

Agnieszka Kamyk-Wawryszuk

<https://orcid.org/0000-0002-0545-6416>

a.kamwaw@ukw.edu.pl

Uniwersytet Kazimierza Wielkiego, Bydgoszcz

Od przedszkolaka do ucznia – redefiniowanie czy intensyfikacja potrzeb edukacyjnych dziecka z chorobą Sanfilippo

Abstrakt

Wraz ze zmianą stanu zdrowia dziecka zmienia się także poziom jego funkcjonowania nie tylko w środowisku rodzinnym i lokalnym, lecz także i szkolnym. Można to zauważyć u ucznia ze zdiagnozowaną chorobą Sanfilippo (mukopolisacharydoza typu III), która ma charakter neurodegeneracyjny. Determinuje pojawienie się zmian o charakterze regresywnym w sferze rozwoju poznawczego i motorycznego. Przyczynia się to do stopniowego redefiniowania potrzeb edukacyjnych dziecka. Celem podjętych badań było opisanie potrzeb edukacyjnych dziecka z chorobą Sanfilippo w wieku przedszkolnym i młodszym szkolnym. Główne pytanie brzmiało: Jakie procesy zachodzą w potrzebach edukacyjnych dziecka z chorobą Sanfilippo wraz z kolejnym etapem edukacyjnym i zmianą stanu zdrowia? Na podstawie przeprowadzonych badań można wskazać, że u dziecka z MPS III zaistniały wspomniane w części teoretycznej potrzeby edukacyjne związane ze zdiagnozowaną chorobą. Jednocześnie dostrzeżono, że ulegają one określonym procesom. Mogą podlegać redefinicji lub intensyfikacji.

Słowa kluczowe: potrzeby edukacyjne, dziecko z chorobą Sanfilippo (MPS III), redefiniowanie potrzeb edukacyjnych, intensyfikacja potrzeb edukacyjnych

From pre-schooler to student: redefining or intensifying the educational needs of a child with Sanfilippo syndrome

Abstract

Along with the change in the child's state of health, the level of his functioning changes not only in the family and local community, but also at school.

This situation can be seen among students diagnosed with Sanfilippo syndrome (mucopolysaccharidosis type III), which is neurodegenerative in nature. It determines the appearance of regressive changes in the sphere of cognitive and motor development. Consequently, it contributes to a gradual redefinition of his educational needs. The aim of the study was to describe the educational needs of a child with Sanfilippo syndrome in preschool and junior school. The main question was: What kind of processes arise within the educational needs with the next educational stage and the change in health of the children with Sanfilippo syndrome? Based on conducted research it can be indicated that for children with MPS III appeared special educational needs related to the diagnosed syndrome, mentioned in the theoretical part. At the same time, it was noticed that they undergo specific processes. They can be redefined or intensified.

Keywords: educational needs, child with Sanfilippo syndrome (MPS III), redefining educational needs, intensifying educational needs

Wprowadzenie

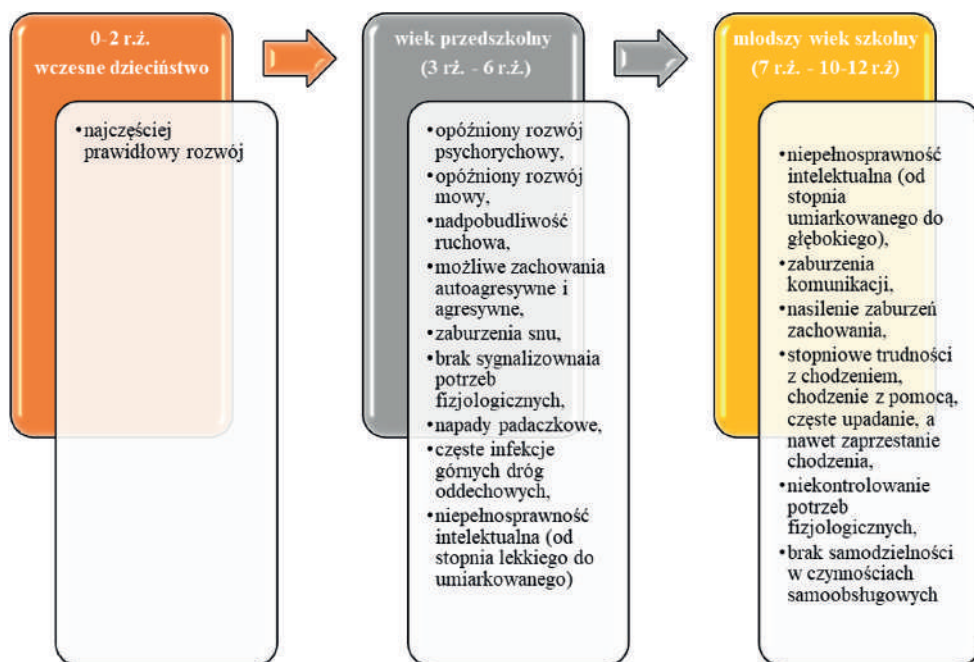
Potrzeba najczęściej jest pojmowana jako subiektywne odczucie braku zaspokojenia lub pragnienie określonych rzeczy/warunków, które mogłyby być dla danej osoby niezbędne, aby umożliwić jej rozwój, lub są konieczne do utrzymania jej przy życiu (Kozłowska, 2014, s. 5). Jedną ze sfer życia, do jakiej można odnieść pojęcie potrzeby, jest edukacja. Wówczas będzie ono sygnalizowało doświadczanie trudności w codziennym życiu uczniowskim, polegające m.in. na ograniczeniu uczestnictwa w swobodnym, dającym możliwość rozwoju środowisku szkolnym (Krakowiak, 2017, s. 11). Te potrzeby mogą w toku życia dziecka być redefiniowane, czyli określane na nowo, lub się intensyfikować, czyli nasilać. Przykładem redefiniowania potrzeby edukacyjnej w wieku przedszkolnym jest niezaspokojona potrzeba ruchu, nawet podczas wykonywania zadania, związana z nadpobudliwością ruchową, w wieku młodszym szkolnym zaś – dostosowanie tempa pracy do aktualnych możliwości wynikających z ograniczenia ruchu (potyknięcia się, upadania, trudności z poruszaniem się w różnej przestrzeni). Przykładem nasilenia się potrzeby edukacyjnej jest początkowe wspomaganie polecenia słownego pomocami wizualnymi (obrazkami, piktogramami), aby ostatecznie zastosować adekwatne instrukcje wykonania zadania w formie obrazkowej, obrazkowo-słownej czy multimedialnej. Takie zmiany potrzeb – zarówno gdy mówi się o redefiniowaniu, jak i o intensyfikacji – będą związane z pogarszaniem się stanu zdrowia dziecka, tak jak w przypadku choroby degeneracyjnej, ale także z poprawą stanu zdrowia. W tym opracowaniu podjęto próbę opisanie potrzeb edukacyjnych ucznia ze zdiagnozowaną chorobą Sanfilippo, która ma charakter degeneracyjny.

Dziecko z chorobą Sanfilippo

Mukopolisacharydoza typu III (MPS III), inaczej określana jako choroba Sanfilippo, należy do grupy lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Dzieli się na cztery podtypy: A, B, C i D. Jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny (Kłoska, Tylki-Szymanek, Węgrzyn, 2011, s. 133). Istotą choroby jest deficyt enzymu biorącego udział w metabolizmie mukopolisacharydów (glikozaaminoglikanów)¹ (Pytrus, 2013, s. 53). MPS III to choroba rzadka. Częstotliwość jej występowania jest zróżnicowana i zależna od typu. Źródła podają różne jej rozpowszechnienie. W niektórych krajach może ona występować częściej niż w innych, np. w Australii MPS IIIA oraz III B występuje częściej niż w Polsce czy Holandii (Kłoska, Tylki-Szymanek, Węgrzyn, 2011, s. 133–134; Ingresso, 2015). Polskie źródła podają, że według danych z 2000 r. choroba Sanfilippo występuje z częstotliwością 1 : 66 000 (Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej, b.r.w.). Na podstawie badań klinicznych przeprowadzonych przez M.J. Valstar i in. (2011, s. 4), w których przebadano 69 pacjentów z MPS III, można zauważyć, że ich rozwój nie ma wyraźnie określonego przebiegu i charakteryzuje się nieharmonijnym wzorem. Wraz z wiekiem dziecka następuje pogorszenie się funkcji poznawczych oraz nasilenie zaburzeń motorycznych (Valstar i in., 2011, s. 4) (rycina 1).

Dzieci z MPS III mogą zatem być nadpobudliwe ruchowo, inne natomiast mogą mieć trudności z chodzeniem, zdiagnozowany różny stopień niepełnosprawności intelektualnej (początkowo w stopniu lekkim, potem umiarkowanym, w wieku szkolnym głębokim), zaburzenia koncentracji uwagi i spostrzegawczości. Dodatkowo mogą przejawiać różnego stopnia nasilenie zachowań autoagresywnych lub agresywnych często związanych z nad- lub/i podwrażliwością sensoryczną czy zaburzeniami komunikacji. Niektóre dzieci wokalizują, inne nie mówią wcale. Nieraz diagnozuje się u nich padaczkę czy różnego stopnia zaburzenia narządu słuchu. Trudno jest jednak określić, jaka jest ich częstotliwość ze względu na fakt, że nie zawsze jest możliwe wykonanie badań. Pomimo zróżnicowania symptomów u każdego dziecka wraz z wiekiem jest zauważalny regres funkcji poznawczych oraz rozwoju motorycznego. W podjętych badaniach przyjęto, że MPS III jest zaburzeniem spichrzeniowym, charakteryzującym się ciężkim zwyrodnieniem ośrodkowego układu nerwowego, prowadzącym do nieprawidłowości behawioralnych i utraty wyuczonych umiejętności (Gliddon, Hopwood, 2004, s. 65).

¹ W przypadku MPS III A jest to N-sulfataza siarczanu heparanu, MPS III B – N-acetyloglukozoaminidaza, MPS III C – acetylotransferaza Acetylo-CoA: alfa-glukozoaminidowa, MPS III D – sulfataza 6-S-N-acetyloglukozoaminidu (Pytrus, 2016, s. 54).



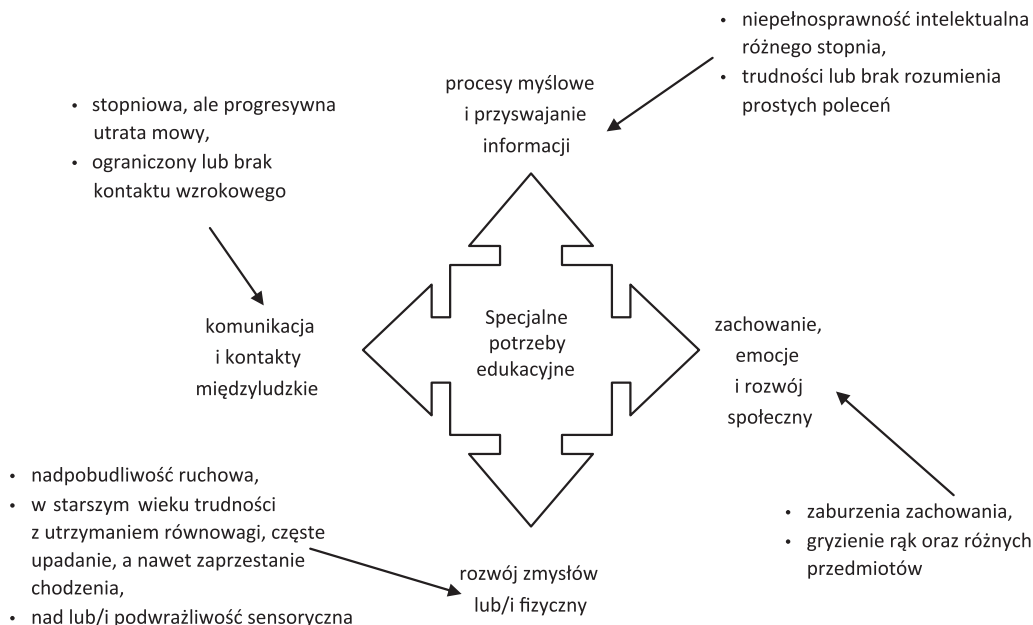
Rycina 1. Rozwój dziecka z chorobą Sanfilippo

Źródło: Valstar i in. (2011, s. 43); Kamyk-Wawryszuk (2018a, s. 108–124; 2018b, s. 299–314).

Katalog potrzeb edukacyjnych dziecka z chorobą Sanfilippo – propozycja

Każde dziecko, bez względu na to, czy jest zdrowe czy doświadcza trudności w rozwoju, ma określone potrzeby edukacyjne. Mogą one być związane z przejawianymi zdolnościami, wynikać z zaniedbań środowiskowych, z określonej sytuacji zdrowotnej. Gdy omawia/opisuje się potrzeby ucznia z trudnościami w rozwoju czy z niepełnosprawnością, stosuje się pojęcie specjalne potrzeby edukacyjne (SPE), które jest zapożyczeniem z języka angielskiego terminu *special educational needs* (SEN) (Plichta i in., 2017, s. 14). Istnieje wiele definicji SPE, stąd w prowadzonych badaniach przyjęto, że specjalne potrzeby edukacyjne odnoszą się do uczniów, którzy w codziennym życiu doświadczają trudności „w swobodnym, umożliwiającym rozwój i satysfakcjonującym życiu w środowisku społecznym, i we wspólnocie szkolnej” (Krakowiak, 2017, s. 11). Biorąc pod uwagę nieharmonijny rozwój ucznia lub – jak wcześniej wspomniano w przypadku dzieci z MPS III nieharmonijny wzór rozwojowy – można wyszczególnić cztery dziedziny specjalnych potrzeb edukacyjnych: (1) komunikację i kontakty międzyludzkie, (2) procesy myślowe i przyswajanie infor-

macji, (3) zachowanie, emocje i rozwój społeczny, (4) rozwój zmysłów i/lub rozwój fizyczny (Krzyżyk, 2012). Wszystkie wspomniane obszary są dostrzegalne w rozwoju dziecka z chorobą Sanfilippo (rycina 2).



Rycina 2. Obszary specjalnych potrzeb dziecka z MPS III

Źródło: opracowanie własne na podstawie: Krzyżyk (2012, s. 7–16); Kamyk-Wawryszuk (2018a, s. 108–124).

Coraz częściej podejmuje się dyskusję, czy określenie „specjalne” powinno się odnosić do potrzeb edukacyjnych dziecka z trudnościami w rozwoju. Jest to podyktowane tym, że zarówno rodzice, jak i nauczyciele oraz terapeuci coraz częściej zwracają uwagę na stygmatyzujący charakter tego pojęcia. Jak zauważa D. Podgórska-Jachnik (2018, s. 74), „przyszłość pojęcia «specjalne potrzeby» wydaje się więc niepewna, tym bardziej, iż według Gernsbacher pojęcie to wywołuje więcej pytań bez odpowiedzi, co prowokuje z kolei do identyfikacji tych pytań. Jednym z nich może być pytanie o to, jakie skutki teoretyczne i praktyczne wiążą się ze zbudowaniem omawianego pojęcia wokół psychologicznej kategorii «potrzeby»”. Dlatego w tym artykule założono, że potrzeby dziecka są nadrzędne wobec kategorii specjalnych potrzeb edukacyjnych i opisując edukację ucznia z chorobą Sanfilippo, przyjęto kategorię potrzeb edukacyjnych.

Na podstawie literatury opisującej funkcjonowanie dziecka z MPS III w wieku przedszkolnym i młodszym szkolnym (Valstar i in., 2011; Kamyk-

Tabela 1. Wybrane potrzeby edukacyjne dziecka z chorobą Sanfilippo

Wybrane symptomy choroby Sanfilippo	Cechy/zachowania	Potrzeby edukacyjne
<p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">Niepełnosprawność intelektualna</p>	<p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">w stopniu umiarkowanym i znacznym</p> <ul style="list-style-type: none"> • trudności z przyswajaniem umiejętności z zakresu samoobsługi i samodzielności (ubieranie się, czynności higieniczne itp.); • rozwój poznawczy na poziomie przedoperacyjnym; • niedokładne spostrzeganie, dostrzeganie mniejszej liczby elementów; • trudności z zapamiętywaniem, przechowywaniem, rozpoznawaniem i odtwarzaniem wiadomości; • błędne ujmowanie powiązań i relacji między zjawiskami; • słabsza koncentracja uwagi, uwaga ma charakter mimowolny; • pamięć nietrwała, mechaniczna; • skupianie się na silnych bodźcach; 	<ul style="list-style-type: none"> • 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; • wydłużenie czasu pracy i stosowanie przerw podczas pracy według potrzeb dziecka; • dostosowanie poziomu trudności (liczby elementów) obrazków itp.; • stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego; • stosowanie adekwatnych instrukcji wykonania zadania – obrazkowej, obrazkowo-słownej, multimedialnej; • potrzeba związana z nauczaniem czynnościowym, opartym na działaniu dziecka, jego aktywności; zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu;
	<p style="writing-mode: vertical-rl; transform: rotate(180deg);">w stopniu głębokim</p> <ul style="list-style-type: none"> • duża różnorodność poziomu i możliwości funkcjonowania: brak zdolności percepcyjnych lub zdolność do uwagi mimowolnej, zdolność zapamiętywania; • najczęściej porozumiewanie się z wykorzystaniem niewerbalnych form komunikacji (kontakt wzrokowy, nieartykułowane dźwięki, śmiech itp.); • myślenie ma charakter monokonkretny i jest powiązane bezpośrednio z podstawowymi elementami subiektywnego doświadczenia; • wiedza o świecie ograniczona do elementów najbliższego otoczenia; • poznanie ma charakter globalny i całościowy; 	

Wybrane symptomy choroby Sanfilippo	Cechy/zachowania	Potrzeby edukacyjne
Nadpobudliwość psychoruchowa	<ul style="list-style-type: none"> • nadmierna aktywność motoryczna pozbawiona celowego działania; • dziecko jest niespokojne, ciągle w ruchu, zawsze biega; • trudności z koncentracją na zadaniu; • problemy z dłuższą koncentracją na określonej aktywności pomimo dostosowanych warunków zewnętrznych, szybko się rozprasza z powodu nieistotnych bodźców; • duża męczliwość; • nieuważne słuchanie; • zapominanie poleceń; • trudność z zakończeniem rozpoczętych prac; 	<ul style="list-style-type: none"> • wspomaganie poleceń słownych wizualnymi (obrazki, piktogramy); • dostosowanie tempa pracy do aktualnych możliwości przez robienie częstych, krótkich przerw między jednym a drugim zadaniem; • stosowanie kolorowych, sztywnych ramek, które będą ułatwiały koncentrację na danym obrazku; • niezaspokojona potrzeba ruchu nawet podczas wykonywania zadania; • stosowanie krótkich poleceń, przypominanie instrukcji; • umożliwienie wykonywania zadania w etapach/fragmentach; • potrzeba związana z nauczaniem czynnościowym, opartym na działaniu dziecka, jego aktywności; zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu;
Zaburzenia mowy i komunikacji	<ul style="list-style-type: none"> • opóźniony rozwój mowy; • niekorzystanie z komunikacji alternatywnej; • komunikacja oparta na prewerbalnych zachowaniach komunikacyjnych; • czasem wokalizacja „nana”, „dzidzia”, niezwiązana z daną sytuacją; 	<ul style="list-style-type: none"> • przekazywanie krótkich i precyzyjnych komunikatów słownych; • łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem; • stosowanie adekwatnych instrukcji wykonania zadania – obrazkowej, obrazkowo-słownej, multimedialnej;
Nad- i/lub podwrażliwość sensoryczna	<ul style="list-style-type: none"> • nadwrażliwość na głośne dźwięki; • praca w dużych grupach pobudza zachowania destrukcyjne; • często mruży oczy; • nie lubi być dotykany po głowie, szyi lub plecach; • lubi mocny nacisk; 	<ul style="list-style-type: none"> • związane z dostosowaniem otoczenia dziecka, takie jak: ograniczenie silnych bodźców dźwiękowych i hałasu w sali (np. zastosowanie wykładziny), odpowiednie posadzenie ucznia w klasie (np. unikanie siedzenia

Wybrane symptomy choroby Sanfilippo	Cechy/zachowania	Potrzeby edukacyjne
Nad- i/lub podwrażliwość sensoryczna	<ul style="list-style-type: none"> wkłada do ust różne niejadalne przedmioty. 	<p>przy oknie czy drzwiach), stworzenie kącika wyciszającego złożonego z materaca i kołdry dociążeniowej, ograniczenie przedmiotów w otoczeniu dziecka;</p> <ul style="list-style-type: none"> stosowanie przerw podczas pracy w celu do stymulowania, np. masaż piłką sensoryczną.

Źródło: Skibska (2013, s. 144–165); Chrzanowska (2015, s. 280–284).

-Wawryszuk, 2018a, 2018b) wygenerowano listę jego potrzeb edukacyjnych. Głównym kryterium przedstawionej klasyfikacji są najczęściej występujące symptomy choroby (niepełnosprawność intelektualna, nadpobudliwość psychoruchowa, zaburzenia mowy i komunikacji oraz nad- lub/i podwrażliwość sensoryczna) (tabela 1).

Metodyka badań własnych

Sformułowano następujący główny problem badawczy: Jakie procesy zachodzą w potrzebach edukacyjnych dziecka z chorobą Sanfilippo wraz z kolejnym etapem edukacyjnym i zmianą stanu jego zdrowia?

Problemy szczegółowe:

- Jakie procesy zachodzą w potrzebach edukacyjnych związanych ze zdiagnozowaną niepełnosprawnością intelektualną dziecka w wieku przedszkolnym i młodszym szkolnym z MPS III?
- Jakie procesy zachodzą w potrzebach edukacyjnych związanych z nadpobudliwością ruchową dziecka w wieku przedszkolnym i młodszym szkolnym z MPS III?
- Jakie procesy zachodzą w potrzebach edukacyjnych związanych z zaburzeniami mowy i komunikacji dziecka w wieku przedszkolnym i młodszym szkolnym z MPS III?
- Jakie procesy zachodzą w potrzebach edukacyjnych związanych z nad- i/lub podwrażliwością sensoryczną dziecka w wieku przedszkolnym i młodszym szkolnym z MPS III?

Badania osadzono w strategii jakościowej. Były one prowadzone w 2018 r. i 2019 r. z wykorzystaniem metody indywidualnego studium przypadku oraz technik:

- analizy dokumentacji pedagogicznej i psychologicznej dziecka,
- obserwacji uczestniczącej podczas zajęć,
- wywiadu z matką dziecka.

W badaniach zostały wykorzystane narzędzia umożliwiające ocenę etapu rozwoju, a także wskazanie obszarów wymagających wsparcia badanych dzieci, które będą generowały potrzeby edukacyjne. Były to:

- Autorski kwestionariusz ankiety dla rodziców dotyczący funkcjonowania dziecka, składający się z czterech części (metryczka dziecka): (1) poród i wiek niemowlęcy, (2) wiek poniemowlęcy, (3) wiek przedszkolny, (4) młodszy wiek szkolny. Zawarte w nim pytania dotyczyły rozwoju dziecka, dotychczasowej terapii i edukacji.
- Kwestionariusz obserwacji uczestniczącej, składający się z dwóch części: (1) zachowanie dziecka podczas zajęć edukacyjnych w placówce edukacyjnej, (2) zachowanie dziecka podczas zajęć terapeutycznych w trakcie turnusu rehabilitacyjnego.
- Kwestionariusz oceny wrażliwości sensorycznej autorstwa B. Nasona. Jest to szczegółowy kwestionariusz służący do określenia dokładnego profilu sensorycznego badanego dziecka (Nason, 2017, s. 410). W pierwszej części oceniane są zmysły: dotyku, propriocepcji, równowagi, słuchu, wzroku, węchu i smaku oraz reakcji ogólnych. Druga część odnosi się do stymulacji, której dziecko poszukuje lub unika, która je uspokaja i reguluje.
- Kwestionariusz oceny głównych deficytów autorstwa B. Nasona. Składa się on z krótkich formularzy do oceny czterech obszarów problemów: sensorycznych, poznawczych, społecznych i emocjonalnych.

Badaniami objęto trzech chłopców w wieku 6, 7 i 11 lat ze zdiagnozowaną mukopolisacharydozą typu III.

Michał (6 lat)

Chłopiec urodził się w 2013 r. siłami natury. W dniu badania miał skończone sześć lat. W wieku czterech lat zdiagnozowano u niego mukopolisacharydozę typu III B oraz padaczkę i astmę wczesnodziecięcą. W wieku 10 miesięcy zaczął raczkować, a chodzić po ukończeniu pierwszego roku życia. Na podstawie badania przeprowadzonego z wykorzystaniem Kart rozwoju psychoruchowego ustalono, że: rozwój spostrzegania wzrokowego i koordy-

nacji wzrokowo-ruchowej u chłopca kształtuje się na poziomie 18. 24. miesiąca życia; rozwój motoryki precyzyjnej i lateralizacji – na poziomie 18.–23. miesiąca.

Michał ma także zdiagnozowany niesamoistny opóźniony rozwój mowy. Obecnie z rodzicami (zwłaszcza z matką) porozumiewa się kilkoma słowami (*mama, tata, daj, nie*). Ma trudności ze zrozumieniem rozbudowanych poleceń, czasem też prostych. Jest to uzależnione od chwilowego jego samopoczucia. 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. Podczas jedzenia musi wykonywać jakieś ruchy (bawić się szelkami od krzeselka) lub trzymać w ręku telefon i oglądać wybrane bajki. Jest nadaktywny ruchowo. Nie sygnalizuje potrzeb fizjologicznych, nosi pieluchę. Ma nadwrażliwość dotykową i słuchową. Pojawiają się w zachowaniu reakcje obronne podczas zabawy i w momencie chwytania go za rękę. Jest wrażliwy na głośne dźwięki. Często słyszy częstotliwości niesłyszalne dla innych osób. Jest pobudzony podczas zajęć w dużej grupie. Chłopiec nadmiernie się ślini. Nadal samodzielnie gryzie i przeżuwa pokarmy o różnej konsystencji. Nie krztusi się. Można zaobserwować u niego szarpane ruchy gałek ocznych. Kiedy nie chce wykonać jakiegoś zadania, usztywnia ciało i się kładzie. U chłopca zdiagnozowano niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym.

Marcin (7 lat)

Chłopiec urodził się w 2012 r. W 2019 r. zdiagnozowano u niego mukopolisacharydozę typu III A. W dniu badania miał skończone 7 lat. Nie sygnalizuje potrzeb fizjologicznych. Obecnie potrafi przejść przeszkodę oraz kopnąć. Wymaga stałej asysty nauczyciela. Z pomocą wchodzi na schody, większą trudność ma z zejściem z nich. Nie potrafi samodzielnie podnieść się z podłogi, chociaż wcześniej tę czynność wykonywał nawet bez wsparcia. Trudności można także zauważyć podczas wykonywania skłonów i podskoków. Nie przejawia nadpobudliwości ruchowej. Nie wykonuje czynności samoobsługowych, takich jak np. mycie rąk, ubieranie się, spożywanie pokarmów w postaci płynnej (np. zupy). Jest w stanie zjeść bez pomocy kanapkę. Nie wykonuje poleceń nauczyciela, prawdopodobnie wynika to z faktu, że ich nie rozumie. Przy modyfikacji polecenia i wsparcia gestem (*chodź, weź*) wykonuje je. Nie porozumiewa się z wykorzystaniem mowy werbalnej. Wokalizuje tylko *ma-ma, ba-ba*, jednak bez powiązania z sytuacją. Nie reaguje na własne imię. Nie nawiązuje kontaktu z rówieśnikami. Nie przejawia zachowań autoagresywnych. Obecnie ma założone dreny do obu uszu. Ma nadwrażliwość dotykową i słuchową. Nie lubi chodzić boso ani czynności higienicznych,

takich jak obcinanie paznokci. U chłopca zdiagnozowano niepełnosprawność intelektualną w stopniu znacznym. Zachowania trudne przejawia tylko wtedy, gdy odczuwa ból. Jest to spowodowane problemami z komunikacją i ograniczoną możliwością przekazania obecnego samopoczucia.

Mariusz (11 lat)

Chłopiec urodził się w 2008 roku. W wieku 6 lat zdiagnozowano u niego mukopolisacharyozę typu III A. W dniu badania miał skończone 11 lat. Obecnie nie sygnalizuje potrzeb fizjologicznych, nosi pieluchę. Porusza się tylko i wyłącznie z pomocą opiekuna. Chodzi z widoczną rotacją tułowia i lewego kolana. Często się potyka i przewraca. Nie spożywa samodzielnie posiłków, często się krztusi podczas karmienia. Nie wykonuje czynności samoobsługowych, takich jak np. mycie rąk, ubieranie się. U chłopca zdiagnozowano niepełnosprawność intelektualną w stopniu głębokim (w wieku 6 lat w stopniu umiarkowanym, zaś 7 – w stopniu znacznym). W wieku 7 lat mówił proste zdania typu *mamo ście bum*, *mamo ście pić*, obecnie tylko wokalizuje *ma*. Przez moment utrzymuje kontakt wzrokowy. Brak uwagi dowolnej, mimowolną wywołuje natomiast tylko bardzo silny bodziec. Nie rozumie oraz nie wykonuje prostych poleceń. Mariusz także nie reaguje na własne imię. Przejawia cechy nadwrażliwości dotykowej: nie lubi być trzymany za rękę, chodzić boso, nakrywać głowy. Przejawia także zachowania z zakresu nadwrażliwości słuchowej, np. podczas hałaśliwych zajęć staje się pobudzony i przejawia trudne zachowania. Lubi słuchać muzyki. Można zauważyć, że chłopiec czuje się przytłoczony dużymi zmianami miejsc i ma trudności z poruszaniem się między miejscami o różnej nawierzchni. Ma dużą tolerancję na ból. Mariusz jest nadwrażliwy na wysokie temperatury, podwrażliwy zaś na niskie. Nie przejawia zachowań autoagresywnych ani agresywnych.

Biorąc pod uwagę takie parametry, jak: sprawność motoryczna, poziom funkcji poznawczych oraz mowa, można zauważyć, że:

- wraz z wiekiem u badanych chłopców sprawność motoryczna obniżyła się (od nadpobudliwości ruchowej do chodzenia z pomocą, potykania się);
- w wieku przedszkolnym była diagnozowana niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym, następnie znacznym, aż w młodszym wieku szkolnym w stopniu głębokim;
- jeżeli chodzi o rozwój mowy, to w wieku przedszkolnym diagnozowano niesamoistne opóźnienie rozwoju mowy, w młodszym szkolnym zaś – wokalizację pojedynczych dźwięków (rycina 3).



Rycina 3. Rozwój badanych chłopców ze zdiagnozowaną chorobą Sanfilippo

Źródło: opracowanie własne.

Potrzeby edukacyjne dziecka z chorobą Sanfilippo w wieku przedszkolnym i szkolnym – wyniki badań własnych

W części teoretycznej przyjęto, że rozważając zagadnienie potrzeb edukacyjnych dzieci z chorobą Sanfilippo, można mówić o ich redefiniowaniu lub intensyfikacji (nasileniu). Można zatem wskazać pewnego rodzaju procesy, jakie zachodzą na tym polu (tabela 2).

Analizując potrzeby edukacyjne związane ze zdiagnozowaną niepełnosprawnością intelektualną, można zauważyć, że są one bardziej zintensyfikowane, czyli nasilają się wraz z regresem funkcji poznawczych i wiekiem dziecka. Pojawia się także proces redefiniowania. Wynika to ze specyfiki rozwoju motorycznego ucznia z MPS III. Przedszkolak zazwyczaj przejawia nadaktywność ruchową, później zaś, w młodszym wieku szkolnym, przekształca się to w trudności z chodzeniem, potykanie się czy niemożność wchodzenia i schodzenia. Potrzeby edukacyjne związane ze zwiększoną potrzebą ruchu wraz ze wzrostem dziecka zanikają, a pojawiają się nowe – związane z próbami zwiększenia aktywności, gdy rozwój motoryczny zaczyna spowalniać, a nawet mieć cechy regresu. Dlatego można mówić o redefiniowaniu potrzeb edukacyjnych. Jest to oczywiście wniosek wyciągnięty na podstawie badań jakościowych (analizy trzech studiów przypadków), wymaga więc pogłębienia.

Jeżeli chodzi o zaburzenia wrażliwości sensorycznej, to można zauważyć, że wraz z wiekiem dziecka pojawia się więcej trudności związanych

Tabela 2. Potrzeby edukacyjne badanych chłopców ze zdiagnozowaną chorobą Sanfilippo

Potrzeby edukacyjne	Michał (6 lat)	Marcin (7 lat)	Mariusz (11 lat)
zredukowanie do niezbędnego minimum tematyki o wysokim stopniu abstrakcji, dalekiej od możliwości poznawczych i codzienności ucznia	TAK	TAK	TAK
stosowanie zasady pogładowości i przedstawianie zagadnień na konkretnych przykładach odwołujących się do wydarzeń bliskich dzieciom	TAK	TAK	TAK
potrzeba nauczania czynnościowego, opartego na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu	TAK	TAK	TAK/NIE (zależne od samopoczucia dziecka, ograniczona aktywność fizyczna)
wydłużenie czasu pracy i stosowanie przerw podczas pracy według potrzeb dziecka	TAK	TAK	NIE (planowanie tak zadania, aby było krótkie i nie wymagało przerwy, zadania jednoetapowe)
dostosowanie poziomu trudności (ilości elementów) obrazków i itp.	TAK	TAK	TAK
stosowanie metody pogładowości – umożliwienie poznawania wielozmysłowego	TAK	TAK	TAK
stosowanie adekwatnych instrukcji wykonania zadania – obrazkowej, obrazkowo-słownej, multimedialnej	TAK	TAK	NIE (komunikat poparty gestem)
potrzeba związana z nauczaniem czynnościowym, opartym na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu	TAK	TAK	TAK/NIE (zależne od samopoczucia dziecka, ograniczona aktywność fizyczna)

niepełnosprawność intelektualna

Potrzeby edukacyjne	Michał (6 lat)	Marcin (7 lat)	Mariusz (11 lat)
wspomaganie poleceń słownych wizualnymi (obrazki, piktogramy)	TAK	TAK (ze względu na dużą męczliwość, a nie potrzebę ruchu)	TAK (ze względu na dużą męczliwość, a nie potrzebę ruchu)
dostosowanie tempa pracy do aktualnych możliwości przez robienie częstych, krótkich przerw między jednym a drugim zadaniem	TAK	NIE	NIE
stosowanie kolorowych, sztywnych ramek, które będą ułatwiały koncentrację na danym obrazku	NIE	NIE	NIE
niezaspokojona potrzeba ruchu, nawet podczas wykonywania zadania	TAK	NIE	NIE
stosowanie krótkich poleceń, przypominanie instrukcji	TAK	TAK	NIE (stosowanie krótkich poleceń popartych gestem, zadanie tak skonstruowane, żeby nie przypominać instrukcji)
umożliwienie wykonywania zadania w etapach/fragmentach	NIE	TAK	TAK
potrzeba związana z nauczaniem czynnościowym, opartym na działaniu dziecka, jego aktywności, zaangażowaniu, przeżywaniu, odkrywaniu i poznawaniu	TAK	TAK	NIE (bardzo ograniczona aktywność fizyczna)
przekazywanie krótkich i precyzyjnych komunikatów słownych	TAK	TAK	TAK
łączenie treści kształcenia z najbliższym środowiskiem życia i wychowania, a także indywidualnym doświadczeniem	TAK	TAK	TAK
stosowanie adekwatnych instrukcji wykonania zadania – obrazkowej, obrazkowo-słownej, multimedialnej	TAK	TAK	TAK

nadpobudliwość psychoruchowa

zaburzenia mowy i komunikacji

Potrzeby edukacyjne		Michał (6 lat)	Marcin (7 lat)	Mariusz (11 lat)
nad i/lub podwrażliwość sensoryczna	związane z dostosowaniem otoczenia dziecka, takie jak: ograniczenie silnych bodźców dźwiękowych i hałasu w sali (np. zastosowanie wykładziny), odpowiednie posadzenie ucznia w klasie (np. unikanie siedzenia przy oknie, drzwiach), stworzenie kącika wyciszającego, złożonego z materaca i kołdry dociążeniowej, ograniczenie przedmiotów w otoczeniu dziecka	TAK	TAK	NIE
	stosowanie przerw podczas pracy w celu dostymulowania, jak np. masaż piłką sensoryczną	NIE	NIE	TAK

Źródło: opracowanie własne.

z podwrażliwością niż nadwrażliwością, w szczególności dotykową. Uczeń wymaga zatem częściej niż przedszkolak zajęć o charakterze dostymulującym. Dlatego podczas wykonywania różnych ćwiczeń rewalidacyjnych należy wprowadzać także przerwy na takie czynności. Analizując potrzeby edukacyjne związane z nad- i/lub podwrażliwością sensoryczną badanych chłopców, można zauważyć ich nasilenie się (intensyfikację) wraz z przechodzeniem z roli przedszkolaka do roli ucznia. W przypadku zaburzeń mowy i komunikacji na podstawie analizy zebranego materiału nie można określić, jak proces zachodzi. Wiadomo jednak, że mowa wraz z wiekiem zanika, ale potrzeby edukacyjne mają ten sam charakter.

Biorąc pod uwagę neurodegeneracyjny charakter choroby Sanfilippo, można zauważyć, że potrzeby edukacyjne dziecka mogą zarówno nasilać się, jak i redefiniować. Proces przekształcania potrzeb nie zachodzi. Potrzeby edukacyjne związane z rozwojem motorycznym wymagają dalszych badań uwzględniających nie tylko nadpobudliwość ruchową.

Podsumowanie

Nieliczne publikacje opisują funkcjonowanie osoby z chorobą Sanfilippo z uwzględnieniem jej charakteru neurodegeneracyjnego i jednocześnie odnoszą to do edukacji. Cenne są więc te, które przedstawiają zmiany, jakie zachodzą w ogólnym rozwoju człowieka. Opisano fenotypy behawioralne

osób z chorobą Sanfilippo na etapie dojrzałości i dorosłości. We wnioskach podkreślono, że w kolejnych badaniach powinno się bardziej kłaść nacisk na opisanie progresywnego charakteru zaburzenia, a nie na mapowanie widocznych różnic. Można to także odnieść do wcześniejszych etapów rozwoju dziecka – wieku przedszkolnego i młodszego szkolnego.

Na podstawie przeprowadzonych badań można wskazać, że u dziecka z MPS III zaistniały wspomniane w części teoretycznej potrzeby edukacyjne związane z symptomami choroby, takimi jak: niepełnosprawność intelektualna, nadpobudliwość, zaburzenia mowy i komunikacji, nad- i/lub podwrażliwość. Jednocześnie dostrzeżono, że ulegają one określonym procesom. Mogą podlegać redefinicji lub intensyfikacji. W zakresie niepełnosprawności intelektualnej dochodzi do intensyfikacji potrzeb. Jak wskazano w analizie zebranych danych w obszarze nadpobudliwości ruchowej, u dziecka z chorobą Sanfilippo dochodzi wraz z wiekiem do stopniowego obniżania się aktywności fizycznej, co powoduje redefiniowanie związanych z tym obszarem potrzeb edukacyjnych. Potwierdzają, to także badania przeprowadzone przez M. Bax'a i G. Colville, które wskazują, że badane przez nich dzieci były często dość silne fizycznie i miały dobrą mobilność, ale w wieku poniżej 10. roku życia (Bax, Colville, 1995). W obszarze nad- i/lub podwrażliwości sensorycznej można zauważyć intensyfikację potrzeb edukacyjnych.

Zaistnienie tych procesów przyczyni się do zmian w przyjętych strategiach nauczania. Analizując zatem potrzeby edukacyjne dziecka z chorobą Sanfilippo w środowisku szkolnym, powinno się najpierw określić procesy, jakie między nimi zachodzą (proponuję spojrzeć na nie z perspektywy nasilania czy redefiniowania), aby móc adekwatnie wspierać jego edukację. Takie podejście będzie wymagało współpracy między nauczycielami a terapeutami, sumiennego przygotowania dokumentacji ucznia, gdy kończy jeden etap edukacyjny i zaczyna drugi, aby mogła ona być przekazana do kolejnej placówki.

Bibliografia

- Bax, M., Colville, G. (1995). Behaviour in mucopolysaccharide disorders. *Archives of Disease in Childhood*, 73, 77–81.
- Chrzanowska, I. (2015). *Pedagogika specjalna. Od tradycji do współczesności*. Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej (b.r.w.). *Rzadkie choroby genetyczne*. <https://frd-cee.org>
- Gliddon, B.L., Hopwood, J.J. (2004). Enzyme-replacement therapy from birth delays the development of behavior and Learning Problems in Mucopolysaccharidosis Type IIIA Mice. *Pediatric Research*, 56(1), 65–72.

- Ingrosso, M. (2015). Anaesthesia recommendations for patients suffering from Sanfilippo disease. *Orphananesthesia*. https://www.orpha.net/data/patho/Ans/en/Sanfilippo_EN.pdf
- Kamyk-Wawryszuk, A. (2018a). Potrzeby edukacyjne dzieci w wieku przedszkolnym z niesamodzielnym opóźnieniem rozwoju mowy i z rozpoznaną chorobą rzadką. Studia przypadków chłopców z zespołem Cri du Chat i mukopolisacharydozą typu III. *Edukacja*, 4(147), 108–124.
- Kamyk-Wawryszuk, A. (2018b). Dziecko z mukopolisacharydozą w przedszkolu – perspektywa terapeutów. *Studia Edukacyjne*, 49, 299–314.
- Kloska, A., Tylki-Szymanek, A., Węgrzyn, G. (2011). Mukopolisacharydozy – biochemiczne mechanizmy chorób oraz możliwości terapeutyczne. *Postępy Biochemii*, 57(2), 133–147.
- Kozłowska, A. (2014). *Potrzeby jako system klasyfikacji modeli perswazyjnych. Raport badawczy*. Warszawa: Wyższa Szkoła Promocji.
- 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, D. Krzyżyk (red.), *Praca z uczniem o specjalnych potrzebach edukacyjnych* (s. 7–16). Kielce: Wydawnictwo Pedagogiczne ZNP.
- Nason, B. (2017). *Porozmawiajmy o autyzmie. Przewodnik dla rodziców i specjalistów*. Kraków: Wydawnictwo UJ.
- Plichta, P., Jagoszewska, I., Gładyszewska-Cylulko, J., Szczupał, B., Drzazga, A., Cytowska, B. (2017). *Specjalne potrzeby edukacyjne uczniów z niepełnosprawnościami. Charakterystyka, specyfika edukacji i wsparcie*. Kraków: Oficyna Wydawnicza 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. (2016). Dziecko z mukopolisacharydozą. W: B. Cytowska, B. Winczura, A. Stawarski (red.), *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju* (s. 53–64). Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Skibska, J. (2013). Dziecko z nadpobudliwością psychoruchową i deficytem uwagi – najważniejsze problemy oraz sposoby postępowania. W: E. Ogrodzka-Mazur, U. Szuścik, J. Oleksy (red.), *Edukacja małego dziecka. Konteksty rozwojowe i wychowawcze* (s. 144–165). Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls.
- Somanadhan, S., Larkin, P.J. (2016). Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11, 138. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0521-0>

- Śmigiel, R., Misiak, B., Pytrus, T., Iwańczak, B., Sąsiadek, M.M. (2009). Trudności w diagnostyce klinicznej mukopolisacharydoz – historia trzech przypadków. *Pediatrics Polska*, 84(4), 373–378.
- Valstar, M.J., Marchal, J.P., Grootenhuis, M., Colland, V., Wijburg, F.A. (2011). Cognitive development in patients with Mucopolysaccharidosis type III (Sanfilippo syndrome). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6(43). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-43>