτουν ευθύνες στους εαυτούς τους (Cardinali et al., 2019· Lippe et al., 2022· Trulsson & Klingberg, 2003) και να βιώνουν ψυχική εξάντληση/εξουθένωση (Berrocoso et al., 2020· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022). Τέλος, η μειονότητα των ερευνών θεωρεί το πένθος κοινό παρονομαστή μεταξύ των συνδρόμων (Gomez-Zuñiga et al., 2021· Trulsson & Klingberg, 2003).

Ως προς τα κοινά θετικά συναισθήματα που αναπτύσσονται στους γονείς παιδιών με ‘Κλάμα της Γάτας’ και άλλο σπάνιο γενετικό σύνδρομο, ενδιαφέρον είναι το ότι δεν υπάρχουν εκτεταμένες μελέτες για το θέμα, με αποτέλεσμα τα πορίσματα να είναι αρκετά περιορισμένου εύρους και να βασίζονται σε ελάχιστες έρευνες. Ωστόσο, η παρούσα έρευνα εντόπισε την υιοθέτηση μιας ευρύτερης θετικής στάσης για τη ζωή (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011b) και την οικοδόμηση ενός συνολικότερου ‘ευ ζήν’ για την οικογένεια (Dellve et al., 2006· Griffith et al., 2011b), όπως επιβεβαιώνεται από τις υπάρχουσες έρευνες της βιβλιογραφίας.

Ως προς τις αιτίες των αρνητικών συναισθημάτων, οι δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές του παιδιού αποτελούν βασικό παράγοντα πρόκλησης στρεσογόνων συναισθημάτων στους γονείς, όπως επιβεβαιώνεται από την υπάρχουσα βιβλιογραφία (Adams et al., 2017· Adams et al., 2018a· Adams et al., 2018b· Fidler et al., 2000· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Griffith et al., 2011a· Hodapp et al., 1997· Hodapp et al., 1998· Lanfranchi & Vianello, 2012). Ωστόσο, η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά αποτελεί τον πρωταρχικό παράγοντα πρόκλησης γονεϊκού

στρες στην περίπτωση του 'Κλάματος της Γάτας', ενώ αντίθετα, στις έρευνες για άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα αποτελεί τον τέταρτο παράγοντα, μετά από την αναμονή των γονέων για την εξέλιξη του παιδιού, τις αυξημένες ανάγκες φροντίδας του και την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών για το σύνδρομο. Η ελλιπής κατάρτιση των ειδικών αποτελεί μια ακόμη σημαντική αιτία πρόκλησης γονεϊκού στρες, ενώ επισημαίνεται η ανάγκη των γονέων για την εξεύρεση του κατάλληλου εξειδικευμένου προσωπικού που θα παρέχει αρχικά έγκυρη και αξιόπιστη διάγνωση και στη συνέχεια, θα αναλάβει την ιατρική παρακολούθηση του παιδιού και θα παρέχει καθοδήγηση στους γονείς, όπως επιβεβαιώνεται από αρκετές έρευνες της υπάρχουσας βιβλιογραφίας (Ashworth et al., 2019· Cardinali et al., 2019· Gilmore, 2017· Griffith et al., 2011a· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003).

Επίσης, ενδιαφέρον είναι το ότι η παρούσα μελέτη επιβεβαιώνει τα πορίσματα ορισμένων ερευνών ως προς το ότι οι αυξημένες ανάγκες του παιδιού για φροντίδα (Adams et al., 2018b· Berrocoso et al., 2020· Boettcher et al., 2021· Chu et al., 2022· Lippe et al., 2022· Pelentsov et al., 2016· Trulsson & Klingberg, 2003), καθώς και η ελλιπής γνώση και πληροφόρηση των γονέων για το σύνδρομο (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011a· Gundersen, 2011· Lippe et al., 2022· Pearson et al., 2018· Thomson et al., 2017), αποτελούν κοινούς παράγοντες πρόκλησης στρεσογόνων συναισθημάτων μεταξύ των σπάνιων γενετικών συνδρόμων.

Επιπρόσθετα, όπως επιβεβαιώνεται από λίγες έρευνες της βιβλιογραφίας, προέκυψε το συμπέρασμα ότι αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων είναι και οι δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία (Fitzgerald & Gallagher, 2022· Hodapp et al., 1998· Trulsson & Klingberg, 2003· Wulffaert et al., 2010), η ηλικία του (Adams et al., 2018b· Hodapp et al., 1998· Tvrdik et al., 2015) και η δυσκολία των γονέων να αντιμετωπίσουν την έλλειψη συντονισμού μεταξύ των κρατικών φορέων υγείας ή των ειδικών επιστημόνων (Cardinali et al., 2019· Griffith et al., 2011a· Lippe et al., 2022).

Επιπλέον παράγοντες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων που επιβεβαιώνονται από λίγες έρευνες της βιβλιογραφίας είναι και οι αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας απέναντι στην οικογένεια και το παιδί με σπάνιο σύνδρομο (Adams et al., 2018b· Griffith et al., 2011a), τα ελλιπή δίκτυα στήριξης (Hodapp et al., 1998· Mazaheri et al., 2013) και η δυσκολία των γονέων να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία των κοινωνικών υπηρεσιών (Cardinali et al., 2019· Griffith et al., 2011a). Ωστόσο, τα αρνητικά συναισθήματα τείνουν να μειώνονται όσο πιο ισχυρή και βοηθητική είναι η παρουσία των κοινωνικών δικτύων στήριξης για την οικογένεια (Carter et al., 2013· Fitzgerald & Gallagher, 2022· Hodapp et al., 1997· Lippe et al., 2022· Pelentsov et

al., 2016) και όσο περισσότερο αυξάνεται η ηλικία του παιδιού και αναπτύσσονται σε αυτό περισσότερο θετικά χαρακτηριστικά στην προσωπικότητά του, όπως η ενσυναίσθηση και η κοινωνικότητα (Adams et al., 2018a· Fidler et al., 2000· Griffith et al., 2011a).

Οι κοινές μεταξύ των συνδρόμων στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων και της αναπηρίας που χρησιμοποιούν οι γονείς, όπως επιβεβαιώνεται από λίγες έρευνες, είναι η διαχείριση και η επίλυση των προβλημάτων μόλις προκύπτουν, καθώς και η αποδοχή τόσο των συναισθημάτων τους όσο και της αναπηρίας του παιδιού (Gundersen, 2011· Thomson et al., 2017· Trulsson & Klingberg, 2003· Tvrđik et al., 2015).

6.4. ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΠΑΡΟΥΣΑΣ ΕΡΕΥΝΑΣ

Η παρούσα έρευνα επιχειρεί κατά κύριο λόγο να αναδείξει την αναγκαιότητα για την όσο το δυνατόν επαρκέστερη μελέτη των σπάνιων γενετικών συνδρόμων γενικά, αλλά και του υπό μελέτη συνδρόμου, ειδικότερα. Η επιστημονική έρευνα σήμερα κρίνεται ότι δεν έχει ασχοληθεί επαρκώς και ενδελεχώς με το συγκεκριμένο ερευνητικό πεδίο, λόγω της σπανιότητας εμφάνισης των συνδρόμων αυτών. Παρά το γεγονός ότι η επιστήμη της γενετικής συνεχώς φέρνει στο φως νέα γενετικά σύνδρομα, παρά το ότι ανακαλύπτει συνεχώς νέα στοιχεία για το γενετικό χαρακτήρα των συνδρόμων αυτών, παρά το ότι η ενημέρωση της κοινωνίας για την αναπηρία και την ένταξη επέφερε μεγαλύτερη αποδοχή των παιδιών και των οικογενειών τους και παρά το ότι περισσότεροι γονείς παιδιών με σπάνιο σύνδρομο οργανώνονται σε συλλόγους και ‘επικοινωνούν’ το σύνδρομο του παιδιού τους με την κοινωνία, εντούτοις, η επιστημονική έρευνα για τη διαπαιδαγώγηση, τις θεραπευτικές παρεμβάσεις και την ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων είναι αρκετά περιορισμένη. Στόχος συνεπώς της παρούσας μελέτης είναι να επισημάνει την ανάγκη για περαιτέρω επιστημονική ενασχόληση με τα σπάνια γενετικά σύνδρομα εν γένει και το ‘Κλάμα της Γάτας’ ειδικότερα.

Σε αυτό το πλαίσιο, η παρούσα έρευνα συνέβαλε στην συγκέντρωση, αποδελτίωση και καταγραφή όλων των μελετών που έχουν εκπονηθεί μέχρι το 2023 και αφορούν τόσο στα ειδικά χαρακτηριστικά των επιμέρους σπάνιων γενετικών συνδρόμων όσο και στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με σπάνια γενετικά σύνδρομα συμπεριλαμβανομένου και του υπό μελέτη συνδρόμου. Δόθηκε ιδιαίτερη έμφαση στον εντοπισμό των θετικών συναισθημάτων που βιώνουν οι γονείς και στο να καταδειχθεί η ανάγκη για εκπόνηση περαιτέρω ερευνητικών μελετών για την καταγραφή και αιτιολόγηση αυτού του είδους των γονεϊκών συναισθημάτων. Επιπρόσθετα, η παρούσα έρευνα συνέβαλε στην

καταγραφή όλων των αρνητικών συναισθημάτων, την αιτιολογία ύπαρξης και μείωσής τους, καθώς και τον εντοπισμό όλων των στρατηγικών διαχείρισης που αναφέρονται σε όλες τις εκπονηθείσες έρευνες.

Συμπερασματικά, η παρούσα έρευνα συνέβαλλε στο να καταδειχθεί η ελλιπής μελέτη των θετικών συναισθημάτων και των στρατηγικών διαχείρισης της αναπηρίας από τους γονείς, με αποτέλεσμα να κρίνεται απαραίτητη η περαιτέρω διερεύνησή τους. Επιπρόσθετα, η παρούσα μελέτη δεν εντόπισε σχετικές επιστημονικές μελέτες στον ελλαδικό χώρο, με αποτέλεσμα να επισημαίνεται η ανάγκη για λεπτομερή καταγραφή των σπάνιων συνδρόμων και του υπό μελέτη συνδρόμου, καθώς και των γονεϊκών συναισθημάτων και στον ελλαδικό χώρο με τη συνακόλουθη σύγκρισή τους με τα συνολικά ερευνητικά πορίσματα σε παγκόσμιο επίπεδο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ ΚΑΙ ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΠΕΡΑΙΤΕΡΩ ΕΡΕΥΝΑ

7.1. ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η παρούσα συστηματική βιβλιογραφική ανασκόπηση είχε ως στόχο τη διερεύνηση των συναισθημάτων των γονέων παιδιών που φέρουν άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα, καθώς και το ‘Κλάμα της Γάτας’, ενώ επίσης, έγινε προσπάθεια εντοπισμού των κοινών στοιχείων ως προς τη γονεϊκή ψυχοσυναισθηματική κατάσταση μεταξύ των σπάνιων γενετικών συνδρόμων και του υπό μελέτη συνδρόμου. Αναλυτικότερα, η παρούσα μελέτη εστίασε στον εντοπισμό του είδους των συναισθημάτων των γονέων (θετικών και αρνητικών), τις αιτίες πρόκλησής τους και τις στρατηγικές διαχείρισης που χρησιμοποιούν οι γονείς προκειμένου να αντιμετωπίσουν τα αρνητικά συναισθήματα και την αναπηρία του παιδιού.

Από τη μελέτη της σχετικής βιβλιογραφίας για τα σπάνια γενετικά σύνδρομα προέκυψαν τα εξής συμπεράσματα: πρώτον, οι γονείς βιώνουν τόσο θετικά όσο και αρνητικά συναισθήματα. Ως προς το θετικά, οι γονείς βιώνουν κατά κύριο λόγο ανακούφιση η οποία προκύπτει μετά την απόκτηση της επίσημης διάγνωσης και εκφράζουν ισχυρή θέληση για διαχείριση του συνδρόμου και των δυσκολιών του παιδιού. Επίσης, οι γονείς αισθάνονται ότι η μεταξύ τους συζυγική σχέση ενδυναμώνεται μέσα από την αναπηρία του παιδιού, φθάνουν στην αποδοχή της κατάστασης, προσαρμόζονται στις νέες συνθήκες ζωής μετά την επίσημη διάγνωση, ενώ συγχρόνως, επιλέγουν να εστιάσουν και να προβάλλουν στην κοινωνία περισσότερο τα θετικά χαρακτηριστικά του παιδιού. Επιπρόσθετα, εκφράζουν συναισθήματα ευτυχίας, συμπόνιας, αισιοδοξίας και ικανοποίησης από τη ζωή, ενώ αναφέρουν ότι νιώθουν αυτοπεποίθηση, ενδυνάμωση, υποστήριξη από τον/την σύζυγο, έχοντας υιοθετήσει μια γενικότερη θετική στάση για τη ζωή με σκοπό την επίτευξη ενός συνολικότερου οικογενειακού ‘ευ ζήν’ και μιας ευρύτερης καθημερινής οικογενειακής λειτουργικότητας. Το σύνολο των ανωτέρω θετικών συναισθημάτων προκαλείται κατά κύριο λόγο τόσο από την ύπαρξη ισχυρής υποστήριξης από τα κοινωνικά δίκτυα όσο και από την απόκτηση της επίσημης διάγνωσης.

Ωστόσο, τα θετικά συναισθήματα συνυπάρχουν σε μεγάλο βαθμό με αρνητικά συναισθήματα στον ψυχισμό των γονέων οι οποίοι κατά κύριο λόγο εκφράζουν συναισθήματα στρες, άγχους, ανησυχίας, μοναξιάς, κατάθλιψης, ενοχής, θλίψης, θυμού και αβεβαιότητας, με την ταυτόχρονη ύπαρξη χαμηλής ποιότητας ζωής. Επιπρόσθετα, οι γονείς αναφέρουν απομόνωση, φόβο για το μέλλον του παιδιού τους (ποια θα είναι η εξέλιξη του συνδρόμου και το προσδόκιμο ζωής), απαισιοδοξία, εγκατάλειψη ψυχικό πόνο, εξάντληση και απογοήτευση, ενώ

σε κάποιες περιπτώσεις αναφέρεται και η επίρριψη ευθυνών από την πλευρά τους στους ίδιους, καθώς και η ανάληψη ‘ρόλου ειδικού’ (ελλείπει επιστημόνων-γνώστες του συνδρόμου). Τέλος, σε μικρότερο βαθμό αναφέρονται τα εξής: προβλήματα ψυχικής υγείας, εμμονές, ψυχαναγκασμοί, δυσπιστία προς τους ίδιους και τους ειδικούς υγείας, πένθος, σοκ, αίσθημα του ανυπεράσπιστου, απώλεια, άρνηση, απελπισία, απόσυρση-αποφυγή, αίσθημα εγκλεισμού και ‘παγίδευσης σε ένα κουτί’, αποξένωση, ανασφάλεια, σύγχυση, έκπληξη, αίσθημα του αβοήθητου, φόβος κοινωνικής απόρριψης, συνεχής πίεση και κούραση, σωματοποιημένο άγχος, τρόμος και προβλήματα στη συζυγική σχέση.

Τα ανωτέρω αρνητικά συναισθήματα προκαλούνται κυρίως από τους εξής παράγοντες: την κατάσταση αναμονής που βιώνουν οι γονείς για το πως θα εξελιχθεί το μέλλον και η υγεία του παιδιού, οι αυξημένες ανάγκες για τη φροντίδα του, η ελλιπής γνώση των ειδικών και των γονέων για το χαρακτήρα και τις δυσκολίες του συνδρόμου, η δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά και η δυσκολία στην επικοινωνία, καθώς και οι ελλείψεις σε δεξιότητες και ικανότητες στο παιδί σε συνδυασμό με την κατάσταση της υγείας του. Επιπρόσθετα, οι μειωμένες κοινωνικές επαφές της οικογένειας, οι καθυστερήσεις στην απόκτηση επίσημης διάγνωσης και το περιεχόμενό της, οι δυσκολίες που αντιμετωπίζουν οι γονείς στην πρόσβαση στις απαραίτητες υπηρεσίες φροντίδας, ο ελλιπής συντονισμός μεταξύ των κρατικών φορέων και τα απορρέοντα προβλήματα υγείας του παιδιού λόγω των δυσκολιών αυτών, αποτελούν πρόσθετες αιτίες, χωρίς όμως να αποτελούν πρωταρχικού παράγοντες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων στους γονείς.

Τέλος, σε μικρότερο βαθμό έχουν αναφερθεί αιτίες όπως η προσωπικότητα και η ηλικία του παιδιού και των γονέων, οι αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας, η ελλιπής υποστήριξη από τα κοινωνικά δίκτυα στήριξης, η δυσκολία εντοπισμού του κατάλληλου ειδικού (που θα παρέχει επίσημη διάγνωση και θα φροντίζει το παιδί), ο μειωμένος προσωπικός χρόνος των γονέων (λόγω των ιδιαίτερων αναγκών φροντίδας του παιδιού), οι δυσκολίες διαχείρισης της γραφειοκρατίας, οι συγκρούσεις μεταξύ των συζύγων, το περιβάλλον διαμονής, τα σωματικά χαρακτηριστικά του παιδιού και η αίσθηση του γονέα ότι η αναπηρία του παιδιού καθορίζει και ελέγχει σε μεγάλο βαθμό τη δική του ζωή.

Ωστόσο, τα αρνητικά συναισθήματα των γονέων παρουσιάζουν αισθητή μείωση στις περιπτώσεις που οι γονείς αποκτούν περισσότερη πληροφόρηση για το σύνδρομο του παιδιού και υποστηρίζονται επαρκώς από τα δίκτυα κοινωνικής στήριξης, με αποτέλεσμα να αισθάνονται ανακούφιση και να επιτυγχάνεται η εξομάλυνση της κοινωνικής απομόνωσης. Επίσης, έχει αναφερθεί ότι η επαρκής διαχείριση των συναισθημάτων από τους ίδιους τους

γονείς, η οικογενειακή συνοχή και λειτουργικότητα, ο προγραμματισμός ιατρικής επέμβασης που θα βελτιώσει την υγεία του παιδιού, η δημιουργία κλίματος εμπιστοσύνης μεταξύ ειδικών και οικογένειας, η απόκτηση εμπιστοσύνης στις ικανότητές τους από την πλευρά των γονέων και η ανάπτυξη των θετικών στοιχείων του παιδιού καθώς μεγαλώνει, αποτελούν παράγοντες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων των γονέων.

Τέλος, όσον αφορά τις στρατηγικές διαχείρισης των αρνητικών συναισθημάτων, έχει παρατηρηθεί η χρήση και αξιοποίηση μιας πληθώρας εναλλακτικών τρόπων αντιμετώπισης που συνοψίζονται κυρίως στην υιοθέτηση μιας πιο θετικής και αισιόδοξης στάσης για τη ζωή, στην αποδοχή της αναπηρίας του παιδιού, στην επίλυση των προβλημάτων τη στιγμή που προκύπτουν, τη συγκέντρωση πληροφόρησης για το σύνδρομο και την αναζήτηση κοινωνικών δικτύων στήριξης. Επιπρόσθετα, οι γονείς χρησιμοποιούν και άλλους τρόπους διαχείρισης, όπως είναι: οι ενεργητικές στρατηγικές, η επίλυση των προβλημάτων και των στρεσογόνων συναισθημάτων τη στιγμή που προκύπτουν ή με mindfulness τεχνικές, η αλλαγή των αντιλήψεων για τη ζωή γενικότερα με την υιοθέτηση αισθημάτων συμπόνιας και κατανόησης, η δημιουργία ενός ισορροπημένου οικογενειακού περιβάλλοντος με την αναδιοργάνωση του οικογενειακού προγραμματισμού, έχοντας σαν επίκεντρο την καθημερινή διαχείριση της αναπηρίας και η δημιουργία επαφών με άλλους γονείς των οποίων τα παιδιά έχουν το ίδιο σύνδρομο.

Από τη μελέτη της σχετικής βιβλιογραφίας για το 'Κλάμα της Γάτας' προέκυψε ότι οι γονείς βιώνουν δύο ειδών θετικά συναισθήματα τα οποία εστιάζουν στην οικοδόμηση ενός συνολικότερου θετικού 'ευ ζήν' και στη βελτιωμένη ψυχική υγεία των μητέρων, χωρίς ωστόσο να προκύπτουν ευρήματα για την ύπαρξη περισσότερων θετικών συναισθημάτων. Σαν αποτέλεσμα, κρίνεται αναγκαία η περαιτέρω διεξαγωγή ερευνών με σκοπό τη διερεύνηση σε βάθος της ύπαρξης θετικών συναισθημάτων στους γονείς, του είδους τους και των αιτιάσεών τους.

Εκτός όμως από τα θετικά συναισθήματα, οι γονείς βιώνουν και μια πληθώρα αρνητικών συναισθημάτων, όπως: στρες, άγχος, κατάθλιψη, απογοήτευση, απαισιοδοξία, ενοχή, θυμό, αβεβαιότητα, ψυχική εξάντληση/εξουθένωση και πένθος, ενώ επίσης, συχνά επιρρίπτουν ευθύνες για το σύνδρομο του παιδιού στους εαυτούς τους. Τα αρνητικά συναισθήματα ως επί το πλείστον προκαλούνται από τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, τις δυσκολίες του στην επικοινωνία, τη σπανιότητα του συνδρόμου (και άρα την ελλιπή διαθέσιμη πληροφόρηση για τους γονείς), την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών για το σύνδρομο και τις συνεχείς εναλλαγές των επαγγελματιών που καθορίζουν την περίθαλψη και αποκατάσταση του

παιδιού. Πρόσθετες αιτίες πρόκλησης αρνητικών συναισθημάτων αποτελούν η ηλικία του παιδιού, η δυσκολία των γονέων να διαχειριστούν τη γραφειοκρατία και την έλλειψη συντονισμού μεταξύ των κρατικών φορέων υγείας, καθώς και οι αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας (λόγω ελλιπούς ενημέρωσης), σε συνδυασμό με τα ελλιπή δίκτυα κοινωνικής στήριξης, τη ματαίωση των γονεϊκών προσδοκιών και την επίρριψη των ευθυνών από την πλευρά των γονέων στους εαυτούς τους.

Ωστόσο, τα αρνητικά συναισθήματα φαίνεται να μειώνονται καθώς αυξάνεται η ηλικία του παιδιού και άρα εξελίσσονται τα θετικά χαρακτηριστικά της προσωπικότητάς του. Επιπρόσθετα, σημαντικό ρόλο στη μείωση των αρνητικών συναισθημάτων φαίνεται ότι διαδραματίζουν τόσο η ύπαρξη των κοινωνικών δικτύων στήριξης και η ενημέρωση του κοινού για το σύνδρομο (με σκοπό την αποδοχή της αναπηρίας από την κοινωνία) όσο και η ποσότητα και ποιότητα της διαθέσιμης στους γονείς πληροφόρησης για το σύνδρομο. Τέλος, συμπεραίνεται ότι οι γονείς προκειμένου να διαχειριστούν τα συναισθήματα που βιώνουν και την αναπηρία του παιδιού, κάνουν χρήση συγκεκριμένων στρατηγικών οι οποίες περιλαμβάνουν τη διαχείριση των δυσκολιών, την αποδοχή και την εστίαση στα προβλήματα όταν προκύπτουν. Ωστόσο, λόγω της σποραδικότητας των ερευνών ως προς τις στρατηγικές διαχείρισης κρίνεται απαραίτητη η περαιτέρω διερεύνηση των τρόπων με τους οποίους οι γονείς αντιμετωπίζουν τα αρνητικά συναισθήματα.

Το σύνδρομο 'Κλάμα της Γάτας' εντάσσεται σε μια ευρύτερη ομάδα πολλών διαφορετικών συνδρόμων που ονομάζονται: 'σπάνια γενετικά σύνδρομα' και ένας από τους επιμέρους στόχους της παρούσας ανασκόπησης υπήρξε η μελέτη και η εξαγωγή συμπερασμάτων ως προς τα σημεία σύγκλισης στον ψυχοσυναισθηματικό τομέα μεταξύ των γονέων παιδιών με 'Κλάμα της Γάτας' και με άλλο σπάνιο γενετικό σύνδρομο. Με βάση τα πορίσματα της έρευνας, φάνηκε ότι και οι δύο ομάδες γονέων βιώνουν θετικά συναισθήματα, όπου κοινός παρονομαστής είναι η γενικότερη θετική στάση για τη ζωή και η οικοδόμηση ενός ευρύτερου 'ευ ζήν' για την οικογένεια.

Συγχρόνως, και οι δύο ομάδες γονέων βιώνουν τα ίδια αρνητικά συναισθήματα και για τους ίδιους λόγους: τα συναισθήματα στρες, άγχους κατάθλιψης, ενοχής, θυμού, αβεβαιότητας, απαισιοδοξίας, απογοήτευσης, ψυχικής εξάντλησης/εξουθένωσης, πένθους, καθώς και η τάση των γονέων να επιρρίπτουν τις ευθύνες για την αναπηρία του παιδιού στους εαυτούς τους, προκαλούνται κατά κύριο λόγο από: τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, την ελλιπή γνώση ειδικών και γονέων για το σύνδρομο, τις αυξημένες ανάγκες για τη φροντίδα του παιδιού, τις δυσκολίες του παιδιού στην επικοινωνία, την ηλικία του, τη δυσκολία των

γονέων να διαχειριστούν τον ελλιπή συντονισμό μεταξύ των επίσημων κρατικών φορέων υγείας και τη γραφειοκρατία, καθώς και τις αρνητικές αντιδράσεις της κοινωνίας και τα ελλιπή κοινωνικά δίκτυα στήριξης.

Ακόμη, οι αιτίες μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων και οι στρατηγικές διαχείρισης είναι κοινές μεταξύ των δύο ομάδων γονέων (παρά το ότι οι γονείς παιδιών με άλλα σπάνια γενετικά σύνδρομα κάνουν χρήση και άλλων στρατηγικών). Η ύπαρξη κοινωνικών δικτύων στήριξης και η αυξανόμενη ηλικία του παιδιού που οδηγεί στην εμφάνιση και εξέλιξη των περισσότερων θετικών χαρακτηριστικών του οδηγούν στη μείωση των αρνητικών συναισθημάτων, ενώ η διαχείριση και επίλυση των προβλημάτων σε συνδυασμό με την αποδοχή της αναπηρίας του παιδιού αποτελούν τις βασικές στρατηγικές με τις οποίες οι γονείς επιχειρούν να διαχειριστούν τα αρνητικά συναισθήματα που βιώνουν.

Τέλος, από τα ευρήματα προέκυψε ότι τα σημεία σύγκλισης στον ψυχοσυναισθηματικό τομέα μεταξύ των δύο ομάδων γονέων είναι τα εξής: οι γονείς υιοθετούν μια θετική στάση για τη ζωή και βιώνουν μια γενικότερη κατάσταση 'ευ ζήν', ενώ συγχρόνως, βιώνουν στρες, άγχος, κατάθλιψη, ενοχή, θυμό και αβεβαιότητα τα οποία προκαλούνται από τη δυσπροσαρμοστική συμπεριφορά του παιδιού, την ελλιπή κατάρτιση των ειδικών, τις αυξημένες ανάγκες φροντίδας του παιδιού και την ελλιπή πληροφόρηση των γονέων για το σύνδρομο. Τέλος, οι γονείς επιλέγουν τη διαχείριση και επίλυση των προβλημάτων, καθώς και την αποδοχή σαν στρατηγικές διαχείρισης των συναισθημάτων τους.

Συμπερασματικά, λόγω των ελλিপών βιβλιογραφικών δεδομένων, κρίνεται αναγκαία η διεξαγωγή περαιτέρω ερευνών οι οποίες θα εστιάζουν περισσότερο στην ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων παιδιών με σπάνιο σύνδρομο ή/και 'κλάμα της Γάτας' και θα προσφέρουν περισσότερο έγκυρα και αξιόπιστα αποτελέσματα για το εν λόγω θέμα.

7.2. ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΙ ΤΗΣ ΜΕΛΕΤΗΣ

Κατά τη διάρκεια εκπόνησης της παρούσας βιβλιογραφικής ανασκόπησης προέκυψαν οι εξής περιορισμοί. Ειδικότερα, λόγω της σπανιότητας τόσο του συνδρόμου 'Κλάμα της Γάτας' όσο και των υπολοίπων γενετικών συνδρόμων που μελετήθηκαν, εντοπίστηκαν σποραδικές έρευνες που σχετίζονταν με τα γονεϊκά συναισθήματα, με αποτέλεσμα να συγκεντρωθούν τελικά μόνο 30 επιστημονικά άρθρα, αποτελώντας βασικό περιορισμό της παρούσας εργασίας.

Επίσης, όσον αφορά στο δείγμα των άρθρων για το ‘Κλάμα της Γάτας’, εκτός από τον μικρό αριθμό ερευνών που εντοπίστηκε, βασικά άρθρα που χρησιμοποιήθηκαν έχουν γραφτεί τα έτη 1997 και 1998, απέχοντας χρονικά από τη σημερινή πραγματικότητα της αναπηρίας γενικότερα. Ωστόσο, δεν έχουν πραγματοποιηθεί αρκετές έρευνες για το σύνδρομο, ώστε να γίνει χρήση των δεδομένων τους στην παρούσα εργασία. Επίσης, χρησιμοποιήθηκαν και νεότερα άρθρα (με πιο πρόσφατο έτος συγγραφής το 2018), ενώ στόχος της παρούσας εργασίας με τον μη αποκλεισμό παλαιότερων μελετών είναι να καταδείξει την ανάγκη εκπόνησης περισσότερο πρόσφατων και εις βάθος ερευνών για το ‘Κλάμα της Γάτας’ και τα σπάνια γενετικά σύνδρομα γενικότερα.

Επιπρόσθετα, παρά το γεγονός ότι οι μελέτες που επιλέχθηκαν έχουν εκπονηθεί σε διαφορετικές χώρες του κόσμου, αποδίδοντας μια πλουραλιστική εικόνα για το θέμα και μια διαφορετικότητα ερευνητικών προσεγγίσεων, εντούτοις, ο αριθμός των δημοσιεύσεων ανά χώρα ήταν αρκετά μικρός, ενώ στον ελλαδικό χώρο δεν εντοπίστηκε καμία σχετική μελέτη. Τέλος, ως προς το φύλο των δειγμάτων, οι μητέρες συμμετέχουν σε όλες τις έρευνες, ενώ οι πατέρες παρουσιάζουν μικρότερη συμμετοχή, γεγονός το οποίο δημιουργεί περιορισμούς στην εξαγωγή αξιόπιστων συμπερασμάτων για την ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των πατέρων.

7.3. ΠΡΟΤΑΣΕΙΣ ΓΙΑ ΜΕΛΛΟΝΤΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑ

Το σύνδρομο ‘Κλάμα της Γάτας’ καθώς και τα υπόλοιπα σπάνια σύνδρομα έχουν μελετηθεί σε μικρό βαθμό, με αποτέλεσμα να απαιτείται περαιτέρω διερεύνηση που θα εκτείνεται σε επιμέρους θεματικούς άξονες: τόσο σε επίπεδο ιατρικής και γενετικής επιστήμης όσο και σε επίπεδο παιδαγωγικής και ψυχολογίας παιδιών και γονέων. Οι μέχρι τώρα έρευνες σχετικά με την ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων έχουν εστιάσει ιδιαίτερα στα αρνητικά συναισθήματα και στις αιτίες πρόκλησής τους. Συνεπώς, προτείνεται η εκπόνηση μελλοντικών ερευνών που θα μελετούν τους τρόπους μείωσης των αρνητικών συναισθημάτων, τις στρατηγικές διαχείρισής τους, την ύπαρξη θετικών συναισθημάτων, καθώς και τις αιτίες πρόκλησής τους.

Επιπρόσθετα, προτείνεται η εκπόνηση έρευνας σχετικά με το ρόλο που διαδραματίζουν τα κοινωνικά δίκτυα στήριξης στην βοήθεια των γονέων με ‘Κλάμα της Γάτας’ ή άλλο σπάνιο σύνδρομο, καθώς και η μελέτη της σημασίας που έχει για τους γονείς η ανταλλαγή πληροφοριών με γονείς παιδιών με το ίδιο σύνδρομο ή η αναζήτηση και εύρεση πληροφοριών στο Διαδίκτυο για το σύνδρομο. Ακόμη, θα μπορούσε να εκπονηθεί μελέτη στην οποία οι

συμμετέχοντες γονείς θα εξέθεταν τα θετικά στοιχεία των παιδιών τους και θα αναφέρονταν στην ποιότητα ζωής της οικογένειας και στις σχέσεις μεταξύ συζύγων, ενώ επίσης, θα μπορούσε να εκπονηθεί μελέτη που θα εστιάζει στις απαιτούμενες παιδαγωγικές παρεμβάσεις καθώς και στο ρόλο των κρατικών φορέων/ειδικών υγείας στη διάγνωση και περίθαλψη των παιδιών με 'Κλάμα της γάτας' ή άλλο σπάνιο σύνδρομο.

Τέλος, οι μέχρι τώρα έρευνες έχουν διεξαχθεί σε χώρες εκτός Ελλάδας και Κύπρου, οπότε συνιστάται η εκπόνηση μελέτης αρχικά με σκοπό την πλήρη χαρτογράφηση του συνδρόμου σε τοπικό επίπεδο και κατόπιν τη διερεύνηση των συναισθημάτων των γονέων, της ποιότητας ζωής της οικογένειας, του ρόλου των δικτύων στήριξης, καθώς και του ρόλου των κρατικών υπηρεσιών στην έγκαιρη διάγνωση, παρέμβαση και αποκατάσταση του παιδιού. Υπό αυτό το πρίσμα, προτείνεται η χρήση εναλλακτικών και συνδυασμένων τρόπων επιστημονικής έρευνας από όπου θα προέκυπτε ένα σύνολο βοηθητικών συμπερασμάτων ως προς τη φύση του συνδρόμου, τις δεξιότητες και ανάγκες του παιδιού, την ψυχοσυναισθηματική κατάσταση των γονέων, τις στρατηγικές διαχείρισης της αναπηρίας και τη συνολικότερη δημιουργία μιας ατμόσφαιρας θετικού οικογενειακού 'ευ ζήν': θα μπορούσε να αξιοποιηθεί η μέθοδος των συνεντεύξεων και των ερωτηματολογίων σε συνδυασμό με παρατήρηση γονέων, παιδιού και οικογένειας, έτσι ώστε να εξαχθεί πολύπλευρη και πολυπρισματική γνώση.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Adams, D., Rose, J., Jackson, N., Karakatsani, E., & Oliver, C. (2017). Coping Strategies in Mothers of Children with Intellectual Disabilities Showing Multiple Forms of Challenging Behaviour: Associations with Maternal Mental Health. *Behavioural and Cognitive Psychotherapy*, 46(3), 257–275. <https://doi.org/10.1017/S1352465817000704>
- Adams, D., Clarke, S., Griffith, G., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., Tunnicliffe, P. & Oliver, C. (2018a). Mental health and well-being in mothers of children with rare genetic syndromes showing chronic challenging behavior: a cross-sectional and longitudinal study. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 123(3), 241-253.
- Adams, D., Hastings, R. P., Alston-Knox, C., Cianfaglione, R., Eden, K., Felce, D., Griffith, G., Moss, J., Stinton, C. & Oliver, C. (2018b). Using Bayesian methodology to explore the profile of mental health and well-being in 646 mothers of children with 13 rare genetic syndromes in relation to mothers of children with autism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13(1), 1-14.
- Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013a). Australian families living with rare disease: Experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8, 22. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>
- Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013b). Australian families living with rare disease: Experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8, 22. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>
- Ashtiani, S., Makela, N., Carrion, P., & Austin, J. (2014). Parents' experiences of receiving their child's genetic diagnosis: A qualitative study to inform clinical genetics practice. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 164A(6), 1496–1502. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36525>
- Ashworth, M., Palikara, O., & Herwegen, J. (2019). Comparing parental stress of children with neurodevelopmental disorders: The case of Williams syndrome, Down syndrome and autism spectrum disorders. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 32, 1–11. <https://doi.org/10.1111/jar.12594>

- Baker, K., Devine, R., Ng-Cordell, E., Raymond, F., & Hughes, C. (2020). Childhood intellectual disability and parents' mental health: Integrating social, psychological and genetic influences. *The British Journal of Psychiatry*, *218*, 1–8. <https://doi.org/10.1192/bjp.2020.38>
- Barlow, J. H., Cullen-Powell, L. A., & Cheshire, A. (2006). Psychological well-being among mothers of children with cerebral palsy. *Early Child Development and Care*, *176*(3–4), 421–428. <https://doi.org/10.1080/0300443042000313403>
- Batshaw, M. L., Groft, S. C., & Krischer, J. P. (2014). Research into rare diseases of childhood. *JAMA*, *311*(17), 1729–1730. <https://doi.org/10.1001/jama.2013.285873>
- Beck, A., Hastings, R. P., Daley, D., & Stevenson, J. (2004). Pro-social behaviour and behaviour problems independently predict maternal stress. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, *29*(4), 339–349. <https://doi.org/10.1080/13668250400014509>
- Beighton, C., & Wills, J. (2016). Are parents identifying positive aspects to parenting their child with an intellectual disability or are they just coping? A qualitative exploration. *Journal of Intellectual Disabilities*, *21*, 1–21. <https://doi.org/10.1177/1744629516656073>
- Bejjani, B. A., & Shaffer, L. G. (2008). Clinical utility of contemporary molecular cytogenetics. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, *9*, 71–86. <https://doi.org/10.1146/annurev.genom.9.081307.164207>
- Berrocoso, S., Amayra, I., Lázaro, E., Martínez, O., López-Paz, J. F., García, M., Pérez, M., Al-Rashaida, M., Rodríguez, A. A., Luna, P. M., Pérez-Núñez, P., Blanco, R., & Nevado, J. (2020). Coping with Wolf-Hirschhorn syndrome: Quality of life and psychosocial features of family carers. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *15*(1), 293. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01476-8>
- Blacher, J., & Baker, B. L. (2007). Positive impact of intellectual disability on families. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, *112*(5), 330–348. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2007\)112\[0330:PIOIDO\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2007)112[0330:PIOIDO]2.0.CO;2)
- Blacher, J., Begum, G. F., Marcoulides, G. A., & Baker, B. L. (2013). Longitudinal Perspectives of Child Positive Impact on Families: Relationship to Disability and Culture. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, *118*(2), 141–155. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-118.2.141>
- Boehm, T. L., & Carter, E. W. (2019). Family Quality of Life and Its Correlates Among Parents of Children and Adults With Intellectual Disability. *American Journal on Intellectual*

- and Developmental Disabilities*, 124(2), 99–115. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-124.2.99>
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2021a). Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094993>
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2021b). Being the Pillar for Children with Rare Diseases—A Systematic Review on Parental Quality of Life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(9), 4993. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094993>
- Bonis, S. (2016). Stress and Parents of Children with Autism: A Review of Literature. *Issues in Mental Health Nursing*, 37(3), 153–163. <https://doi.org/10.3109/01612840.2015.1116030>
- Brislin, R.P., Stayer, S.A. & Schwartz, R.E. (1995). Anaesthetic considerations for the patient with cri-du-chat syndrome. *Paediatric Anaesthetics*, 5, 139-141.
- Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019). The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children With Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. *Frontiers in Psychology*, 10, 1780. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
- Carlin, M.E. (1990). The improved prognosis in cri du chat (5p-) syndrome. In W.I. Fraser (Ed.), *Key issues in mental retardation research* (pp. 64-73). Routledge.
- Carter, R. D., Raia, M., Ewing-Cobbs, L., Gambello, M., Hashmi, S. S., Peterson, S. K., Robbins-Furman, P., & Potocki, L. (2013). Stress and well-being among parents of children with Potocki-Lupski syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 22(5), 633–642. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9602-6>
- Castriota-Scanderbeg, A. & Dallapiccola, B. (2005). Cri-du-chat syndrome. In A. Castriota-Scanderbeg & B. Dallapiccola (Eds.), *Abnormal skeletal phenotypes* (pp. 667-671). Springer.
- Cerruti Mainardi, P. (2006). Cri du Chat syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1(1), 33. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-33>

- Cerruti Mainardi, P., Guala, A., Pastore, G., Pozzo, G., Dagna Bricarelli, F., & Pierluigi, M. (2000). Psychomotor development in Cri du Chat Syndrome. *Clinical Genetics*, 57(6), 459–461. <https://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2000.570612.x>
- Chaney, J. M., Gamwell, K. L., Baraldi, A. N., Ramsey, R. R., Cushing, C. C., Mullins, A. J., Gillaspay, S. R., Jarvis, J. N., & Mullins, L. L. (2016). Parent Perceptions of Illness Uncertainty and Child Depressive Symptoms in Juvenile Rheumatic Diseases: Examining Caregiver Demand and Parent Distress as Mediators. *Journal of Pediatric Psychology*, 41(9), 941–951. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsw004>
- Chen, H. (2017). Cri-du-chat syndrome. In H. Chen (Ed.), *Atlas of genetic diagnosis and counseling* (pp. 675-683). Springer.
- Chu, S.-Y., Wen, C.-C., & Weng, C.-Y. (2022). Gender Differences in Caring for Children with Genetic or Rare Diseases: A Mixed-Methods Study. *Children (Basel, Switzerland)*, 9(5), 627. <https://doi.org/10.3390/children9050627>
- Church, D. M., Bengtsson, U., Nielsen, K. V., Wasmuth, J. J., & Niebuhr, E. (1995). Molecular definition of deletions of different segments of distal 5p that result in distinct phenotypic features. *American Journal of Human Genetics*, 56(5), 1162–1172.
- Church, D. M., Yang, J., Bocian, M., Shiang, R., & Wasmuth, J. J. (1997). A high-resolution physical and transcript map of the Cri du chat region of human chromosome 5p. *Genome Research*, 7(8), 787–801. <https://doi.org/10.1101/gr.7.8.787>
- Clarke, D. J., & Boer, H. (1998). Problem behaviors associated with deletion Prader-Willi, Smith-Magenis, and cri du chat syndromes. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, 103(3), 264–271. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(1998\)103<0264:PBAWD P>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(1998)103<0264:PBAWD P>2.0.CO;2)
- Collins, M. S. R., & Cornish, K. (2002). A survey of the prevalence of stereotypy, self-injury and aggression in children and young adults with Cri du Chat syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46(2), 133–140. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2002.00361.x>
- Cornish, K.M. & Bramble, D. (2002). Cri du chat syndrome : genotype-phenotype correlations and recommendations for clinical management. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 44, 494-497.
- Cornish, K., & Bramble, D. (2007). Cri du chat syndrome: Genotype-phenotype correlations and recommendations for clinical management. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 44(7), 494–497. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2002.tb00312.x>

- Cornish, K. M., Bramble, D., Munir, F., & Pigram, J. (1999). Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 41(4), 263–266. <https://doi.org/10.1017/s0012162299000559>
- Cornish, K. M., Bramble, D., Munir, F., & Pigram, J. (2007). Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 41(4), 263–266. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1999.tb00595.x>
- Cornish, K.M., Cross, G., Green, A., Willatt, L. & Bradshaw, J.M. (1999a). A neuropsychological-genetic profile of atypical cri du chat syndrome: implications for prognosis. *Journal of Medical Genetics*, 36, 567-570.
- Cornish, K. M., & Munir, F. (1998). Receptive and expressive language skills in children with cri-du-chat syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 31, 73–81. [https://doi.org/10.1016/S0021-9924\(97\)00052-X](https://doi.org/10.1016/S0021-9924(97)00052-X)
- Cornish, K. M., Munir, F., & Bramble, D. (1998). Adaptive and Maladaptive Behaviour in Children with Cri-du-Chat Syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 11(3), 239–246. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.1998.tb00064.x>
- Cornish, K.M., Munir, F., Pigram, J. (1999b). Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 41, 263-266.
- Cornish, K. M., & Pigram, J. (1996). Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 75(5), 448–450. <https://doi.org/10.1136/adc.75.5.448>
- Cri du Chat Support Group of Australia Inc. (2017). *Cri du chat syndrome. Information for professionals*. J.M.Advertising
- D’Amico, S., Marano, A., Geraci, M. A., & Legge, E. (2013). Perceived Self-Efficacy and Coping Styles Related to Stressful Critical Life Events. *PLOS ONE*, 8(7), e67571. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0067571>
- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fath, A., & Hallberg, L. (2006a). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, 53, 392–402. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03736.x>

- Dellve, L., Samuelsson, L., Tallborn, A., Fasth, A., & Hallberg, L. R.-M. (2006b). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: A prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, 53(4), 392–402. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03736.x>
- Dumas, J. E. (2005). Mindfulness-Based Parent Training: Strategies to Lessen the Grip of Automaticity in Families With Disruptive Children. *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*, 34(4), 779–791. https://doi.org/10.1207/s15374424jccp3404_20
- Dunst, C., & Espe-Sherwindt, M. (2016). *Family-Centered Practices in Early Childhood Intervention* (pp. 37–55). https://doi.org/10.1007/978-3-319-28492-7_3
- Dykens, E. M., & Clarke, D. J. (1997). Correlates of maladaptive behavior in individuals with 5p- (cri du chat) syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 39(11), 752–756. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1997.tb07377.x>
- Eisenhower, A. S., Baker, B. L., & Blacher, J. (2005). Preschool children with intellectual disability: Syndrome specificity, behaviour problems, and maternal well-being. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 49(Pt 9), 657–671. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00699.x>
- Ekas, N. V., Lickenbrock, D. M., & Whitman, T. L. (2010). Optimism, social support, and well-being in mothers of children with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40(10), 1274–1284. <https://doi.org/10.1007/s10803-010-0986-y>
- Emerson, E. (2003). Mothers of children and adolescents with intellectual disability: Social and economic situation, mental health status, and the self-assessed social and psychological impact of the child's difficulties. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 47(Pt 4-5), 385–399. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2003.00498.x>
- Emerson, E. (2007). Poverty and people with intellectual disabilities. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(2), 107–113. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20144>
- Emerson, E., Hatton, C., Llewellyn, G., Blacher, J., & Graham, H. (2006). Socio-economic position, household composition, health status and indicators of the well-being of mothers of children with and without intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 50(Pt 12), 862–873. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00900.x>

- Emerson, E., & Llewellyn, G. (2008). The mental health of Australian mothers and fathers of young children at risk of disability. *Australian and New Zealand Journal of Public Health*, 32(1), 53–59. <https://doi.org/10.1111/j.1753-6405.2008.00166.x>
- Erlenkamp, S., & Kristoffersen, K. E. (2010). Sign communication in Cri du chat syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 43(3), 225–251. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2010.03.002>
- Fairthorne, J., de Klerk, N., & Leonard, H. (2016). Brief Report: Burden of Care in Mothers of Children with Autism Spectrum Disorder or Intellectual Disability. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(3), 1103–1109. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2629-9>
- Fang, J.-S., Lee, K.-F., Huang, C.-T., Syu, C.-L., Yang, K.-J., Wang, L.-H., Liao, D.-L., & Chen, C.-H. (2008). Cytogenetic and molecular characterization of a three-generation family with chromosome 5p terminal deletion. *Clinical Genetics*, 73(6), 585–590. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2008.00995.x>
- Dunst, C.J. (2010). Family capacity-building in early childhood intervention: Effects on parent and child competence and confidence. *Presentation made at the 8th national congress on early intervention with young children and their families*. Retrieved from http://puckett.org/presentations/FamilyCapBuildEarlyChildInt_11_2010.prd.
- Farber, B. (1960). *Family organization and crisis: Maintenance of integration in families with a severely mentally retarded child*. Child Development Publications of the Society for Research in Child Development, Inc. <http://onlinelibrary.wiley.com/>
- Fehr, S., Downs, J., Bebbington, A., & Leonard, H. (2010). Atypical presentations and specific genotypes are associated with a delay in diagnosis in females with Rett syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 152A(10), 2535–2542. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33640>
- Fidler, D. J., Hodapp, R. M., & Dykens, E. M. (2000). Stress in Families of Young Children with Down Syndrome, Williams Syndrome, and Smith-Magenis Syndrome. *Early Education & Development*, 11(4), 395–406. https://doi.org/10.1207/s15566935eed1104_2
- Fitzgerald, J., & Gallagher, L. (2022). Parental stress and adjustment in the context of rare genetic syndromes: A scoping review. *Journal of Intellectual Disabilities*, 26(2), 522–544. <https://doi.org/10.1177/1744629521995378>

- Flaherty, E. M., & Masters Glidden, L. (2000). Positive Adjustment in Parents Rearing Children with Down Syndrome. *Early Education and Development*, 11(4), 407–422. https://doi.org/10.1207/s15566935eed1104_3
- Folkman, S., & Greer, S. (2000). Promoting psychological well-being in the face of serious illness: When theory, research and practice inform each other. *Psycho-Oncology*, 9(1), 11–19. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1099-1611\(200001/02\)9:1<11::aid-pon424>3.0.co;2-z](https://doi.org/10.1002/(sici)1099-1611(200001/02)9:1<11::aid-pon424>3.0.co;2-z)
- Γαλάνης, Π. (2009). Συστηματική ανασκόπηση και μετα-ανάλυση. *Archives of Hellenic Medicine/Arheia Ellenikes Iatrikes*, 26(6), 826-841.
- Γαλάνης, Π. (2018α). Μέθοδοι συλλογής δεδομένων στην ποιοτική έρευνα. *Archives of Hellenic Medicine/Arheia Ellenikes Iatrikes*, 35(2), 268-277.
- Γαλάνης, Π. (2018β). Ανάλυση δεδομένων στην ποιοτική έρευνα θεματική ανάλυση. *Archives of Hellenic Medicine/Arheia Ellenikes Iatrikes*, 35(3), 416-421.
- Gavidia-Payne, S., & Stoneman, Z. (2006). Marital adjustment in families of young children with disabilities: Associations with daily hassles and problem-focused coping. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, 111(1), 1–14. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2006\)111\[1:MAIFOY\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2006)111[1:MAIFOY]2.0.CO;2)
- Gersh, M., Goodart, S.A., Pasztor, L.M., Harris, D.J., Weiss, L., & Overhauser, J. (1995). Evidence for a distinct region causing a cat-like cry in patients with 5p deletions. *American Journal of Human Genetics*, 56(6). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7762563/>
- Gilmore, L. (2017). Supporting families of children with rare and unique chromosome disorders. *Research and Practice in Intellectual and Developmental Disabilities*, 5, 1–9. <https://doi.org/10.1080/23297018.2017.1360152>
- Girirajan, S., & Eichler, E. E. (2010). Phenotypic variability and genetic susceptibility to genomic disorders. *Human Molecular Genetics*, 19(R2), R176-187. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddq366>
- Glidden, L. M. (2012). Family Well-being and Children with Intellectual Disability. In J. A. Burack, R. M. Hodapp, G. Iarocci, & E. Zigler (Eds.), *The Oxford Handbook of Intellectual Disability and Development* (1st ed., pp. 303–317). Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780195305012.013.0019>

- Glidden, L.M. & Jobe, B.M. (2009). By choice or by chance: Longitudinal perspectives on resilience and vulnerability in adoptive and birth parents of children with developmental disabilities. In L.M. Glidden & M.M. Seltzer (Eds.), *International review of research in mental retardation* (pp.61-93). Elsevier.
- Glidden, L. M., & Schoolcraft, S. A. (2003). Depression: Its trajectory and correlates in mothers rearing children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 47(Pt 4-5), 250–263. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2003.00487.x>
- Gómez-Zúñiga, B., Pulido, R., Pousada, M., & Armayones, M. (2021). The Role of Parent/Caregiver with Children Affected by Rare Diseases: Navigating between Love and Fear. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(7), 3724. <https://doi.org/10.3390/ijerph18073724>
- Grant, M. J., & Booth, A. (2009). A typology of reviews: An analysis of 14 review types and associated methodologies. *Health Information and Libraries Journal*, 26(2), 91–108. <https://doi.org/10.1111/j.1471-1842.2009.00848.x>
- Graungaard, A. H., & Skov, L. (2007). Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Child: Care, Health and Development*, 33(3), 296–307. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2006.00666.x>
- Griffith, G. M., Hastings, R. P., Nash, S., Petalas, M., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., & Tunnicliffe, P. (2011a). “You have to sit and explain it all, and explain yourself.” Mothers' experiences of support services for their offspring with a rare genetic intellectual disability syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 20, 165-177
- Griffith, G. M., Hastings, R. P., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., & Tunnicliffe, P. (2011b). Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes: Parental psychological well-being. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(4), 397–410. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01386.x>
- Gundersen, T. (2011). ‘One wants to know what a chromosome is’: The internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder. *Sociology of Health & Illness*, 33(1), 81–95. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2010.01277.x>
- Hall, H. R., Neely-Barnes, S. L., Graff, J. C., Kreck, T. E., Roberts, R. J., & Hankins, J. S. (2012). Parental stress in families of children with a genetic disorder/disability and the

- resiliency model of family stress, adjustment, and adaptation. *Issues in Comprehensive Pediatric Nursing*, 35(1), 24–44. <https://doi.org/10.3109/01460862.2012.646479>
- Hassall, R., Rose, J., & McDonald, J. (2005). Parenting stress in mothers of children with an intellectual disability: The effects of parental cognitions in relation to child characteristics and family support. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 49(Pt 6), 405–418. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00673.x>
- Hastings, R. P. (2002). Parental stress and behaviour problems of children with developmental disability. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 27(3), 149–160. <https://doi.org/10.1080/1366825021000008657>
- Hastings, R. P. (2003). Child behaviour problems and partner mental health as correlates of stress in mothers and fathers of children with autism. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 47(Pt 4-5), 231–237. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2003.00485.x>
- Hastings, R. P. (2016). *Do Children With Intellectual and Developmental Disabilities Have a Negative Impact on Other Family Members? The Case for Rejecting a Negative Narrative*. 50, 165–194. <https://doi.org/10.1016/bs.irrdd.2016.05.002>
- Hastings, R. P., & Brown, T. (2002). Behavior problems of children with autism, parental self-efficacy, and mental health. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, 107(3), 222–232. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2002\)107<0222:BPOCWA>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2002)107<0222:BPOCWA>2.0.CO;2)
- Hastings, R. P., Daley, D., Burns, C., & Beck, A. (2006). Maternal distress and expressed emotion: Cross-sectional and longitudinal relationships with behavior problems of children with intellectual disabilities. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, 111(1), 48–61. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2006\)111\[48:MDAEEC\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2006)111[48:MDAEEC]2.0.CO;2)
- Hastings, R. P., Kovshoff, H., Ward, N. J., degli Espinosa, F., Brown, T., & Remington, B. (2005). Systems analysis of stress and positive perceptions in mothers and fathers of pre-school children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35(5), 635–644. <https://doi.org/10.1007/s10803-005-0007-8>
- Hayes, S. C., Luoma, J. B., Bond, F. W., Masuda, A., & Lillis, J. (2006). Acceptance and commitment therapy: Model, processes and outcomes. *Behaviour Research and Therapy*, 44(1), 1–25. <https://doi.org/10.1016/j.brat.2005.06.006>
- Heller, T., Hsieh, K., & Rowitz, L. (1997). Maternal and Paternal Caregiving of Persons with Mental Retardation across the Lifespan. *Family Relations*, 46(4), 407–415. <https://doi.org/10.2307/585100>

- Hill, C., & Rose, J. (2009). Parenting stress in mothers of adults with an intellectual disability: Parental cognitions in relation to child characteristics and family support. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 53(12), 969–980. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2009.01207.x>
- Hodapp, R. M., Fidler, D. J., & Smith, A. C. M. (1998). Stress and coping in families of children with Smith-Magenis syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42(5), 331–340. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.1998.00148.x>
- Hodapp, R. M., Wijma, C. A., & Masino, L. L. (1997). Families of children with 5p- (cri du chat) syndrome: Familial stress and sibling reactions. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 39(11), 757–761. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1997.tb07378.x>
- Horsley, S., & Oliver, C. (2013). Positive impact and its relationship to wellbeing in parents of children with intellectual disability: A literature review. *International Journal of Developmental Disabilities*, 61. <https://doi.org/10.1179/2047387713Y.0000000026>
- Innocenti, M. S., Huh, K., & Boyce, G. C. (1992). Families of Children with Disabilities: Normative Data and Other Considerations on Parenting Stress. *Topics in Early Childhood Special Education*, 12(3), 403–427. <https://doi.org/10.1177/027112149201200310>
- Τσαρη, Φ. & Πουρκός, Μ. (2015). *Ποιοτική μεθοδολογία έρευνας. Εφαρμογές στην ψυχολογία και στην εκπαίδευση*. Ελληνικά Ακαδημαϊκά Ηλεκτρονικά Συγγράμματα και Βοηθήματα, ΣΕΑΒ, Εθνικό Μετσόβιο Πολυτεχνείο.
- Jess, M., Hastings, R. P., & Totsika, V. (2017). The construct of maternal positivity in mothers of children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 61(10), 928–938. <https://doi.org/10.1111/jir.12402>
- Jess, M., Totsika, V., & Hastings, R. P. (2018). Maternal Stress and the Functions of Positivity in Mothers of Children with Intellectual Disability. *Journal of Child and Family Studies*, 27(11), 3753–3763. <https://doi.org/10.1007/s10826-018-1186-1>
- Jones, L., Gold, E., Totsika, V., Hastings, R. P., Jones, M., Griffiths, A., & Silverton, S. (2018). A mindfulness parent well-being course: Evaluation of outcomes for parents of children with autism and related disabilities recruited through special schools. *European Journal of Special Needs Education*, 33(1), 16–30. <https://doi.org/10.1080/08856257.2017.1297571>

- Καρασσά, Φ.Β. (2006). Αρχές και μεθοδολογία της συστηματικής ανασκόπησης της βιβλιογραφίας. *Ελληνική Πνευματολογία*, 17 (4), 289-297.
- Keogh, B. K., Garnier, H. E., Bernheimer, L. P., & Gallimore, R. (2000). Models of child-family interactions for children with developmental delays: Child-driven or transactional? *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, 105(1), 32–46. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2000\)105<0032:MOCIFC>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2000)105<0032:MOCIFC>2.0.CO;2)
- Kitchenham, B. (2004). Procedures for Performing Systematic Reviews. *Keele, UK, Keele Univ.*, 33.
- Koehler, A. D., Fagnano, M., Montes, G., & Halterman, J. S. (2014). Elevated Burden for Caregivers of Children with Persistent Asthma and a Developmental Disability. *Maternal and Child Health Journal*, 18(9), 2080–2088. <https://doi.org/10.1007/s10995-014-1455-6>
- Krabbenborg, L., Vissers, L., Schieving, J., Kleefstra, T., Kamsteeg, E.-J., Veltman, J., Willemsen, M., & van der Burg, S. (2016). Understanding the Psychosocial Effects of WES Test Results on Parents of Children with Rare Diseases. *Journal of Genetic Counseling*, 25. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9958-5>
- Krakovich, T. M., McGrew, J. H., Yu, Y., & Ruble, L. A. (2016). Stress in Parents of Children with Autism Spectrum Disorder: An Exploration of Demands and Resources. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(6), 2042–2053. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2728-2>
- Kristoffersen, K. E. (2008). Speech and language development in cri du chat syndrome: A critical review. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 22(6), 443–457. <https://doi.org/10.1080/02699200801892108>
- Kristoffersen, K. E., Garmann, N. G., & Simonsen, H. G. (2014). Consonant production and intelligibility in cri du chat syndrome. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 28(10), 769–784. <https://doi.org/10.3109/02699206.2014.904442>
- Lanfranchi, S., & Vianello, R. (2012). Stress, Locus of Control, and Family Cohesion and Adaptability in Parents of Children with Down, Williams, Fragile X, and Prader-Willi Syndromes. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 117(3), 207–224. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-117.3.207>
- Liberati, A., Altman, D. G., Tetzlaff, J., Mulrow, C., Gøtzsche, P. C., Ioannidis, J. P. A., Clarke, M., Devereaux, P. J., Kleijnen, J., & Moher, D. (2009). The PRISMA statement for reporting systematic reviews and meta-analyses of studies that evaluate health care

- interventions: Explanation and elaboration. *PLoS Medicine*, 6(7), e1000100. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000100>
- Lingen, M., Albers, L., Borchers, M., Haass, S., Gärtner, J., Schröder, S., Goldbeck, L., von Kries, R., Brockmann, K., & Zirn, B. (2016). Obtaining a genetic diagnosis in a child with disability: Impact on parental quality of life. *Clinical Genetics*, 89(2), 258–266. <https://doi.org/10.1111/cge.12629>
- MacDonald, E. E., Hastings, R. P., & Fitzsimons, E. (2010). Psychological acceptance mediates the impact of the behaviour problems of children with intellectual disability on fathers psychological adjustment. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 23, 27–37. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2009.00546.x>
- Madeo, A. C., O'Brien, K. E., Bernhardt, B. A., & Biesecker, B. B. (2012). Factors associated with perceived uncertainty among parents of children with undiagnosed medical conditions. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 158A(8), 1877–1884. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35425>
- Magaña, S., Schwartz, S. J., Rubert, M. P., & Szapocznik, J. (2006). Hispanic caregivers of adults with mental retardation: Importance of family functioning. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, 111(4), 250–262. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2006\)111\[250:HCO AWM\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2006)111[250:HCO AWM]2.0.CO;2)
- Makela, N. L., Birch, P. H., Friedman, J. M., & Marra, C. A. (2009). Parental perceived value of a diagnosis for intellectual disability (ID): A qualitative comparison of families with and without a diagnosis for their child's ID. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 149A(11), 2393–2402. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33050>
- Μαντζούκας, Σ. (2007). Ποιοτική έρευνα σε έξι εύκολα βήματα. *Nursery Review*, 46(1), 236–246.
- Marinescu, R. C., Mamunes, P., Kline, A. D., Schmidt, J., Rojas, K., & Overhauser, J. (1999). Variability in a family with an insertion involving 5p. *American Journal of Medical Genetics*, 86(3), 258–263.
- Martens, M., Wilson, S., & Reutens, D. (2008). Martens MA, Wilson SJ, Reutens DC. Research review: Williams syndrome: a critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype. *J Child Psychol Psychiatry*. 2008;49:576–608. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 49, 576–608. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.2008.01887.x>

- Mas, J. M., Dunst, C. J., Balcells-Balcells, A., Garcia-Ventura, S., Giné, C., & Cañadas, M. (2019). Family-centered practices and the parental well-being of young children with disabilities and developmental delay. *Research in Developmental Disabilities, 94*, 103495. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2019.103495>
- Mazaheri, M. M., Rae-Seebach, R. D., Preston, H. E., Schmidt, M., Kountz-Edwards, S., Field, N., Cassidy, S., & Packman, W. (2013). The impact of Prader-Willi syndrome on the family's quality of life and caregiving, and the unaffected siblings' psychosocial adjustment: The family impact of Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 57*(9), 861–873. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2012.01634.x>
- McConnell, D., Savage, A., Sobsey, D., & Uditsky, B. (2014). Benefit-finding or finding benefits? The positive impact of having a disabled child. *Disability & Society, 30*(1), 29.
- McStay, R. L., Dissanayake, C., Scheeren, A., Koot, H. M., & Begeer, S. (2014). Parenting stress and autism: The role of age, autism severity, quality of life and problem behaviour of children and adolescents with autism. *Autism: The International Journal of Research and Practice, 18*(5), 502–510. <https://doi.org/10.1177/1362361313485163>
- Michelson, D. J., Shevell, M. I., Sherr, E. H., Moeschler, J. B., Gropman, A. L., & Ashwal, S. (2011). Evidence report: Genetic and metabolic testing on children with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology, 77*(17), 1629–1635. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3182345896>
- Moss, J. F., Oliver, C., Berg, K., Kaur, G., Jephcott, L., & Cornish, K. (2008). Prevalence of Autism Spectrum Phenomenology in Cornelia de Lange and Cri du Chat Syndromes. *American Journal on Mental Retardation, 113*(4), 278. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2008\)113\[278:POASPI\]2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2008)113[278:POASPI]2.0.CO;2)
- Moss, J., Howlin, P., Hastings, R. P., Beaumont, S., Griffith, G. M., Petty, J., Tunnicliffe, P., Yates, R., Villa, D., & Oliver, C. (2013). Social Behavior and Characteristics of Autism Spectrum Disorder in Angelman, Cornelia de Lange, and Cri du Chat Syndromes. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 118*(4), 262–283. <https://doi.org/10.1352/1944-7558-118.4.262>
- Nardi, S. (2014) (Ed.). *The cri du chat syndrome. Technical aspects and educational guidelines*. (G. Ward-Booth, Translation). Associazione Bambini Cri du Chat, Fondazione Monte dei Paschi di Siena.

- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), Article 2. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- Nguyen, J. M., Qualmann, K. J., Okashah, R., Reilly, A., Alexeyev, M. F., & Campbell, D. J. (2015). 5p deletions: Current knowledge and future directions. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 169(3), 224–238. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31444>
- Niebuhr, E. (1978). The cri du chat syndrome: Epidemiology, cytogenetics, and clinical features. *Human Genetics*, 44(3), 227–275. <https://doi.org/10.1007/BF00394291>
- Nightingale, A. (2009). A guide to systematic literature reviews. *Surgery (Oxford)*, 27(9), 381–384. <https://doi.org/10.1016/j.mpsur.2009.07.005>
- Oller, D. K., Eilers, R. E., Neal, A. R., & Cobo-Lewis, A. B. (1998). Late onset canonical babbling: A possible early marker of abnormal development. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, 103(3), 249–263. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(1998\)103<0249:LO CBAP>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(1998)103<0249:LO CBAP>2.0.CO;2)
- Παρασκευοπούλου-Κόλλια, Ε.Α. (2008). Μεθοδολογία ποιοτικής έρευνας στις κοινωνικές επιστήμες και συνεντεύξεις. *Ανοικτή Εκπαίδευση: το Περιοδικό για την Ανοικτή και εξ Αποστάσεως Εκπαίδευση και την Εκπαιδευτική Τεχνολογία*, 4 (1). <https://doi.org/10.12681/jode.9726>
- Παρασκευοπούλου-Κόλλια, Ε.Α. (2019). Μεθοδολογία ποιοτικής έρευνας: συνεντεύξεις και συνεντεύξεις μέσω διαδικτύου. *Ανοικτή Εκπαίδευση: το Περιοδικό για την Ανοικτή και εξ Αποστάσεως Εκπαίδευση και την Εκπαιδευτική Τεχνολογία*, 15 (2). <https://orcid.org/0000-0003-1317-4686>
- Pearson, E. V., Waite, J., & Oliver, C. (2018). Differences in the Information Needs of Parents With a Child With a Genetic Syndrome: A Cross-Syndrome Comparison. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 15(2), 94–100. <https://doi.org/10.1111/jppi.12231>
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: Results of an online survey. *BMC Family Practice*, 17, 88. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>
- Perez, M. N., Traino, K. A., Bakula, D. M., Sharkey, C. M., Espeleta, H. C., Delozier, A. M., Mayes, S., McNall, R., Chaney, J. M., & Mullins, L. L. (2020). Barriers to care in

- pediatric cancer: The role of illness uncertainty in relation to parent psychological distress. *Psycho-Oncology*, 29(2), 304–310. <https://doi.org/10.1002/pon.5248>
- Phillips, B. A., Conners, F., & Curtner-Smith, M. E. (2017). Parenting children with down syndrome: An analysis of parenting styles, parenting dimensions, and parental stress. *Research in Developmental Disabilities*, 68, 9–19. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2017.06.010>
- Piper, R. J. (2013). *How to write a systematic literature review: A guide for medical students*.
- Pituch, K. A., Green, V. A., Didden, R., Lang, R., O'Reilly, M. F., Lancioni, G. E., Whittle, L., Hodis, F., & Sigafoos, J. (2010). Rehabilitation priorities for individuals with Prader-Willi Syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 32(24), 2009–2018. <https://doi.org/10.3109/0963828.1003797430>
- Pituch, K. A., Green, V. A., Didden, R., Whittle, L., O'Reilly, M. F., Lancioni, G. E., & Sigafoos, J. (2010). Educational Priorities for Children with Cri-Du-Chat Syndrome. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 22(1), 65–81. <https://doi.org/10.1007/s10882-009-9172-6>
- Raina, P., O'Donnell, M., Rosenbaum, P., Brehaut, J., Walter, S. D., Russell, D., Swinton, M., Zhu, B., & Wood, E. (2005). The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy. *Pediatrics*, 115(6), e626-636. <https://doi.org/10.1542/peds.2004-1689>
- Rajan, A., & Romate, J. (2016). Resilience and impact of children's intellectual disability on Indian parents. *Journal of Intellectual Disabilities: JOID*, 21, 315–324. <https://doi.org/10.1177/1744629516654588>
- Reichman, S. R. F., Miller, A. C., Gordon, R. M., & Hendricks-Munoz, K. D. (2000). Stress Appraisal and Coping in Mothers of NICU Infants. *Children's Health Care*, 29(4), 279–293. https://doi.org/10.1207/S15326888CHC2904_4
- Rodriguez-Caballero, A., Torres-Lagares, D., Rodriguez-Perez, A., Serrera-Figallo, M.A., Hernandez-Guisado, J.M., & Machuca-Portillo, G. (2010). Cri du chat syndrome: A critical review. *Medicina Oral Patología Oral y Cirugía Bucal*, e473–e478. <https://doi.org/10.4317/medoral.15.e473>
- Salomone, E., Leadbitter, K., Aldred, C., Barrett, B., Byford, S., Charman, T., Howlin, P., Green, J., Le Couteur, A., McConachie, H., Parr, J. R., Pickles, A., Slonims, V., & PACT Consortium. (2018). The Association Between Child and Family Characteristics and the Mental Health and Wellbeing of Caregivers of Children with Autism in Mid-Childhood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(4), 1189–1198. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3392-x>

- Saloviita, T., Itälina, M., & Leinonen, E. (2003). Explaining the parental stress of fathers and mothers caring for a child with intellectual disability: A Double ABCX Model. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 47(Pt 4-5), 300–312. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2003.00492.x>
- Sarimski, K. (1997). Specific behavioral phenotype in Cornelia-de-Lange and Cri-du-Chat syndrome-A pilot study. Poster 3 in Behavioral phenotypes in practice. Proceedings of the society for the study of behavioral phenotypes, 4th International Symposium, Dublin, Ireland, 1996. *Genetic Counseling*, 8, 272.
- Schlegel, R.J., Neu, R.L., Leao, J.C., Reiss, J.A., Nolan, T.B. & Gardner, L.I. (1967). Cri-du-chat syndrome in a 10-year-old girl with deletion of the short arms of chromosome number 5. Observations on dermatoglyphics, maxilla-mandibular measurements and sound spectrograms. *Helv. Paediat. Acta*, 22, 2-12.
- Seligman, M. & Darling, R. B. (2013). Ordinary families, special children: A systems approach to childhood disability. *International Journal of Early Childhood*, 5(1), 66-69.
- Shapiro, J., Blacher, J. & Lopez, S.R. (1998). Maternal reactions to children with mental retardation. In J.W. Jacobson & J.A. Mulick (Eds.), *Handbook of mental retardation and developmental disabilities* (pp. 606-636). Kluwer/Plenum.
- Shin, J., Nhan, N. V., Crittenden, K. S., Hong, H. T. D., Flory, M., & Ladinsky, J. (2006). Parenting stress of mothers and fathers of young children with cognitive delays in Vietnam. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 50(Pt 10), 748–760. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2006.00840.x>
- Siddaway, A. P., Wood, A. M., & Hedges, L. V. (2019). How to Do a Systematic Review: A Best Practice Guide for Conducting and Reporting Narrative Reviews, Meta-Analyses, and Meta-Syntheses. *Annual Review of Psychology*, 70, 747–770. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-010418-102803>
- Silber, D.L., Engel, E. & Merrill, R.E. (1966). So-called ‘Cri du Chat syndrome’. *American Journal of Mental Deficiency*, 71, 152-154.
- Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., Rigamonti, C., De Stefano, S., Bedeschi, M. F., & Lalatta, F. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Italian Journal of Pediatrics*, 42(1), 76. <https://doi.org/10.1186/s13052-016-0285-0>

- Singer, G. H. S. (2006). Meta-analysis of comparative studies of depression in mothers of children with and without developmental disabilities. *American Journal of Mental Retardation: AJMR*, *111*(3), 155–169. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2006\)111\[155:MOCSOD\]2.0.CO ;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2006)111[155:MOCSOD]2.0.CO ;2)
- Singer, G., & Wang, M. (2014). On a Few of Ann and Rud Turnbull's Many Contributions as Public Intellectuals. *Inclusion*, *2*, 212–226. <https://doi.org/10.1352/2326-6988-2.3.212>
- Singh, T., Indla, V., & Indla, R. (2008). Impact of disability of mentally retarded persons on their parents. *Indian Journal of Psychological Medicine*, *30*. <https://doi.org/10.4103/0253-7176.48482>
- Smith, B. A., & Kaye, D. L. (2012). Treating Parents of Children With Chronic Health Conditions: The Role of the General Psychiatrist. *FOCUS*, *10*(3), 255–265. <https://doi.org/10.1176/appi.focus.10.3.255>
- Smith, L. E., Seltzer, M. M., Tager-Flusberg, H., Greenberg, J. S., & Carter, A. S. (2008). A Comparative Analysis of Well-Being and Coping among Mothers of Toddlers and Mothers of Adolescents with ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *38*(5), 876–889. <https://doi.org/10.1007/s10803-007-0461-6>
- Smith, T. B., Oliver, M. N. I., & Innocenti, M. S. (2001). Parenting stress in families of children with disabilities. *American Journal of Orthopsychiatry*, *71*, 257–261. <https://doi.org/10.1037/0002-9432.71.2.257>
- Sohner, L., & Mitchell, P. (1991). Phonatory and phonetic characteristics of prelinguistic vocal development in cri du chat syndrome. *Journal of Communication Disorders*, *24*(1), 13–20. [https://doi.org/10.1016/0021-9924\(91\)90030-M](https://doi.org/10.1016/0021-9924(91)90030-M)
- Sreekantaiah, C., Kromm, D., Marinescu, R. C., Goldin, B., & Overhauser, J. (1999). Characterization of a complex chromosomal rearrangement in a patient with a typical catlike cry and no other clinical findings of cri-du-chat syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, *86*(3), 264–268.
- Stanford, C. E., Hastings, R. P., Riby, D. M., Archer, H. J., Page, S. E., & Cebula, K. (2022). Psychological distress and positive gain in mothers of children with autism, with or without other children with neurodevelopmental disorders. *International Journal of Developmental Disabilities*, *68*(4), 479–484. <https://doi.org/10.1080/20473869.2020.1812347>
- Suresh, A., Sivakami, M., & Jacob, J. (2017). Positive and Negative Impacts on Caregivers of Children with Intellectual Disability in India. *Disability, CBR and Inclusive*

- Development (Formerly Asia Pacific Disability Rehabilitation Journal)*, 28.
<https://doi.org/10.5463/DCID.v28i2.595>
- Tambuyzer, E., Vandendriessche, B., Austin, C. P., Brooks, P. J., Larsson, K., Miller Needleman, K. I., Valentine, J., Davies, K., Groft, S. C., Preti, R., Oprea, T. I., & Prunotto, M. (2020). Therapies for rare diseases: Therapeutic modalities, progress and challenges ahead. *Nature Reviews. Drug Discovery*, 19(2), 93–111. <https://doi.org/10.1038/s41573-019-0049-9>
- Teixeira, M. C. T. V., Emerich, D. R., Orsati, F. T., Rimério, R. C., Gatto, K. R., Chappaz, I. O., & Kim, C. A. (2011). A description of adaptive and maladaptive behaviour in children and adolescents with Cri-du-chat syndrome: Maladaptive behaviour in Cri-du-chat syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(2), 132–137. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01377.x>
- Thomson, A., Glasson, E., Roberts, P., & Bittles, A. (2017). “Over time it just becomes easier”: Parents of people with Angelman syndrome and Prader–Willi syndrome speak about their carer role. *Disability and Rehabilitation: An International, Multidisciplinary Journal*, 39(8), 763–770. <https://doi.org/10.3109/09638288.2016.1161838>
- Tomanik, S., Harris, G. E., & Hawkins, J. (2004). The relationship between behaviours exhibited by children with autism and maternal stress. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 29(1), 16–26. <https://doi.org/10.1080/13668250410001662892>
- Totsika, V., Hastings, R. P., Emerson, E., Berridge, D. M., & Lancaster, G. A. (2011). Behavior problems at 5 years of age and maternal mental health in autism and intellectual disability. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 39(8), 1137–1147. <https://doi.org/10.1007/s10802-011-9534-2>
- Trulsson, U., & Klingberg, G. (2003). Living with a child with a severe orofacial handicap: Experiences from the perspectives of parents: *Parental views on orofacial disorders. European Journal of Oral Sciences*, 111(1), 19–25. <https://doi.org/10.1034/j.1600-0722.2003.00001.x>
- Trute, B., Benzies, K. M., Worthington, C., Reddon, J. R., & Moore, M. (2010). Accentuate the positive to mitigate the negative: Mother psychological coping resources and family adjustment in childhood disability. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 35(1), 36–43. <https://doi.org/10.3109/13668250903496328>
- Trute, B., Hiebert-Murphy, D., & Levine, K. (2007). Parental appraisal of the family impact of childhood developmental disability: Times of sadness and times of joy. *Journal of*

Intellectual & Developmental Disability, 32(1), 1–9. <https://doi.org/10.1080/13668250601146753>

- Τσαμπαρλή, Α., & Τσιμπιδάκη, Α. (2011). Η λειτουργία της οικογένειας με ένα παιδί με αναπηρία και ειδικές εκπαιδευτικές ανάγκες: Μία συγκριτική μελέτη. *Ψυχολογία*, 18(3), 295–316. 18, 295. https://doi.org/10.12681/psy_hps.23724
- Τσιώλης, Γ. (2018). Θεματική ανάλυση ποιοτικών δεδομένων. Στο Γ. Ζαϊμάκης (επιμ.), *Ερευνητικές διαδρομές στις Κοινωνικές Επιστήμες. Θεωρητικές – Μεθοδολογικές Συμβολές και Μελέτες Περίπτωσης* (σελ. 97-125). Πανεπιστήμιο Κρήτης – Εργαστήριο Κοινωνικής Ανάλυσης και Εφαρμοσμένης Κοινωνικής έρευνας.
- Tvrđik, T., Mason, D., Dent, K. M., Thornton, L., Hornton, S. N., Viskochil, D. H., & Stevenson, D. A. (2015). Stress and coping in parents of children with Prader-Willi syndrome: Assessment of the impact of a structured plan of care. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(5), 974–982. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36971>
- Van Buggenhout, G. j. c. m., Pijkels, E., Holvoet, M., Schaap, C., Hamel, B. c. j., & Fryns, J. p. (2000). Cri du chat syndrome: Changing phenotype in older patients. *American Journal of Medical Genetics*, 90(3), 203–215. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(20000131\)90:3<203::AID-AJMG5>3.0.CO;2-A](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(20000131)90:3<203::AID-AJMG5>3.0.CO;2-A)
- Virbalas, J. M., Palma, G., & Tan, M. (2012). Obstacles to communication in children with cri du chat syndrome. *Journal of Voice: Official Journal of the Voice Foundation*, 26(6), 821.e1-3. <https://doi.org/10.1016/j.jvoice.2012.06.005>
- Vissers, L. E. L. M., & Stankiewicz, P. (2012). Microdeletion and microduplication syndromes. *Methods in Molecular Biology (Clifton, N.J.)*, 838, 29–75. https://doi.org/10.1007/978-1-61779-507-7_2
- von der Lippe, C., Neteland, I., & Feragen, K. B. (2022). Children with a rare congenital genetic disorder: A systematic review of parent experiences. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 375. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02525-0>
- Walker, J. L., Blank, C. E., & Smith, B. A. (1984). Interstitial deletion of the short arm of chromosome 5 in a mother and three children. *Journal of Medical Genetics*, 21(6), 465–467. <https://doi.org/10.1136/jmg.21.6.465>
- Weekes, P. (1999). Giving birth to and parenting children with developmental disabilities: An application of personal construct psychology. *University of Wollongong Thesis Collection*.

- White, N., & Hastings, R. P. (2004). Social and Professional Support for Parents of Adolescents with Severe Intellectual Disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 17, 181–190. <https://doi.org/10.1111/j.1468-3148.2004.00197.x>
- Whitmarsh, I., Davis, A. M., Skinner, D., & Bailey, D. B. (2007). A place for genetic uncertainty: Parents valuing an unknown in the meaning of disease. *Social Science & Medicine* (1982), 65(6), 1082–1093. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2007.04.034>
- Whittington, J., Holland, A., Webb, T., Butler, J., Clarke, D., & Boer, H. (2004). Cognitive abilities and genotype in a population-based sample of people with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research: JIDR*, 48(Pt 2), 172–187. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2004.00556.x>
- Wilkins, L. E., Brown, J. A., Nance, W. E., & Wolf, B. (1983). Clinical heterogeneity in 80 home-reared children with cri du chat syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 102(4), 528–533. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(83\)80179-6](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(83)80179-6)
- Wilkins, L. E., Brown, J. A., & Wolf, B. (1980). Psychomotor development in 65 home-reared children with cri-du-chat syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 97(3), 401–405. [https://doi.org/10.1016/S0022-3476\(80\)80189-2](https://doi.org/10.1016/S0022-3476(80)80189-2)
- Williams, C. A. (2010). The behavioral phenotype of the Angelman syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 154C(4), 432–437. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30278>
- Wulffaert, J., Scholte, E. M., & Van Berckelaer-Onnes, I. A. (2010). Maternal parenting stress in families with a child with Angelman syndrome or Prader–Willi syndrome. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 35(3), 165–174. <https://doi.org/10.3109/13668250.2010.499101>
- Yorke, I., White, P., Weston, A., Rafla, M., Charman, T., & Simonoff, E. (2018). The Association Between Emotional and Behavioral Problems in Children with Autism Spectrum Disorder and Psychological Distress in Their Parents: A Systematic Review and Meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(10), 3393–3415. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3605-y>
- Zappella, E. (2016). Being a parent of a child with a disability in Italy: From diagnosis to starting school. *Scandinavian Journal of Disability Research* 18(3), 200–209. <https://doi.org/10.1080/15017419.2015.1063543>
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., Elliott, E.J., & APSU Rare Diseases Impacts on Families Study group. (2017). Australian children living with rare diseases: Experiences of diagnosis and perceived consequences

of diagnostic delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 68.
<https://doi.org/10.1186/s13023-017-0622-4>