

# Potrzeby edukacyjne dzieci w wieku przedszkolnym z niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy i z rozpoznaną chorobą rzadką. Studia przypadków chłopców z zespołem Cri du Chat i mukopolisacharydozą typu III

AGNIESZKA KAMYK-WAWRYSZUK

Zakład Pedagogiki Specjalnej i Logopedii, Uniwersytet Kazimierza Wielkiego w Bydgoszczy\*

Celem podjętych badań było opisanie potrzeb edukacyjnych dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi skutkującymi niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy oraz niepełnosprawnością intelektualną. Badania osadzono w orientacji jakościowej i przeprowadzono je z wykorzystaniem studiów indywidualnych przypadków. Objęto nimi dwóch chłopców w wieku przedszkolnym, którzy mieli zdiagnozowaną chorobę rzadką (zespół Cri du Chat oraz mukopolisacharydozę typu III), a na poziomie funkcjonalnym – niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym oraz opóźniony rozwój mowy. Na podstawie przeprowadzonych badań można wskazać, że zdiagnozowane potrzeby mieszczą się w istniejącym katalogu specjalnych potrzeb, jednak ich profil, jak również sam proces identyfikacji ma charakter zindywidualizowany.

**SŁOWA KLUCZOWE:** potrzeby edukacyjne, niesamoistne opóźnienie rozwoju mowy, choroba rzadka, dziecko w wieku przedszkolnym.

**B**rakuje publikacji naukowych opisujących potrzeby edukacyjne dziecka z chorobą rzadką, z niepełnosprawnością wieloraką, obejmującą m.in. niepełnosprawność intelektualną i zaburzenia rozwoju mowy, i chyba nigdy nie będzie możliwe pełne uzupełnienie tego deficytu. Książki, które dotychczas się ukazały – na przykład *Edukacja i wychowanie dziecka z mukopolisacharydozą* Agaty Chilmon-Procyk (2015) – poruszają w szerszym aspekcie edukację uczniów z mukopolisacharydozą, ale nie

wskazują spersonalizowanych potrzeb dziecka z określonym typem mukopolisacharydozy (funkcjonowanie poznawcze w zależności od typu MPS może być w normie lub na poziomie niepełnosprawności intelektualnej, nawet w stopniu umiarkowanym). Publikacji z zakresu zaburzeń mowy dziecka z chorobą rzadką jest natomiast coraz więcej. Przykładem może być książka *Zaburzenia mowy w wybranych zespołach uwarunkowanych genetycznie* (Cieszyńska-Rożek, Sobolewski i Grzesiak-Witek, 2018), w której Magdalena Grycman przedstawiła sposób nabywania

\* Adres: ul. Powstańców Wielkopolskich 2,  
85-090 Bydgoszcz.  
E-mail: a.kamwaw@ukw.edu.pl

kompetencji komunikacyjnych przez chłopca z zespołem Cri du Chat. Zdecydowanie mniej ukazało się dotychczas publikacji poruszających niesamoistne opóźnienie rozwoju mowy dziecka z chorobą rzadką.

Zdiagnozowanie choroby rzadkiej u dziecka zmienia nie tylko jego sytuację zdrowotną, rehabilitacyjną, ale i edukacyjną. Schorzenie często ma postać zespołu objawów i wymaga kompleksowej opieki medycznej oraz terapeutycznej. Wiele rzadkich zespołów genetycznych, takich jak omawiane w niniejszym artykule, czyli zespół Cridu Chat (CdC) i mukopolisacharydoza typu III (MPS III), objawia się nie tylko zaburzeniami somatycznymi, ale także poznawczymi i komunikacyjnymi. Częstotliwość występowania obu chorób kształtuje się na poziomie od 1:20 000 do 1:50 000 urodzeń (CdC) (Mainardi, Albani i Pedrinazzi, 2014) oraz 1:66 000 urodzeń (MPS III) (Czapiga, 2013).

Zespół Cri du Chat jest skutkiem aberracji strukturalnej. Na podstawie badań klinicznych określono jego następujące objawy:

- Somatyczne: niska masa urodzeniowa dziecka, obniżone napięcie mięśniowe, mikrocefalia, zmiany w obrębie twarzy: owalna twarz, nisko osadzone uszy, hiperteloryzm, zmarszczka nakątna, wysokie podniebienie; niedorozwój żuchwy, rozszczep wargi i podniebienia (rzadko), nieprawidłowa budowa i funkcja krtani, bruzda poprzeczna dłoni; palczost (rzadko), skolioza, epilepsja, wady serca.
- Psychoruchowe: zaburzenia rozwoju psychoruchowego, zaburzenia koordynacji ruchowej, niepełnosprawność intelektualna różnego stopnia (w około 70% przypadków jest to stopień znaczny i głęboki, w 20% – umiarkowany, w 10% – lekki).
- Charakterystyczne cechy psychiczne: przyjazne usposobienie, nadpobudliwość, tiki nerwowe, autoagresja, autostymula-

cja, zachowania autystyczne, wycofywanie się (Czapiga, 2013).

Mukopolisacharydoza typu III (inaczej MPS III, choroba Sanfilippo) należy do grupy lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Osoby z taką diagnozą nie posiadają enzymu, który jest odpowiedzialny za rozkład glikoaminoglikanów<sup>1</sup>. Nie ulegają one całkowitemu rozkładowi i odkładają się w komórkach, przyczyniając się w ten sposób do ich uszkodzenia. W typie III dochodzi przede wszystkim do niszczenia komórek układu nerwowego. Objawy MPS III są bardzo zróżnicowane, jednak można wskazać pewne charakterystyczne zaburzenia (Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej, b.d.w.). Wśród nich można między innymi wymienić:

- Somatyczne: charakterystyczny wygląd twarzy, niski wzrost, sztywność stawów, kolano koślawe, zapalenie ucha środkowego, przerost migdałków, choroby serca i narządu wzroku (BioMarin, 2014).
- Psychoruchowe: w późniejszym wieku trudności z utrzymaniem równowagi, częste upadanie, a nawet zaprzestanie chodzenia.
- Charakterystyczne cechy psychiczne: nietypowe zachowanie, nadaktywność ruchowa w określonym wieku, zaburzenia snu, gryzienie rąk oraz różnych przedmiotów, stopniowa, ale progresywna utrata mowy, postępujące zaburzenia poznawcze, niepełnosprawność intelektualna różnego stopnia (Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej, b.d.w.).

Jak widać, oba wspomniane zespoły genetyczne są skorelowane z zaburzeniami mowy oraz niepełnosprawnością intelektualną.

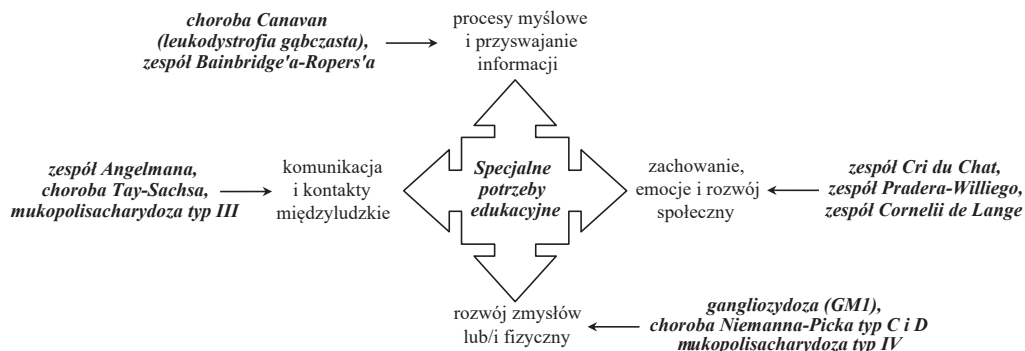
<sup>1</sup> Glikoaminoglikany są to „związki o charakterze cukrów złożonych, z których większość zawiera reszty węglowodanowe N-acetylohekszoaminę i kwas uronowy. GAG oraz ich kompleksy związane z białkiem pGAG, tzw. proteoglikany stanowią główny składnik ilościowy substancji podstawowej tkanki łącznej” (Pytrus, 2008, s. 53).

## Specjalne czy specyficzne potrzeby edukacyjne dziecka z trudnościami w rozwoju?

Specjalne potrzeby edukacyjne (SPE) mogą być postrzegane szeroko i odnosić się do dzieci, które w swoim codziennym życiu doświadczają trudności „w swobodnym, umożliwiającym rozwój i satysfakcjonującym życiu w środowisku społecznym i we wspólnocie szkolnej” (Krakowiak, 2017, s. 11). Jak zauważa Kazimiera Krakowiak, właśnie takie podejście umożliwia między innymi uniknięcie stygmatyzującej medycznej kategoryzacji uczniów doświadczających trudności, u których zdiagnozowano różne deficyty, pozwala także na rozszerzenie obszaru wsparcia ich rozwoju (Krakowiak, 2017). W literaturze funkcjonują również takie definicje specjalnych potrzeb edukacyjnych, które podkreślają znaczenie trudności w rozwoju. Zatem pojęcie to odnosi się także do potrzeb, które mogą wynikać z „odmienności dziecka, spowodowanej różnorodnymi deficytami lub nadmiarami ujawniającymi się na różnych etapach rozwoju w sferze somatycznej, psychicznej i społecznej, niekiedy już od okresu prenatalnego” (Brzezińska, Jabłoński i Ziółkowska, 2014, s. 37).

Termin „specjalne potrzeby edukacyjne” jest zapożyczeniem angielskiego terminu

*special educational needs* (SEN). W toku rozwoju myśli na temat potrzeb ucznia wyszczególniono niepełnosprawność jako *special emotional needs and disabilities* (SEND) (Plichta i in., 2017). Uwzględniając nieharmonijny rozwój ucznia, można wyodrębnić cztery dziedziny specjalnych potrzeb edukacyjnych: (1) komunikację i kontakty międzyludzkie, (2) procesy myślowe i przyswajanie informacji, (3) zachowanie, emocje i rozwój społeczny, (4) rozwój zmysłów i/lub rozwój fizyczny (Krzyżyk, 2012). Pierwszy obszar może się przejawiać między innymi u dzieci, które mają zdiagnozowane zaburzenia semantyczno-pragmatyczne lub zespół Aspergera. Drugi jest istotny u uczniów z dysleksją rozwojową, z inteligencją niższą niż przeciętna, jak i u osób z zespołem Aspergera i zaburzeniami semantyczno-pragmatycznymi. Trzeci obszar to potrzeby dzieci z nadpobudliwością psychoruchową, zahamowaniem psychoruchowym, zaburzeniami obsesyjno-kompulsywnymi, fobiami czy zaburzeniami zachowania. Czwarty dotyczy zaś uczniów ze zdiagnozowaną wadą wzroku, słuchu, niepełnosprawnością ruchową, a także osób z chorobą przewlekłą (Krzyżyk, 2012). Zdiagnozowanie u dziecka choroby rzadkiej może również generować specjalne potrzeby edukacyjne, które będą mieściły się w wymienionych wyżej obszarach (Rysunek 1).



Rysunek 1. Obszary specjalnych potrzeb edukacyjnych ucznia z przykładową chorobą rzadką.

Źródło: opracowanie własne, na podstawie: Krzyżyk, 2012; Ziąja i Szyld, 2016 oraz broszury Federacji Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej, b.dw.

Specyficzne potrzeby edukacyjne odnoszą się do konkretnego momentu na niepowtarzalnej ścieżce rozwoju konkretnego człowieka, która została wyznaczona poprzez indywidualne doświadczenia życiowe oraz uniwersalne zmiany w zakresie rozwoju, warunkowane czynnikami biologicznymi, a także oddziaływaniem otoczenia społecznego (Brzezińska, Jabłoński i Ziółkowska, 2014). Sposób myślenia na temat potrzeb dzieci z niepełnosprawnościami ciągle się zmienia. Jest to proces dynamiczny, uwzględniający zarówno zmiany w zakresie wczesnego wspomaganie rozwoju dziecka (coraz wcześniej dziewczynka/chłopiec z trudnościami w rozwoju są nim objęci), profesjonalizacją osób zajmujących się tym zagadnieniem, jak i zmieniającym się obrazem polskiej szkoły (edukacja włączająca, klasy integracyjne, nauczyciel specjalista, asystent dziecka etc.). Jak podkreśla Dorota Wiszejko-Wierzbicka (2012, s. 73): „jesteśmy zatem świadkami procesu przechodzenia w sposobie myślenia z troski o zaspokojenie potrzeb niegdyś wąskiej grupy uczniów niepełnosprawnych do szerokiej perspektywy dostrzegania potrzeb i możliwości każdego ucznia”.

W niniejszym artykule przyjęto, że potrzeby dziecka są nadrzędne wobec kategorii specjalnych potrzeb edukacyjnych. Wynika to z faktu, iż coraz częściej określenie „specjalne potrzeby edukacyjne” kojarzone jest przez rodziców ze stygmatyzującym (specjalnym) sposobem myślenia o ich dziecku, które doświadcza trudności wynikających ze stanu zdrowia. Rodzice często podkreślają w indywidualnych rozmowach, że ich dziecko nie ma specjalnych potrzeb, a raczej ma potrzeby o charakterze indywidualnym i wyjątkowym, które odnoszą się tylko do ich córki/syna. Jest to także zgodne z wynikami badań przeprowadzonymi przez Morton Ann Gernsbacher, Adama R. Raimonda i in., które wykazały, że termin „specjalne potrzeby edukacyjne”

jest przez dorosłych (próba liczyła 530 osób) postrzegany bardziej negatywnie niż pojęcie niepełnosprawności (Gernsbacher Raimond, Balinghasay i Boston, 2016, s. 1). W tym kontekście warto zaznaczyć, że pojawia się trend używania zamiast określenia „specjalne potrzeby” terminu „niezaspokojone potrzeby” – *unmet needs* (Podgórska-Jachnik, 2018) – czyli po prostu: potrzeby, na które – wspierając dziecko – należy zwrócić szczególną uwagę. Jednocześnie autorka niniejszego artykułu ma świadomość, że bez względu na to, czym dodatkowo będą się charakteryzować wskazane potrzeby edukacyjne, mieszczą się one w obszarach, które obejmują także specjalne potrzeby edukacyjne.

### Opóźniony rozwój mowy dziecka

W publikacjach z zakresu zaburzeń mowy i języka nie pojawia się jednoznaczne zdefiniowanie terminu „opóźniony rozwój mowy” (ORM). Jest to spowodowane między innymi tym, że może on przejawiać się na wiele sposobów i być oceniany/diagnozowany z uwzględnieniem różnych kryteriów (Gacka, 2016). ORM najczęściej jest opisywany jako zespół objawów. Przez logopedów nie jest postrzegany jako osobna kategoria diagnostyczna, ale jako objaw towarzyszący specyficznym zaburzeniom mowy i języka oraz innym zaburzeniom rozwojowym (Gacka, 2016). W niniejszym artykule przyjęto, że opóźniony rozwój mowy to:

najogólniejszy termin służący określeniu zjawiska wolniejszego wykształcania się zdolności percepcyjnych lub/i ekspresyjnych danego dziecka w porównaniu z jego rówieśnikami, które powoduje, że dynamika rozwoju tych zdolności jest odmienna od normalnej. Zjawisko to może być wywołane różnymi czynnikami (Jastrzębowska, 2003, s. 37).

W podjętych badaniach przyjęto podział opóźnionego rozwoju mowy na samoistne oraz niesamoistne opóźnienie rozwoju

mowy<sup>2</sup>. Pierwszy rodzaj pojawia się w skutek zakłóceń procesu rozwojowego (np. opóźnienie artykulacji, rozwojowa niepełność mowy czy wycinkowe opóźnienie mowy) i może być uwarunkowany zarówno

genetycznie, jak i środowiskowo, natomiast drugi jest wynikiem zaburzeń procesu rozwojowego o różnej etiologii, takich jak np. parcjalne zaburzenia rozwojowe, rozległe zaburzenia rozwojowe (Tabela 1).

Tabela 1

*Charakterystyka samoistnego i niesamoistnego opóźnienia rozwoju mowy*

		Samoistne opóźnienie rozwoju mowy	Niesamoistne opóźnienie rozwoju mowy
Rozwój czynnika różnicującego	Charakter zjawiska	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ wynik zakłócenia procesu rozwojowego, normalna odmiana rozwoju,</li> <li>▪ zjawisko będące przejawem dysharmonii rozwoju (fragmentarycznego opóźnienia procesu rozwojowego)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ wynik zaburzenia procesu rozwojowego, przejaw zaburzenia rozwojowego, świadczący o występowaniu istotnych klinicznie zaburzeń,</li> <li>▪ zjawisko towarzyszące:               <ul style="list-style-type: none"> <li>– specyficznym zaburzeniom rozwoju mowy i języka,</li> <li>– parcjalnym zaburzeniom rozwoju, czyli zaburzeniom rozwoju o określonej etiologii (np. głuchocie, niepełnosprawności intelektualnej itd.),</li> <li>– całościowym zaburzeniom rozwojowym.</li> </ul> </li> </ul>
	Warunki rozwoju mowy	mowa rozwija się prawidłowo	mowa (poza przypadkami pochodzenia środowiskowego) rozwija się na patologicznej podstawie, tzn. brak jest warunków anatomicznych czy psychoneurologicznych do jej rozwoju
	Objawy	przejawem zakłóceń procesu rozwojowego prowadzącego do SORM jest początkowo brak rozwoju mowy, a następnie opóźnienie (najczęściej) ekspresji języka	<p>przejawami zaburzeń procesu rozwojowego prowadzącego do NORM mogą być:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ brak rozwoju mowy,</li> <li>▪ zatrzymanie, zahamowanie procesu rozwoju,</li> <li>▪ regres do wcześniejszych etapów rozwojowych,</li> <li>▪ utrata wykształconych już zdolności ekspresyjno-percepcyjnych,</li> <li>▪ opóźnienie może dotyczyć zarówno mówienia, jak i rozumienia</li> </ul>

Źródło: G. Jastrzębowska, 2003, s. 48.

<sup>2</sup> W literaturze logopedycznej istnieją także inne klasyfikacje opóźnionego rozwoju mowy, jedna z nich uwzględnia podział ORM na: prosty, wynikający z uszkodzeń obwodowego narządu mowy, występujący na skutek uszkodzenia narządu słuchu i wzroku, obecny przy niedorozwoju umysłowym, związany z brakiem motywacji do mówienia, wynikający z uszkodzeń ośrodkowego układu nerwowego, uwarunkowany rodzinnie, spowodowany słuchoniemotą, spowodowany agnozą akustyczną czy schorzeniami przemiany materii. Natomiast w klasyfikacji uwzględniającej postępowanie logopedyczne zaburzenia mowy dziecka

z niepełnosprawnością intelektualną zalicza się do zaburzeń mowy związanych z niewykształconymi sprawnościami percepcyjnymi, w ramach których logopeda ma za zadanie budowanie kompetencji językowej, komunikacyjnej i poznawczej (kulturowej), gdzie usprawnianie realizacyjne jest procedurą wtórną (Grabias, 2012). W niniejszym artykule przyjęto podział ORM na samoistne i niesamoistne opóźnienie rozwoju mowy, ponieważ, biorąc pod uwagę potrzebę współpracy logopedów z pedagogami specjalnymi oraz z rodzicami dzieci z chorobą rzadką, jest on dla nich bardziej czytelny.

Rokowanie i konsekwencje dla dalszego rozwoju dziecka, u którego zdiagnozowano opóźniony rozwój mowy, są zróżnicowane. W przypadku SORM nie istnieją konsekwencje dla rozwoju, a opóźnienie ma charakter przejściowy (najpóźniej ustępuje do 3 r. życia). NORM może mieć natomiast charakter zarówno przejściowy, jak i trwały i ustąpić szybko lub zacząć się pogłębiać. Pojawiają się konsekwencje dla dalszego rozwoju, między innymi takie jak różne zaburzenia mowy, w tym brak możliwości osiągnięcia odpowiedniego jej poziomu w ostatniej fazie rozwoju. Dodatkowo zaburzeniom mowy często współtowarzyszą inne trudności (Jastrzębowska, 2003).

### **Dziecko z niesamoistnym rozwojem mowy i chorobą rzadką a potrzeby edukacyjne – próba stworzenia listy potrzeb edukacyjnych**

Niepełnosprawność intelektualna (NI) jest aż w 50% przypadków przyczyną opóźnienia rozwoju mowy (Gacka, 2013) i zgodnie z definicją zawartą w klasyfikacji DSM-5 jest określana jako „zaburzenie charakteryzujące się zarówno deficytem intelektualnym, jak i deficytem w funkcjonowaniu przystosowawczym z początkiem w okresie rozwojowym” (Bobińska, Gałeczki, 2012, s. 32). W zależności od stopnia NI można zauważyć ograniczenie lub wykluczenie rozwoju mowy u dziecka.

Na podstawie analizy literatury można wyszczególnić charakterystyczne cechy dziecka z niesamoistnym opóźnionym rozwojem mowy i z niepełnosprawnością intelektualną, które będą generowały potrzeby edukacyjne. W prowadzonych badaniach wzięło udział dwoje dzieci z rzadką chorobą genetyczną przebiegającą z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym i niesamoistnym rozwojem mowy, stąd

uwzględniono w założeniach teoretycznych tylko charakterystykę NI w stopniu umiarkowanym. U dzieci z taką diagnozą są rozpoznawane poważne uszkodzenia centralnego układu nerwowego. Dzieci te mają trudności w przyswajaniu pojęć abstrakcyjnych, jak i w rozumieniu stosunków logicznych. W rozwoju poznawczym pozostają na poziomie przedoperacyjnym. Spostrzeganie przebiega wolniej i charakteryzuje się zauważaniem mniejszej liczby elementów czy błędnym ujmowaniem powiązań i stosunków przestrzennych. Można także zauważyć spowolnienie i wąski zakres myślenia. Dominuje pamięć mechaniczna i pojawiają się problemy z zapamiętywaniem, przechowywaniem, rozpoznawaniem i odtwarzaniem wiadomości (Gacka, 2013). Wspomniane trudności oraz zdiagnozowane niesamoistne opóźnienie rozwoju mowy (opisane wcześniej) będą generowały określone potrzeby edukacyjne (Tabela 2).

W Tabeli 2 nie zostały ujęte potrzeby edukacyjne, które są skutkiem zdiagnozowania choroby rzadkiej, wynika to z faktu, iż nie istnieją publikacje opisujące wspomniane zagadnienie. Te, które się ukazały, dotyczą edukacji dziecka z określoną chorobą rzadką i nie dają możliwości wskazania specyfiki funkcjonowania edukacyjnego dziecka z chorobą rzadką przebiegającą z niepełnosprawnością intelektualną i niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy w szerszym aspekcie.

### **Metody badań własnych**

Badania zostały osadzone w strategii jakościowej z wykorzystaniem metody studium indywidualnego przypadku oraz technik:

- obserwacji uczestniczącej dziecka,
- wywiadu z rodzicem,
- analizy dokumentów pedagogicznych i psychologicznych dziecka.

Tabela 2

Wybrane cechy charakterystyczne/zaburzenia poznawcze dziecka z niepełnosprawnością intelektualną i z opóźnionym rozwojem mowy w kontekście potrzeb edukacyjnych

Cechy charakterystyczne/zaburzenia poznawcze dziecka z niepełnosprawnością intelektualną i niemówiącego	Niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym	Niesamoistny opóźniony rozwój mowy	Potrzeby edukacyjne
	<p>trudności z przyswajaniem umiejętności z zakresu samoobsługi i samodzielności (ubieranie się, czynności higieniczne itp.)</p>	<p>trudności z rozumieniem poleceń złożonych; proste polecenia poparte gestem, obrazem i odnoszące się do codziennego życia są zrozumiałe, wymagają powtórzeń</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego,</li> <li>▪ uczenie się poprzez rozwiązywanie problemów,</li> <li>▪ wzmacnianie u ucznia poczucia własnej wartości w czasie zajęć w grupie i indywidualnych</li> </ul>
	<p>rozwój poznawczy na poziomie przedoperacyjnym</p>	<p>pozawerbalne inicjowanie kontaktu, ograniczony czynny i bierny zasób słów</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ uwzględnienie wolniejszego niż przeciętne tempa operacji umysłowych,</li> <li>▪ stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego</li> </ul>
	<p>niedokładne spostrzeganie, dostrzeganie mniejszej liczby elementów</p>	<p>opóźnienie może dotyczyć zarówno mówienia, jak i rozumienia</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ wydłużenie czasu pracy,</li> <li>▪ dostosowanie poziomu trudności (ilości elementów) obrazków itp.,</li> <li>▪ stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego,</li> <li>▪ przekazywanie krótkich i precyzyjnych komunikatów słownych</li> </ul>
	<p>trudności z zapamiętywaniem i przechowywaniem, rozpoznawaniem i odtwarzaniem wiadomości</p>	<p>zdarza się również, że prawie wszystkie spółgłoski są opuszczane, a mowa opiera się jedynie na samogłoskach, reduplikacje sylab końcowych lub akcentowanych (zaobserwowane po ukończeniu 7 r.ż.)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ dostosowanie do potrzeb ucznia sposobu prezentacji wiedzy i rozwijania umiejętności oraz udzielania wskazówek,</li> <li>▪ przekazywanie krótkich i precyzyjnych komunikatów słownych,</li> <li>▪ łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem</li> </ul>

	<b>Niepelnosporność intelektualna w stopniu umiarkowanym</b>	<b>Niesamoistny opóźniony rozwój mowy</b>	<b>Potrzeby edukacyjne</b>
<b>Cechy charakterystyczne/zaburzenia poznawcze dziecka z niepełnosprawnością intelektualną i niemówiącego</b>	błędne ujmowanie powiązań i relacji między zjawiskami	niepodejmowanie prób powtarzania dźwięków, sylab, wyrazów, opuszczanie sylab początkowych, zmniejszenie liczby sylab w wyrazie	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ wykorzystanie zasady pracy na konkretach,</li> <li>▪ łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem</li> </ul>
	słabsza koncentracja uwagi, uwaga ma charakter mimowolny	używanie sylab początkowych w znaczeniu całego wyrazu (po ukończeniu 7 r.ż.)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ w zależności od potrzeb ucznia zalecenie dzielenia na mniejsze partie materiału do opanowania oraz zwiększenie liczby ćwiczeń i powtórzeń materiału,</li> <li>▪ kontrolowanie tempa pracy,</li> <li>▪ stosowanie przerw w trakcie pracy według potrzeb,</li> <li>▪ stosowanie przystępnych instrukcji wykonania zadania – obrazkowej, obrazkowo-słownej, multimedialnej</li> </ul>
	pamięć nietrwała, mechaniczna	mogą pojawić się trudności z motywacją, zniekształcenie wyrazów, tzw. neologizmy dziecięce lub nowotwory językowe (po ukończeniu 7 r.ż.)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ zredukowanie do niezbędnego minimum tematyki o wysokim stopniu abstrakcji, dalekiej od możliwości poznawczych i codzienności ucznia,</li> <li>▪ stosowanie zasady pogłębłości i przedstawianie zagadnień na konkretnych przykładach odwołujących się do wydarzeń bliskich dzieciom,</li> <li>▪ potrzeba nauczania czynnościowego, opartego na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu</li> </ul>
	skupianie się na silnych bodźcach	pozawerbalne inicjowanie kontaktu	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ wykorzystywanie metody projektów (dostosowanie trudności zadań do możliwości i ograniczeń ucznia)</li> </ul>

Źródło: opracowanie własne na podstawie: Zaremba, 2014; Wyczesany, 2012; Chrzanowska, 2015; Jastrzębowska, 2003.



Badania dotyczące edukacji i terapii dzieci z chorobą rzadką są często prowadzone z wykorzystaniem metody studium indywidualnego przypadku, ponieważ niewielka liczba uczniów z taką diagnozą uniemożliwia generalizowanie wyników badań. Jest to także podyktowane tym, iż wybrana metoda zapewnia dostęp do nowej wiedzy praktycznej, a szczegółowe opisy ludzi, sytuacji w nieznanym dotychczas kontekście umożliwiają pogłębienie własnej działalności na zasadzie porównań, odniesień czy przeciwieństw (Kubinowski, 2011; Yin, 2015). Studium przypadku może ponadto stanowić dobry wzorzec heurystycznych poszukiwań dróg rozwiązania problemów związanych z wychowaniem i terapią w sytuacjach nietypowych, niepowtarzalnych, nieporównywalnych lub porównywalnych tylko częściowo. Wobec dużych potrzeb wzorców postępowania terapeutycznego w chorobach rzadkich (sumarycznie wszystkie choroby ujęte w kategorię chorób rzadkich stanowią wcale niemały obszar potencjalnych oddziaływań pedagogiczno-psychologicznych), warto udostępniać te doświadczenia, które można uznać za unikalne.

W badaniach zostały wykorzystane następujące narzędzia:

- Indywidualny Arkusz Kompetencji Komunikacyjnych – obszar komunikacji prewerbalnej, autorstwa Aleksandry Nowak, Katarzyny Kobyłackiej-Sikory, stworzony w celu określenia poziomu zachowań komunikacyjnych badanych dzieci, na którego wykorzystanie do badań otrzymano zgodę autorek. Pełny arkusz obejmuje dwie standardowe wersje przeznaczone do badania dzieci – uczniów posługujących się mową oraz tych, które rozwojowo pozostają na etapie przed-słownym. W przeprowadzonych badaniach została wykorzystana wersja druga,
- autorski kwestionariusz dotyczący oceny funkcjonowania dziecka z niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy, cho-

robą rzadką i niepełnosprawnością intelektualną,

- autorski kwestionariusz wywiadu dotyczący edukacji przedszkolnej dziecka.

Sformułowano następujący główny problem badawczy: jakie są potrzeby edukacyjne dziecka z niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy i z chorobą rzadką?

Sprecyzowano poniższe pytania szczegółowe:

- Które potrzeby edukacyjne dziecka z NORM i z chorobą rzadką są związane z zaburzeniem mowy?
- Które potrzeby edukacyjne dziecka z niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy i z chorobą rzadką są związane z niepełnosprawnością intelektualną?
- Które potrzeby edukacyjne dziecka z niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy i z chorobą rzadką są związane ze zdiagnozowaną chorobą rzadką?
- Jakie strategie postępowania z dzieckiem z NORM i z chorobą rzadką można sformułować na podstawie określonych potrzeb edukacyjnych?

Badania były prowadzone od czerwca 2017 do września 2018 r.

Badaniami zostało objętych dwoje dzieci w wieku przedszkolnym ze zdiagnozowaną chorobą rzadką, niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy i niepełnosprawnością intelektualną. Ocena funkcjonalna dzieci została także zweryfikowana przez rodziców.

### Kamil

Chłopiec urodził się w 2013 roku siłami natury. W dniu badania miał skończone pięć lat. Zdiagnozowano u niego w wieku czterech lat mukopolisacharydozę typu III B oraz padaczkę i astmę wczesnodziecięcą. Z powodu częstych nawracających infekcji górnych dróg oddechowych był

wielokrotnie hospitalizowany. Zaczął raczkować, gdy skończył 10 miesięcy, a chodzić po ukończeniu pierwszego roku życia. U Kamila zdiagnozowano opóźniony rozwój mowy.

Obecnie rozwój spostrzegania wzrokowego i koordynacji wzrokowo-ruchowej u chłopca kształtuje się na poziomie 18–24 miesiąca życia, natomiast rozwój motoryki precyzyjnej i lateralizacji na poziomie 18–23 miesiąca. Kamil posługuje się mową swoistą, przypominającą głuźnienie, kwilenie oraz porozumiewa się z innymi kilkoma słowami (mama, tata, daj, nie). Obecnie uczy się wyrażen dźwiękonaśladowczych (zwierzęta, pojazdy), które czasami jest w stanie powtórzyć. Ma trudności ze zrozumieniem poleceń wydawanych przez nauczycieli. Chłopiec bardziej skupia uwagę na przedmiotach niż na osobach, które znajdują się wokół niego. Zdarza się, że zapatrzy się w jeden punkt i na kilka minut traci kontakt z otoczeniem. Jest nadaktywny ruchowo. Nie sygnalizuje potrzeb fizjologicznych, nosi pieluchę. Ma nadwrażliwość dotykową, można zauważyć u niego reakcje obronne podczas zabawy i w momencie chwytania go za rękę. Jednak chętnie poznaje nowe faktury, dotyka je, przykładając do twarzy. Wspomniane zaburzenia w odbiorze bodźców dotykowych mogą negatywnie wpływać na jego możliwości różnicowania dotykowego (odróżniania cech bodźca i miejsca dotyku). Chłopiec nadmiernie się ślini. W trakcie badania systemu wzrokowego ujawniły się u niego nieregularne ruchy gałek ocznych podczas śledzenia przedmiotu w ruchu horyzontalnym i wertykalnym. Można również zaobserwować szarpane ruchy gałek ocznych. Chłopiec nie ma nadwrażliwości słuchowej. Nie zwraca uwagi na bodźce słuchowe – nawet głośne dźwięki – oraz nie potrafi ich zlokalizować. Nie wykonuje izolowanych ruchów palców, dłoni oraz ruchów sekwencyjnych. Podczas badań w przedszkolu

fizjoterapeuta zwrócił uwagę na fakt, iż chłopiec ma problemy z przekraczaniem linii środkowej ciała, z pozycją zgięciową i wyprostną oraz ma zaburzone bezpieczeństwo grawitacyjne. Kiedy Kamil nie chce wykonać jakiegoś zadania, usztywnia ciało i się kładzie. U chłopca zdiagnozowano niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym.

### Piotr

Chłopiec urodził się w 2012 roku. Poród był naturalny, ale wywołany z powodu rozszczepu kości łonowej matki. Ze względu na niską masę urodzeniową i dysmorfie twarzy lekarze podejrzewali, że był to poród przedwczesny. Chłopiec po urodzeniu pozostał jeszcze dwa tygodnie w szpitalu, między innymi przebywał pod lampami nagrzewającymi. Kiedy miał dwa tygodnie, został poddany badaniom genetycznym, które potwierdziły u niego zespół Cri du Chat. Przez pierwszy tydzień życia był karmiony sondą, a następnie piersią. Do 3 tygodnia nie miał odruchu ssania. Występowały u niego trudności z koordynacją oddychania i zaburzenia połykania, często się krztusił. Rytm sen – czuwania był u chłopca nieprawidłowy, nie chciał spać w łóżeczku, wołał być noszony na rękach.

Obecnie Piotr powtarza wiele wyrazów, ale są one niezrozumiałe. Odpowiada „tak”, „nie”. Potrafi powtórzyć samogłoski oraz słowa, które zna (mama, tata, daj, am). Nie występuje u niego mowa spontaniczna, ale jest rozwinięta mowa bierna. Potrafi wskazać części ciała. Samodzielnie spożywa posiłki. Potrzebuje jednak pomocy podczas picia z kubka oraz w trakcie wykonywania czynności higienicznych i samoobsługowych. Nie sygnalizuje potrzeb fizjologicznych, nosi pieluchę. Nie inicjuje zabawy z rówieśnikami ani się w nią nie włącza. Lubi natomiast obserwować inne dzieci. Początkowo przejawiał zachowania

agresywne (szczypanie), jednak obecnie już tego nie robi. U Piotra zdiagnozowano niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym. Prezentuje nieprawidłowe wzorce ruchowe. Ma trudności z rozumieniem i wykonywaniem poleceń nauczyciela. Lubi badać otoczenie, jest odważny.

### Specjalne potrzeby edukacyjne dziecka z niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy i z chorobą rzadką – wyniki badań

Nie zaistniały cztery ze wskazanych w części teoretycznej potrzeb edukacyjnych dziecka z NORM, tj.:

- zredukowanie do niezbędnego minimum tematyki o wysokim stopniu abstrakcji, dalekiej od możliwości poznawczych i codzienności ucznia,
- stosowanie zasady pogładowości i przedstawianie zagadnień na konkretnych przykładach odwołujących się do wydarzeń bliskich dzieciom,

- potrzeba nauczania czynnościowego, opartego na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu,
- wykorzystywanie metody projektów (dostosowanie trudności zadań do możliwości i ograniczeń ucznia).

Wspomniane potrzeby są skorelowane z cechami charakterystycznymi NORM, takimi jak trudności z motywacją oraz pozawerbalne inicjowanie kontaktu (Tabela 3).

Analizie nie zostały poddane cechy NORM, które są charakterystyczne dla dziecka w wieku powyżej 7 lat. Wśród nich można wymienić:

- opuszczanie wszystkich spółgłosek, mowa oparta jedynie na samogłoskach, reduplikacje sylab końcowych lub akcentowanych,
- zniekształcenie wyrazów, tzw. neologizmy dziecięce lub nowotwory językowe,
- używanie sylab początkowych w znaczeniu całego wyrazu.

Tabela 3

*Potrzeby edukacyjne badanych chłopców związane z zaburzeniem mowy*

Niesamoistny opóźniony rozwój mowy	Potrzeby edukacyjne	Pojawienie się potrzeby	
		Kamil	Piotr
trudności z rozumieniem poleceń złożonych, proste polecenia poparte gestem, obrazem i odnoszące się do codziennego życia są zrozumiałe wymagają powtórzeń	▪ stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego,	TAK	TAK
	▪ wzmacnianie u ucznia poczucia własnej wartości w czasie zajęć w grupie i indywidualnych	TAK	TAK
	▪ uczenie się poprzez rozwiązywanie problemów	TAK	TAK
pozawerbalne inicjowanie kontaktu, ograniczony czynny i bierny zasób słów	▪ uwzględnienie wolniejszego niż przeciętne tempa uczenia się	TAK	TAK
	▪ stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego	NIE	TAK

Niesamoistny opóźniony rozwój mowy	Potrzeby edukacyjne	Pojawienie się potrzeby	
		Kamil	Piotr
opóźnienie może dotyczyć zarówno mówienia, jak i rozumienia,	<ul style="list-style-type: none"> <li>wydłużenie czasu pracy</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>dostosowanie poziomu trudności (ilości elementów) obrazków itp</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>przekazywanie krótkich i precyzyjnych komunikatów słownych</li> </ul>	TAK	TAK
niepodejmowanie prób powtarzania dźwięków, sylab, wyrazów, opuszczanie sylab początkowych, zmniejszenie sylab w wyrazie	<ul style="list-style-type: none"> <li>wykorzystanie zasady pracy na konkretach</li> </ul>	TAK	NIE dziecko powtarza wiele wyrazów, ale są one niezrozumiałe, mowa spontaniczna nie występuje
	<ul style="list-style-type: none"> <li>łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem</li> </ul>	TAK	
mogą pojawić się trudności z motywacją	<ul style="list-style-type: none"> <li>zredukowanie do niezbędnego minimum tematyki o wysokim stopniu abstrakcji, dalekiej od możliwości poznawczych i codzienności ucznia,</li> <li>stosowanie zasady pogładowości i przedstawianie zagadnień na konkretnych przykładach odwołujących się do wydarzeń bliskich dzieciom,</li> <li>potrzeba nauczania czynnościowego, opartego na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu</li> </ul>	NIE chłopiec wykonuje tylko te zadanie, które chce	NIE chłopiec wykonuje tylko te zadania, które chce; lubi obserwować, samodzielnie badać otoczenie, ale nie współpracować z innymi
pozawerbalne inicjowanie kontaktu	<ul style="list-style-type: none"> <li>wykorzystywanie metody projektów (dostosowanie trudności zadań do możliwości i ograniczeń ucznia)</li> </ul>	NIE	NIE

Źródło: opracowanie własne.

Wszystkie wskazane w części teoretycznej potrzeby edukacyjne dziecka z NORM i z chorobą rzadką, które są związane z niepełnosprawnością intelektualną, zaistniały u obu badanych chłopców (Tabela 4).

Tabela 4

*Potrzeby edukacyjne badanych chłopców związane ze zdiagnozowaną niepełnosprawnością intelektualną*

Niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym	Potrzeby edukacyjne	Pojawienie się potrzeby	
		Kamil	Piotr
trudności z przyswajaniem umiejętności z zakresu samoobsługi i samodzielności (ubieranie się, czynności higieniczne itp.)	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ stosowanie metody pogłębłości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego</li> </ul>	TAK	<p>TAK – bo nie sygnalizuje samodzielnie potrzeb fizjologicznych. Potrzebuje pomocy podczas picia z kubka oraz czynności higienicznych i samoobsługowych. Nie zgłasza potrzeb fizjologicznych, nosi pieluchę</p> <p>NIE – w zakresie spożywania posiłków</p>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ uczenie się poprzez rozwiązywanie problemów</li> </ul>	TAK	
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ wzmacnianie u ucznia poczucia własnej wartości w czasie zajęć w grupie i indywidualnych</li> </ul>	TAK	
rozwój poznawczy na poziomie przedoperacyjnym	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ uwzględnienie wolniejszego niż przeciętne tempa operacji umysłowych</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ stosowanie metody pogłębłości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego</li> </ul>	TAK	TAK
niedokładne spostrzeganie, dostrzeganie mniejszej liczby elementów	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ wydłużenie czasu pracy</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ dostosowanie poziomu trudności (ilości elementów) obrazków i itp.</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ stosowanie metody pogłębłości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ przekazywanie krótkich i precyzyjnych komunikatów słownych</li> </ul>	TAK	TAK
trudności z zapamiętywaniem i przechowywaniem, rozpoznawaniem i odtwarzaniem wiadomości	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ dostosowanie do potrzeb ucznia sposobu prezentacji wiedzy i rozwijania umiejętności oraz udzielania wskazówek</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ przekazywanie krótkich i precyzyjnych komunikatów słownych</li> </ul>	TAK	TAK
	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem</li> </ul>	TAK	TAK

Niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym	Potrzeby edukacyjne	Pojawienie się potrzeby	
		Kamil	Piotr
błędne ujmowanie powiązań i relacji między zjawiskami	▪ wykorzystanie zasady pracy na konkretnych	TAK	TAK
	▪ łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem	TAK	TAK
słabsza koncentracja uwagi, uwaga ma charakter mimowolny	▪ w zależności od potrzeb ucznia zalecenie dzielenia na mniejsze partie materiału do opanowania oraz zwiększenie liczby ćwiczeń i powtórzeń materiału	TAK	TAK
	▪ kontrolowanie tempa pracy	TAK	TAK
	▪ stosowanie przerw w trakcie pracy według potrzeb	TAK	TAK
	▪ stosowanie przystępnych instrukcji wykonania zadania – obrazkowej, obrazkowo-słownej, multimedialnej	TAK	TAK
pamięć nietrwała, mechaniczna	▪ zredukowanie do niezbędnego minimum tematyki o wysokim stopniu abstrakcji, dalekiej od możliwości poznawczych i codzienności ucznia	TAK	TAK
	▪ potrzeba nauczania czynnościowego, opartego na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu	TAK	TAK
	▪ stosowanie zasady pogłębłości i przedstawianie zagadnień na konkretnych przykładach odwołujących się do wydarzeń bliskich dzieciom	TAK	TAK
skupianie się na silnych bodźcach	▪ wykorzystywanie metody projektów (dostosowanie trudności zadań do możliwości i ograniczeń ucznia)	TAK	TAK

Źródło: badania własne.

Wymienione w Tabeli 4 takie potrzeby edukacyjne jak:

- potrzeba nauczania czynnościowego, opartego na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu,
- łączenie treści kształcenia z najbliższym

- środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem,
- dostosowanie do potrzeb ucznia sposobu prezentacji wiedzy i rozwijania umiejętności,
- udzielanie wskazówek czy kontrolowanie tempa pracy – potwierdzają tezę, że dzieci z niepełnosprawnością intelek-

tualną, występującą jako objaw towarzyszący pierwotnym zaburzeniom (jak w przypadku chorób/wad genetycznych), często mają deficyty w funkcjonowaniu motoryki dużej i małej mogące utrudniać zdobycie samodzielności w określonych sferach życia i przyczynić się do bycia uzależnionym od pomocy innych osób (Plichta, Jagoszewska i in., 2017). To dążenie do samodzielności jest jednym z ważniejszych aspektów edukacji dziecka z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym i z zaburzeniami mowy.

Natomiast potrzeby edukacyjne dziecka z NORM i z niepełnosprawnością intelektualną, które wynikają ze zdiagnozowania choroby rzadkiej w przypadku badanych chłopców są trudne do wskazania, ponieważ nie są oni objęci leczeniem eksperymentalnym, zatem nie pojawia się tu problem hospitalizowania poza miejscem zamieszkania (w innym mieście czy kraju), z czym wiązałyby się częsta nieobecność w przedszkolu. Trudności, jakich doświadczali rodzice w związku z chorobą rzadką ich dziecka, obecne przede wszystkim na etapie diagnozy oraz wczesnego wspomaganie rozwoju, wykraczają poza obszar badań prowadzonych do artykułu.

Na podstawie przeprowadzonych badań można zauważyć, że strategie postępowania z dzieckiem z MPS III i CdC są tożsame ze strategiami postępowania z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną i niesamodzielnym opóźnieniem rozwoju mowy. Nauczyciele pracujący z dzieckiem z NORM i chorobą rzadką będą zatem korzystali z istniejącego modelu lub stworzą spersonalizowane strategie, tak jak w przypadku dziecka z niepełnosprawnością złożoną.

### Podsumowanie

Nakreślenie potrzeb edukacyjnych dziecka z trudnościami w rozwoju w wieku

przedszkolnym umożliwi uruchomienie adekwatnej dla niego procedury terapeutycznej, wynikającej z przeprowadzonej wielospecjalistycznej diagnozy, jak i opracowanie adekwatnej oferty edukacyjno-terapeutycznej (Skibska, 2011). Potrzeby edukacyjne dziecka w wieku przedszkolnym, u którego zdiagnozowano niesamodzielną opóźnienie rozwoju mowy oraz chorobę rzadką mieszczą się w istniejącym katalogu specjalnych potrzeb. Wśród nich można między innymi wymienić:

- wzmacnianie u ucznia poczucia własnej wartości w czasie zajęć w grupie i zajęć indywidualnych,
- zredukowanie do niezbędnego minimum tematyki o wysokim stopniu abstrakcji, dalekiej od możliwości poznawczych i codzienności ucznia,
- łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem,
- stosowanie zasady pogłębienia i przedstawianie zagadnień na konkretnych przykładach odwołujących się do wydarzeń bliskich dzieciom,
- w zależności od potrzeb ucznia – zalecenia dzielenia na mniejsze partie materiału do opanowania oraz zwiększenie liczby ćwiczeń i powtórzeń materiału,
- stosowanie przystępnych instrukcji wykonania zadania – obrazkowej, obrazkowo-słownej, multimedialnej,
- dostosowanie poziomu trudności (ilości elementów) obrazków itp.,
- kontrolowanie tempa pracy.

Wskazane potrzeby edukacyjne potwierdzają założenie, że specyfika kształcenia dzieci z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym polega zarówno na całościowym, zintegrowanym nauczaniu, jak i wychowaniu. Zatem edukacja tych dzieci na poziomie przedszkolnym uwzględnia potrzebę wielozmysłowego poznawania otaczającego świata i uwzględnia całościowe, sytuacyjne, zadaniowe,

wielozmysłowe uczenie się (MEN, 2010, s. 22).

Na podstawie przeprowadzonych badań nie można jednak wskazać tych potrzeb, które są bezpośrednio związane z chorobą rzadką. Można jednak zauważyć, że u obserwowanych chłopców dominują niezaspokojone potrzeby, które odnoszą się do funkcjonowania poznawczego na poziomie niepełnosprawności intelektualnej w stopniu umiarkowanym. Zatem strategie postępowania z badanymi dziećmi będą podobne do tych, które są stosowane wobec dzieci z niepełnosprawnością złożoną i będą one personalizowane ze względu na specyfikę ich funkcjonowania w grupie rówieśniczej. Algorytm postępowania powinien zawsze zostać uzupełniony heurystyczną weryfikacją dopasowania do wyłaniającej się strategii i opracowany w odniesieniu do konkretnego przypadku dziecka z chorobą rzadką.

### Literatura

- BioMarin (2014). *Mukopolisacharydozy. Metaboliczne, wieloukładowe, rzadkie*.
- Bobińska, K. i Gałęcki P. (2012). Rys historyczny, terminologia, definicja, nozologia, kryteria rozpoznawania niepełnosprawności intelektualnej. W: K. Bobińska, T. Pietras i P. Gałęcki (red.), *Niepełnosprawność intelektualna – etiopatogeneza, epidemiologia, diagnoza, terapia* (s. 21–40). Wrocław: Wydawnictwo Continuo.
- Brzezińska, A. I., Jabłoński, S i Ziółkowska, B. (2014). Specyficzne i specjalne potrzeby edukacyjne, *Edukacja*, 2(127), 37–52.
- Chilmon-Procyk, A. (2015). Edukacja i wychowanie dziecka z mukopolisacharydozą. W: T. Żółtowska, J. Buława-Halasz, I. Ramik-Mażewska i Ł. Skryplonek (red.), *Niepełnosprawność. Interpretacje teoretyczne i praktyczne* (s. 61–74). Szczecin: Wydawnictwo Naukowe Wydziału Humanistycznego Uniwersytetu Szczecińskiego „MINERWA”.
- Chrzanowska, I. (2015). *Pedagogika specjalna. Od tradycji do współczesności*. Kraków: „Impuls”.
- Czapiga, A. (2013). Dziecko z zespołem Cri du Chat. W: B. Cytowska, B. Winczura i A. Stawarski (red.), *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju* (wyd. 2, s. 121–129). Kraków: Wyd. „Impuls”.
- Gacka, E. (2013). Diagnostyka i terapia logopedyczna dziecka z niesamoistnym opóźnieniem rozwoju mowy, związanym z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego. W: K. Węsierska, A. Podstolec (red.), *W świecie logopedii. Studia przypadków* (t. 2, s. 159–174). Katowice: Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego.
- Gacka, E. (2016). *Zaburzenia rozwoju mowy u dzieci z porodów przedwczesnych. Diagnostyka i efekty oddziaływań terapeutycznych*. Gdańsk: Wyd. Harmonia.
- Gernsbacher, M. A., Raimond, A. R., Balinghasay, M. T. i Boston J. S. (2016). “Special needs” is an ineffective euphemism. *Cognitive Research: Principles and Implications*, 1(1), 1–13.
- Grabias, S. (2012). Teoria zaburzeń mowy. Perspektywy badań, typologie zaburzeń, procedura postępowania logopedycznego. W: S. Grabias i M. Kurkowski (red.), *Logopedia. Teoria zaburzeń mowy* (s. 15–71). Lublin: Wyd. UMCS.
- Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej (bdw.). *Rzadkie choroby genetyczne*.
- Jastrzębowska, G. (2003). Opóźnienie rozwoju mowy – przejaw nieprawidłowości rozwojowych. W: T. Gałkowski i G. Jastrzębowska (red.), *Logopedia. Pytania i odpowiedzi. Podręcznik akademicki. Zaburzenia komunikacji językowej u dzieci i dorosłych* (t. 2, s. 37–65). Opole: Wyd. UO.
- Krakowiak, K. (2017). Założenia koncepcji diagnozy specjalnych potrzeb rozwojowych i edukacyjnych dzieci i młodzieży. W: K. Krakowiak (red.), *Diagnoza specjalnych potrzeb rozwojowych i edukacyjnych dzieci i młodzieży. Standardy, wytyczne oraz wskazówki do przygotowywania i adaptacji narzędzi diagnostycznych dla dzieci i młodzieży z wybranymi specjalnymi potrzebami rozwojowymi i edukacyjnymi* (s. 11–19). Warszawa: Ośrodek Rozwoju Edukacji.
- Krzyżyk, D. (2012). Specjalne potrzeby edukacyjne uczniów – problemy ogólne, opinie nauczycieli.



- W: A. Guzy i D. Krzyżyk (red.), *Praca z uczniem o specjalnych potrzebach edukacyjnych* (t. 1, s. 7–16). Kielce: Wydawnictwo Pedagogiczne ZNP.
- Kubinowski, D. (2011). *Jakościowe badania pedagogiczne. Filozofia-Metodyka-Ewaluacja*. Lublin: Wyd. Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Mainardi, P.C., Albani, M.L. i Pedrinazzi, M. (2011). *ABC – Cri du Chat (Zespół Kocięgo Krzyku)*. Florencja: Wyd. A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat (Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z zespołem Kocięgo Krzyku).
- Ministerstwo Edukacji Narodowej (2010). *Edukacja skuteczna, przyjazna i nowoczesna. Jak organizować edukację uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi? Przewodnik*. Warszawa: Ministerstwo Edukacji Narodowej.
- Olechowska, A. (2016). *Specjalne potrzeby edukacyjne*. Warszawa: Wydawnictwo PWN.
- Plichta, P., Jagoszewska, I., Gładyszewska-Cylulko, J., Szczupał, B., Drzazga, A. i Cytowska, B. (2017). *Specjalne potrzeby edukacyjne uczniów z niepełnosprawnościami. Charakterystyka, specyfika edukacji i wsparcie*. Kraków: Wyd. „Impuls”.
- Podgórska-Jachnik, D. (2018). Specjalne i nie-specjalne. Dylematy współczesnego podejścia do potrzeb osób z niepełnosprawnością. *Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej*, 21, 69–88.
- Pytrus, T. (2008). Dziecko z mukopolisacharydozą W: B. Cytowska, B. Winczura, A. Stawarski (red.), *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju* (wyd. 2, s. 53–64). Kraków: Wyd. „Impuls”.
- Skibska, J. (2011). *Dziecko ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi (SPE) w przedszkolu i szkole – zmiany systemowe*. Pobrano z <https://depot.ceon.pl/handle/123456789/7781>.
- Thomson, J. (2015). *Specjalne potrzeby edukacyjne. Wskazówki dla nauczycieli*. Warszawa: Wydawnictwo PWN.
- Winczura, B. (red.) (2013). *Dzieci o specjalnych potrzebach komunikacyjnych. Diagnoza-edukacja-terapia*. Kraków: Oficyna Wydawnicza „Impuls”.
- Wiszejko-Wierzbicka, D. (2012). Specjalne potrzeby ucznia czy szkoły? Przewodnik po edukacji włączającej pomocą w rozwijaniu kształcenia i uczestnictwa w życiu szkoły. *Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania*, III/(4), 71–86.
- Wyczęsany, J. (2012). Wybrane aspekty diagnozy i terapii osób z niepełnosprawnością intelektualną. W: K. Bobińska, T. Pietras i P. Gałęcki (red.). *Niepełnosprawność intelektualna – etiopatogeneza, epidemiologia, diagnoza, terapia* (s. 69–92). Wrocław: Wydawnictwo Continuo.
- Yin, R.K. (2015). *Studium przypadku w badaniach naukowych. Projektowanie i metody*. Kraków: Wyd. Uniwersytetu Jagiellońskiego.
- Zaremba, L. (2014). *Specjalne potrzeby rozwojowe i edukacyjne dzieci i młodzieży. Identyfikowanie SPR i SPE oraz sposoby ich zaspokajania*. Warszawa: ORE.
- Ziaja, K. i Szyld P. (2016). *Zespół Bainbridge’a-Ropers’a*. Pobrano z <https://chorobyrazdkie.blogspot.com/2016/06/zespo-bainbridgea-ropersa.html>

### **The educational needs of pre-school children with nonspontaneous speech development delay and with a recognized rare disease. Case studies of boys with Cri du Chat Syndrome and mucopolysaccharidosis**

The purpose of this research was to describe the educational needs of children affected by rare genetic diseases resulting in nonspontaneous speech development delay and intellectual disability. The research adopted a qualitative approach using the case study method. The study subjects were two pre-school aged boys diagnosed with rare diseases (Cri du Chat syndrome and type III mucopolysaccharidosis), who functioned with moderate intellectual disability and delayed speech development. The conducted research determined that the diagnosed needs should be included in the existing special needs catalogue, but their profile as well as the process of their identification has an individualized character.

**KEYWORDS:** educational needs, nonspontaneous speech development delay, rare disease, pre-school child.