

# Edukacja dzieci z chorobami rzadkimi

O gdańskich praktykach  
uelastyczniania systemu

Redakcja naukowa

JOANNA DOROSZUK

# **Edukacja dzieci z chorobami rzadkimi**

# **Edukacja dzieci z chorobami rzadkimi**

O gdańskich praktykach  
uelastyczniania systemu

Redakcja naukowa

JOANNA DOROSZUK

Copyright © by Joanna Doroszuk  
Copyright © by Difin Spółka z o.o.

Warszawa 2024

Publikacja może być rozpowszechniana jedynie w celach niekomercyjnych  
zgodnie z licencją Creative Commons CC BY-NC-ND 4.0.

Publikacja została sfinansowana przez:  
Samorząd Województwa Pomorskiego,  
Wydział Nauk Społecznych Uniwersytetu Gdańskiego,  
Kuratorium Oświaty w Gdańsku,  
Sopockie Towarzystwo ERGO Hestia SA,  
Fundację Bohatera Borysa.

Wydanie pierwsze

Recenzenci  
prof. dr hab. Zenon Gajdzica, Uniwersytet Śląski w Katowicach  
dr hab. Beata Jachimczak, prof. Uniwersytetu Adama Mickiewicza

Redaktor prowadzący  
dr Tomasz Serafin

Korekta  
Barbara Giza

Projekt okładki  
Mikołaj Miodowski

Zdjęcie na okładce  
123rf.com

ISBN 978-83-8270-335-1  
e-ISBN 978-83-8270-336-8

Difin Spółka z o.o.  
Warszawa 2024  
00-768 Warszawa, ul. F. Kostrzewskiego 1  
tel. 22 851 45 61, 22 851 45 62  
Księgarnia internetowa Difin: [www.ksiegarnia.difin.pl](http://www.ksiegarnia.difin.pl)  
Skład i łamanie: WAŻKA Łukasz Piotrowski, tel. 600 244 717  
Wydrukowano w Polsce  
Liczba arkuszy wydawniczych: 9,6

Sponsorzy



---

# Spis treści

<b>Słowem wstępu</b>	11
<b>ROZDZIAŁ 1</b>	
<b>Choroby rzadkie zarys problemu. Obraz kliniczny pacjentów</b>	19
Jolanta Wierzba, Karolina Śledzińska	
<b>ROZDZIAŁ 2</b>	
<b>Obraz kliniczny pacjenta z leukodystrofią metachromatyczną</b>	27
Maria Mazurkiewicz-Beldzińska, Marta Pietruszka, Tomasz Grybek	
<b>ROZDZIAŁ 3</b>	
<b>Obraz kliniczny pacjenta z mukowiscydozą</b>	32
Ewa Sapiejka, Anna Steinert-Dymecki, Paulina Famulska, Marta Osińska, Katarzyna Białek, Dagmara Krywda-Rybska, Ewa Zach	
<b>ROZDZIAŁ 4</b>	
<b>Dziecko z chorobą rzadką. Perspektywa psychologiczna w edukacji</b>	38
Paulina Anikiej-Wiczenbach, Arkadiusz Mański	

**ROZDZIAŁ 5**  
**Zdarzenia krytyczne w życiu rodziny** 55

Katarzyna Grybek, Tomasz Grybek, Paulina Anikiej-Wiczenbach, Arkadiusz Mański

**ROZDZIAŁ 6**  
**Dlaczego Szkoła w Kręgach?**  
**Wsparcie rodzin dzieci z chorobami rzadkimi a współpraca**  
**transdyscyplinarna i międzysektorowa** 82

Katarzyna Świczekowska, Agnieszka Żyta

**ROZDZIAŁ 7**  
**Kręte ścieżki, czyli edukacyjne i komunikacyjne wyzwania**  
**w ramach eksperymentu pedagogicznego** 98

Jacek Stojanowski

**ROZDZIAŁ 8**  
**Dostosowywanie kryteriów ewaluacji eksperymentów**  
**pedagogicznych ze względu na szczególne potrzeby dzieci**  
**z chorobami rzadkimi** 111

Karolina Tersa, Joanna Doroszuk

**ROZDZIAŁ 9**  
**Wsparcie ucznia z chorobą rzadką w procesie jego edukacji**  
**w szkole ogólnodostępnej** 125

Monika Gołubiew-Konieczna

**ROZDZIAŁ 10**  
**Wsparcie innowacji pedagogicznych z perspektywy zarządzania**  
**oświatą** 143

Grzegorz Kryger

**ROZDZIAŁ 11**

**Szkoła włączająca, czyli o „wyjmowaniu cegiełek” z perspektywy dyrektora placówki oświatowej** 147

Agnieszka Tomasiak

**ROZDZIAŁ 12**

**Wsparcie uczniów z mukowiscydozą i ich rodzin z perspektywy matki-interesariuszki** 154

Sylwia Ból

**ROZDZIAŁ 13**

**Rodzic dziecka z chorobą rzadką jako partner w procesie uelastyczniania systemu edukacji – od zaangażowania do współdzielonego przywództwa** 163

Tomasz Grybek

**Bibliografia** 177

**Aneks** 192

1. Eksperyment pedagogiczny Borysa 192

2. Eksperyment pedagogiczny Tomasza 202

**Wykaz rysunków i tabel** 207

**O Autorach** 208

Nigdy dość powtarzania, że każde dziecko ma prawo do edukacji. Równocześnie stworzenie warunków sprzyjających edukacji włączającej dzieciom z chorobami rzadkimi wymaga ogromnej uważności całego zespołu. W przypadku innowacji pedagogicznej, ta uważność dotyczy zrozumienia procesu rozwojowego dziecka, interakcji edukacyjnej oraz współdziałania z otoczeniem w sposób tworzący środowisko sprzyjające rozwinięciu potencjału i osiągnięciu dobrostanu młodej osoby. Szczegółowość testowania innowacji polega też na zrozumieniu systemu oświatowego i medycznego oraz znalezienia w nim barier, które powinny być zmienione dzięki wiedzy pochodzącej z innowacji. Z obserwacji zespołów testujących innowacje ukierunkowane na edukację włączającą w gdańskich szkołach, mogę powiedzieć, że taki humanistyczny, stawiający dziecko w centrum proces pozytywnie działa na społeczność. Jest szansą stworzenia wysokospecjalistycznego zespołu, opracowania nowych metod pracy, zbudowania społeczności – „kręgu wsparcia” dla dziecka i rodziny. Zachęca to do refleksji o istocie praw dziecka i naszych granicach, których poszerzenie jest warunkiem zapewnienia godnych i adekwatnych warunków rozwoju młodym ludziom.

Jestem bardzo wdzięczna całej społeczności skupionej wokół Bohatera Borysa oraz innych dzieci żyjących z chorobą rzadką, za tę podróż, która przyniosła nam tak wiele wiedzy. Cieszę się, że to doświadczenie przyjęło formę opracowania, dzięki któremu będzie mogło wspierać równe prawa dzieci z chorobami rzadkimi w całej Polsce.

Monika Chabior  
Zastępczyni Prezydenta Miasta Gdańska  
ds. rozwoju społecznego i równego traktowania



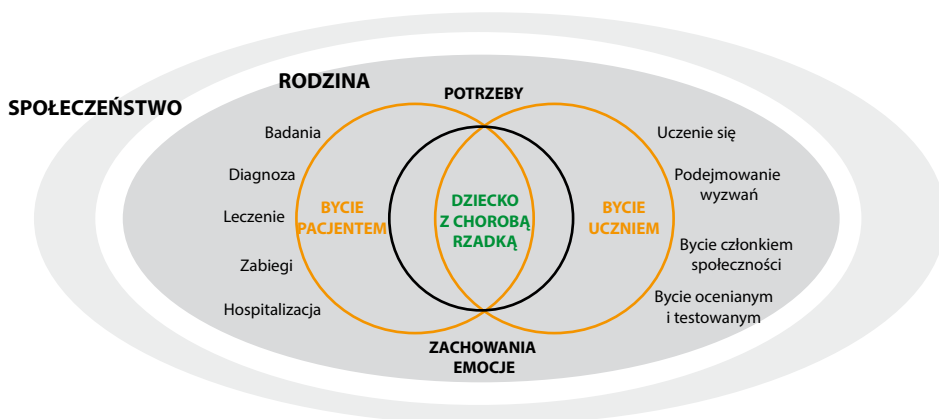
## Słowem wstępu

Czy postrzeganie dziecka z chorobą rzadką jako pacjenta odsyła nas wyłącznie do modelu biomedycznego, który kojarzy nam się z medykacją, usprawnianiem dalekim od integracji i inkluzji? Czy myśląc o edukacji dziecka z chorobą rzadką, możemy koncentrować się tylko nad dostosowaniami systemowymi ukierunkowanymi przez wskazania z poradni psychologiczno-pedagogicznej? W jaki sposób łączyć wspieranie funkcjonowania dziecka w różnych obszarach (edukacyjnym, społecznym, rodzinnym, tożsamościowym) z dbaniem o jego zdrowie i życie? I wreszcie – w jaki sposób odpowiadać na specyficzne, niestandardowe potrzeby dziecka w ramach systemowych działań w perspektywie instytucjonalizacji? Powyższe pytania zadaliśmy sobie wielokrotnie, wspierając sytuację ucznia z chorobą rzadką z różnych perspektyw. Mając świadomość, jak ważna jest transdyscyplinarność działań, uczymy się współpracować międzysektorowo, a nasze praktyki i rozważania zostały opisane w niniejszej publikacji.

Nasze spojrzenie na dziecko z chorobą rzadką przedstawia schemat na rys. 1.

Rysunek 1.

*Dziecko z chorobą rzadką jako pacjent i uczeń*



Źródło: opracowanie własne.

Bycie pacjentem oraz bycie uczniem stanowią dominujące i główne role pełnione przez dane dziecko. „Diagnostyczna odyseja”, leczenie, hospitalizacja, różnego rodzaju zabiegi medyczne stanowią znaczny obszar codzienności dzieci z chorobami rzadkimi i ich rodzin. Od skuteczności i tempa procesu diagnozy niejednokrotnie zależy jakość funkcjonowania oraz zdrowie dziecka. Często to lekarze są pierwszymi specjalistami, od których poziomu kompetencji oraz zaangażowania zależne są pierwsze doświadczenia rodziców w temacie choroby dziecka. Wielokrotnie implikują one znaczenie, jakie nadają oni późniejszej współpracy z terapeutami czy nauczycielami, a także determinują ich postawy w obszarze pozyskiwania i otrzymywania wsparcia. Bycie pacjentem niejednokrotnie określa stan psychofizyczny dziecka, przez co determinuje jego psychospołeczne funkcjonowanie, potrzeby i możliwości funkcjonowania w systemie edukacji. Konieczność bycia pacjentem może również ograniczać możliwość pełnego bycia uczniem. Rola ta z kolei ma niebagatelne znaczenie w procesie inkluzji społecznej, rozwoju zarówno w sferze poznawczej, jak i społecznej, a także dla budowania własnej tożsamości przez dziecko. Bycie uczniem jest rolą powszechną, typową, znaczącą w procesie socjalizacji młodego człowieka. Dla dziecka ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi (czyli także dla dziecka z chorobą rzadką) bycie uczniem wiąże się (podobnie jak w obszarze medycznym) z diagnozowaniem, testowaniem i sprawdzaniem. Orzeczenie, asystentura czy dostosowania mogą mieć zarówno charakter wspomagający, jak i naznaczający. Jakość bycia uczniem dookreślona jest przede wszystkim przez sam proces uczenia się, lecz standardowe metody przekazywania wiedzy stosowane w szkole, czynią często ów proces niemożliwym, trudnym, związanym z frustracją zarówno nauczyciela, jak i ucznia. Konieczne wydaje się poszukiwanie rozwiązań alternatywnych, indywidualizacja oraz optymalizacja działań. Zaaranżowania i wspomaganie wymagać może również obszar budowania relacji społecznych przez dziecko. Potrzeba ta jest wprost proporcjonalna do trudności komunikacyjnych ucznia.

Na styku ról uwydatniają się zarówno emocje i zachowania dziecka, które rezonują głównie w środowisku rodzinnym, jak też konstytuują się potrzeby dziecka, których pierwszym adresatem najczęściej są rodzice. Rodzina dziecka z chorobą rzadką stanowi bowiem nie tylko tło, lecz także nierzadko odgrywa główną rolę w procesie poszukiwania optymalnych rozwiązań edukacyjnych, a także dostępnych form partycypacji społecznej, czy wręcz budowania społeczności wokół dziecka. Funkcjonowanie oraz poczynania rodziców uwarunkowane są wieloczynnikowo. Ważny wpływ na podejmowane decyzje, czy realizowane działania ma proces akceptacji choroby czy niepełnosprawności przez rodziców oraz doświadczenia z obszaru medycznego oraz edukacyjnego. Aktywność rodziców (lub jej brak) może stanowić metaforyczny most lub barierę pomiędzy dzieckiem

a społecznościami budującymi nasze społeczeństwo. Działania rodziców również są wieloczynnikowo uwarunkowane. Oprócz cech osobowościowych rodziców znaczące wydają się w tym zakresie: doświadczenie rodzicielstwa, doświadczenia z okresu diagnozy i leczenia dziecka oraz wymiar i jakość uzyskanego wsparcia. Niemożliwe byłoby patrzenie na dziecko (a zwłaszcza dziecko z niepełnosprawnością czy chorobą rzadką) niejako „odrywając” go od jego rodziny. Jest to bowiem jego pierwsza społeczność.

Drugą społeczność zazwyczaj stanowi grupa przedszkolna lub szkolna, choć w zależności od stopnia medykalizacji czy terapeutyzacji życia dziecka, znaczące mogą być również relacje budowane w szpitalu, a także na turnusie terapeutycznym. Społeczeństwo stanowi zewnętrzny krąg na powyższym diagramie, jest tłem dla aktywności czy działań skoncentrowanych na dziecku. Natomiast bycie aktywnym (w miarę możliwości) członkiem społeczeństwa jest długoterminowym i dalekosiężnym celem oddziaływań wspierających dziecko. Powyższy diagram jest jednak niepełny. Brakuje na nim ram systemowych – zarówno systemu ochrony zdrowia, jak i systemu edukacji, zwłaszcza że to właśnie edukacja stanowi główny obszar podjętych w niniejszej publikacji rozważań. Nałożenie ram skonstruowanych przez ustawy, przepisy czy normy na specyficzne potrzeby czy doświadczenia dziecka z chorobą rzadką wydaje się jednak bardzo trudne, a wręcz niemożliwe. Swoista sztywność systemu (zwłaszcza systemu edukacji) niejednokrotnie uniemożliwia funkcjonowanie w nim dziecka, którego sposoby przyswajania wiedzy, metody komunikacji, kompetencje społeczne, a także potrzeby zdrowotne wymagają alternatywnych rozwiązań.

W Gdańsku realizowane są działania ukierunkowane na uelastycznianie systemu edukacji dla dzieci z chorobami. Mają charakter oddolny, stanowią wynik poszukiwań, międzysektorowej współpracy, są możliwe dzięki otwartości miasta. Istnieje połączenie, możliwość rozmowy na linii: szpital–rodzice–poradnia psychologiczno-pedagogiczna–szkoła–urząd miasta, które umożliwia zobaczenie dziecka i jego potrzeb w sposób całościowy. Nie wszystkie działania są zakończone pełnym sukcesem, znacząca jest jednak droga poszukiwań, która zwiększa świadomość i kompetencje osób wspierających. Transdyscyplinarna współpraca, której się uczymy, skłoniła autorów niniejszej książki do podjęcia się opisanego procesu uelastyczniania edukacji z różnych perspektyw: medycznej, pedagogicznej, psychologicznej, rodzinnej, terapeutycznej, a także zarządzania edukacją.

Pierwsze trzy rozdziały prezentują perspektywę medyczną, która rzutuje na wszystkie pozostałe obszary rozważań. Jolanta Wierzbka oraz Karolina Śledzińska przybliżają specyfikę tematu chorób rzadkich, a także dokonują opisu klinicznego pacjentów z Duplikacją 11p15.4 oraz zespołem Sotosa. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska wraz z Marią Pietruszką oraz Tomaszem Grybkiem dokonali natomiast

opisu klinicznego pacjenta z leukodystrofią metachromatyczną. Wskazana trójka pacjentów to jednocześnie trójka uczniów: Alicja, Tomasz oraz Borys, dla których uelastyczniamy system edukacji, a ich droga edukacyjna z różnych perspektyw jest ukazana w kolejnych rozdziałach. Pracę nad książką rozpoczął zespół wspierający edukację Borysa i dlatego też najwięcej jest rozdziałów mu poświęconych. Rozważania jednak ewaluowały, zespół powiększył się i postanowiliśmy zaprezentować więcej praktykowanych w Gdańsku rozwiązań.

Rozdział trzeci napisany przez zespół specjalistów z Oddziału Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki w Gdańsku: Ewę Sapijkę, Annę Steinert-Dymecki, Paulinę Famulską, Martę Osińską, Katarzynę Białek, Dagmarę Krywdę-Rybską oraz Ewę Zach prezentuje obraz kliniczny pacjenta z mukowiscydozą, przedstawiając szczegółowy zarys tej choroby genetycznej. Przypadki kliniczne ilustrują różnorodność przebiegu choroby i wpływ na codzienne życie pacjentów, podkreślając konieczność holistycznego i indywidualnego podejścia w opiece nad chorymi.

Rozważania psychologiczne reprezentuje rozdział 5. Arkadiusza Mańskiego oraz Pauliny Anikiej-Wiczenbach, którzy opisując sytuację rodzin dzieci z chorobami rzadkimi, prezentują skonstruowany przez siebie Model Dominacji Perspektyw. Wskazani autorzy wspólnie z rodzicami Borysa – Katarzyną Grybek, Tomaszem Grybkiem oraz tatą Alicji i rodzicami Tomasza (którzy zdecydowali o pozostaniu anonimowymi), przedstawili również zdarzenia krytyczne z życia rodziny i dokonali ich interpretacji.

Perspektywę psychologiczną i pedagogiczną łączy rozdział 6. Agnieszki Żyty i Katarzyny Świeczkowskiej, które na podstawie działań i badań prowadzonych w gdańskim Polskim Stowarzyszeniu na rzecz Osób z Niepełnosprawnością Intelktualną przedstawiają model Szkoły w Kęgach oraz znaczenie diagnozy funkcjonalnej jako rozwiązań umożliwiających zmianę sytuacji edukacyjnej uczniów z chorobą rzadką. Natomiast Jacek Stojanowski dokonuje opisu systematycznej budowy indywidualnego systemu komunikacyjnego Borysa, który uczy się porozumiewać za pomocą wzroku. Jest to ważny opis praktyki pedagoga w zakresie wspierania rozwoju kompetencji komunikacyjnych. Działania ukierunkowanych na wsparcie Borysa dotyczy również rozdział 8. Joanny Doroszuk oraz Karoliny Tersy, które systematycznie dokonują ewaluacji eksperymentu pedagogicznego, skonstruowanego dla chłopca. Rozważania te ukierunkowują na zmianę sposobu myślenia o edukacji dzieci z chorobami rzadkimi, ich celów i priorytetów. Uwarunkowania prawne i systemowe tworzenia eksperymentów pedagogicznych, a także innych sposobów na uelastycznianie systemu praktykowanych m.in. w Gdańsku opisuje Monika Gołubiew-Konieczna, ukazując

przełożenie przepisów prawa na codzienną praktykę pedagogiczną. Rozdział ten stanowi przejście z perspektywy pedagogicznej na zarządzanie oświatą.

Wsparcie innowacji pedagogicznych z perspektywy zarządzania oświatą ukazane jest w wywiadzie z kuratorem oświaty Grzegorzem Krygerem, którego działania były znaczące w procesie wdrażania eksperymentów pedagogicznych w Gdańsku. Rozmowa, którą przeprowadziłam z Grzegorzem Krygerem, stanowi jeden z dwóch rozdziałów napisanych w konwencji wywiadu. Zarządzanie szkołą włączającą opisuje Agnieszka Tomasik, która jest dyrektorką szkoły, która realizuje eksperymenty Borysa i Tomka. Sylwia Ból podczas rozmowy ze mną opisała działania ukierunkowane na wspieranie dzieci z mukowiscydozą z perspektywy matki oraz członkini Towarzystwa do Walki z Mukowiscydozą. Nasze rozważania kończy rozdział Tomasza Grybka, który opisuje rolę rodziców – interesariuszy w procesie uelastyczniania systemu edukacji dla dzieci z chorobami rzadkimi. Analizy te wydają się szczególnie ważne w perspektywie wskazanej wcześniej „nierozzerwalności” dziecka z chorobą rzadką i jego rodziny, a także pewnej sztywności systemu. Ważnym dodatkiem publikacji są zaaneksowane eksperymenty pedagogiczne prowadzone w Gdańsku, które mogą stanowić inspirację dla nauczycieli, dyrektorów placówek czy rodziców.

Książka *Edukacja dzieci z chorobami rzadkimi. O gdańskich praktykach uelastyczniania systemu* dedykowana jest szerokiemu gronu odbiorców. Jej celem jest zarówno zaprezentowanie międzysektorowej współpracy, jej zezemplifikowanie wypracowanymi, dobrymi praktykami wspierania sytuacji edukacyjnej dzieci z chorobami rzadkimi oraz wzbudzenie refleksji. Ważnym wydaje się bowiem pytanie, na ile prezentowane działania mogłyby stać się elementem systemu, możliwą opcją, a nie tylko sposobem na jego uelastycznianie?

*Joanna Doroszuk*

---

## Wyrażając wdzięczność

Napisanie niniejszej książki nie byłoby możliwe bez stworzenia międzysektorowego zespołu otwartego zarówno na codzienną współpracę, jak i na pracę nad wspólną publikacją, któremu jestem bardzo wdzięczna za profesjonalizm, dostępność i otwartość. Szczególne podziękowania kieruję do Moniki Gołubiew-Koniecznej, dyrektorki Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej nr 7 w Gdańsku, bez której zaangażowania i determinacji wiele opisanych w publikacji działań nie miałyby szans na realizację. Natomiast trudno byłoby mi utworzyć międzysektorowy zespół, skoordynować działania, a także uzyskać odpowiednie dofinansowanie, które były konieczne do wydania niniejszej publikacji, bez determinacji, kompetencji i aktywności prezesa Fundacji Bohatera Borysa, Tomasza Grybka. Dziękuję!

Nie bez znaczenia jest miejsce, czyli miasto Gdańsk, centrum województwa pomorskiego, gdzie realizowane są opisane w książce dobre praktyki uelastyczniania systemu edukacji dla dzieci żyjących z chorobami rzadkimi. Przychyłność i wsparcie Marszałka Województwa Pomorskiego, Pana Mieczysława Struka, Zastępczyni Prezydenta Miasta Gdańsk ds. rozwoju społecznego i równego traktowania, Pani Moniki Chabior oraz Kuratora Oświaty, Pana Grzegorza Krygera, pozwoliły nam na realizację dobrych praktyk wspierających uczniów z chorobami rzadkimi i ich rodzin oraz podzielenie się naszymi wnioskami w tej publikacji. Za refleksyjność, otwartość oraz zgodę na innowacyjność i inkluzyjność działań serdecznie dziękuję.

Wydanie niniejszej publikacji nie byłoby możliwe bez wsparcia finansowego Samorządu Województwa Pomorskiego, Kuratorium Oświaty w Gdańsku, Wydziału Nauk Społecznych Uniwersytetu Gdańskiego, Sopotkiego Towarzystwa ERGO Hestia SA oraz Fundacji Bohatera Borysa, za które jestem niemiernie wdzięczna.

*Joanna Doroszuk*

Jolanta WIERZBA  
Zakład Pielęgniarstwa Internistyczno-Pediatrycznego  
Wydział Nauki o Zdrowiu  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
ORCID: 0000-0003-0290-1243

Karolina ŚLEDZIŃSKA  
Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
ORCID: 0000-0001-6565-4572

## ROZDZIAŁ 1

---

# Choroby rzadkie zarys problemu Obraz kliniczny pacjentów

## Wprowadzenie

Choroby rzadkie CR (ang. *rare diseases*) według definicji pojawiają się rzadziej niż 1:2000 żywych urodzeń. Aż 80% rzadkich chorób jest uwarunkowane genetycznie. Według międzynarodowego systemu kwalifikacji Orpha obecnie zdiagnozowano i opisano ponad 8000 takich chorób. Część z nich występuje z częstością nawet 1:2000 żywych urodzeń, ale w znacznej liczbie przypadków w danym kraju znajduje się po kilkoro pacjentów z danym rzadkim zespołem genetycznym. W populacji polskiej tego typu schorzeniami obciążone jest około dwóch milionów ludzi. Prawie wszystkie choroby rzadkie są trudne w diagnostyce, mają przewlekły i ciężki przebieg. Niezwykle ważny jest fakt, że w większości ujawniają się w wieku dziecięcym. Osoby z rzadkimi chorobami uwarunkowanymi genetycznie stanowią szczególną grupę pacjentów, nie ma bowiem jednego uniwersalnego sposobu leczenia, a objawy wymagają zazwyczaj specjalistycznej i kompleksowej diagnostyki, u większości z nich stwierdza się różnego stopnia niepełnosprawność intelektualną. Tylko około 5% chorób rzadkich posiada celowane leczenie. Pacjenci ci wymagają wówczas trudnych, często kosztownych

terapii. Dla większości z nich walczymy zatem o podniesienie jakości i zapobieganie odległym skutkom, nie tylko medycznym. Zgodnie ze światowymi trendami powstają w Polsce ośrodki, których celem jest zapewnienie koordynowanej wielospecjalistycznej opieki medycznej dla osób z CR, z uwzględnieniem indywidualnych potrzeb pacjenta i jego rodziny.

Zgodnie ze standardami europejskimi takie ośrodki umożliwiają przeprowadzenie niezbędnych dla danej jednostki chorobowej procedur diagnostycznych i konsultacji, co pozwala na ustalenie dalszego postępowania z uwzględnieniem opieki rehabilitacyjnej oraz psychologicznej. Istotą opieki nad pacjentem CR jest nie tylko wymieniona wyżej wielospecjalistyczna pomoc medyczna, ale także celowana opieka nad pacjentem w domu. Podstawowa trudność w utworzeniu tego typu opieki wynika z braku jednego wspólnego programu opieki koordynowanej nie tylko ze względu na mnogość objawów, różnych dla każdego zespołu, ale także dlatego, że nawet wśród pacjentów z tą samą chorobą jej obraz kliniczny zwykle znacznie się różni.

Nie ma zatem jednego wspólnego systemu opieki i edukacji, działamy na podstawie posiadanego doświadczenia i kontaktów z rodzicami i opiekunami. Bazujemy na wiedzy ośrodków polskich i zagranicznych. Mamy jednak pełną świadomość, że budujemy coś nowego i popełniamy błędy. Chodzimy po nowych nieznanych drogach. Jak pięknie powiedział jeden z ojców – kiedy moje dziecko poszło do pierwszej klasy było roześmiane i szczęśliwe. Chciałbym, żeby takie było po ukończeniu klasy ósmej.

Naszym rodzicom i opiekunom towarzyszy nieustający stres wynikający z obawy o konsekwencje choroby, ale także poczucie, że istniejący system edukacyjny nie zapewnia dzieciom możliwości edukacyjnych.

Walczymy zatem o poczucie bezpieczeństwa, możliwości rozwoju, kontakty towarzyskie. Walczymy z przesadami, niewiedzą, strachem, które są zrozumiałe, z wszechobecnym „tego się zrobić nie da”. W niniejszej publikacji staramy się udowodnić, że owszem, można. By móc normalizować środowiska życia dzieci z chorobami rzadkimi, wspomagając ich funkcjonowanie psychospołeczne konieczne jest jednak wyjście od diagnozy i interwencji medycznej.

Wprowadzenie nowych technik w badaniach genetycznych pozwoliło na wyodrębnienie zespołów genetycznych znajdujących się poza progiem rozdzielczości klasycznego badania cytogenetycznego. Do najbardziej znanych z nich należy np. zespół Williama czy zespołu mikrodelecji i mikroduplikacji chromosomu 22q11.2. Wiele z powyższych zespołów ma bardzo charakterystyczny obraz kliniczny. Jednak rozwój technik badania przyczynił się do wyodrębniania zespołów utraty bądź podwojenia materiału genetycznego dotąd nie opisywanych klinicznie. Zakres ubytku lub nadmiaru materiału genetycznego bywa różny,



podobnie jak liczba genów, który obejmuje. Dlatego w przypadku znalezienia podobnych zmian (aberracji chromosomowych) genetyk stara się odnaleźć opisy fenotypów pacjentów o podobnym genotypie. Pozwala to na próbę określenia obrazu klinicznego danej aberracji. Z reguły w takich przypadkach pacjenci demonstrowają różnego stopnia niepełnosprawność intelektualną, zaburzenia zachowania, atypowe cechy wyglądu oraz niekiedy wady narządowe. Określenie obrazu klinicznego u danego pacjenta na podstawie znanych nam opisów przypadków, nawet nielicznych, jest pomocą nie tylko dla rodziców danego dziecka, ale także dla opiekunów i terapeutów.

## Studium przypadku

### 1. Alicja

Opis kliniczny:

Duplikacja 11p15. 4 – Dup (11) p (15. 4)

Kod ORPHA 300305, ICD10 – Q92. 3

Rodzice opisywanej pacjentki w chwili porodu byli młodzi i zdrowi. Mają prawidłowe wyniki badań genetycznych, nie są nosicielami stwierdzonej u dziecka aberracji chromosomowej, ich kariotypy są prawidłowe. Brat bliźniak jest także zdrowy. Dziewczynka pochodzi z ciąży I, bliźniaczej, dwujajowej, o przebiegu prawidłowym. Poród miał miejsce o czasie, cięciem cesarskim, masa urodzeniowa dziecka wynosiła 3300 g, długość 56 cm, obwód głowy 34 cm (brat – masa urodzeniowa 3600 g). Okres noworodkowy przebiegał bez powikłań, siadała samodzielnie w wieku siedmiu miesięcy, chodzi od 14. miesiąca, nie odbiegała rozwojem ruchowym od zdrowego brata. Ale specjaliści terapeuci doszukiwali się prakcji i apraksji w ruchu. Podstawowym zaburzeniem był brak prawidłowego rozwoju mowy – pierwsze sylaby dziewczynka zaczęła wymawiać w wieku 5,5 roku, po intensywnej rocznej terapii logopedycznej. Astygmatyzm ujawnił się w wieku trzech lat, ze zbieżny jednostronny, ustąpił bez leczenia. Nie stwierdza się wad narządowych. W wieku 2,5 roku przebyła incydent niewydolności oddechowo-kръżeniowej, wykluczono padaczkę, nie znaleziono także innej jego przyczyny. Po pół roku zaburzenia świadomości powtórzyły się, także jednorazowo.

W wieku 2 lat i 5 miesięcy zaobserwowano brak integracji dziecka z innymi dziećmi, dziewczynka demonstrowała zaburzenia sensoryczne, zaburzenia czucia głębokiego – obecna była także nadwrażliwość na bodźce, jak również wyższy próg odpowiedzi bólowej. Badanie słuchu nie wykazało nieprawidłowości, W tym

okresie, około 3 roku życia u dziewczynki wysunięto podejrzenie autyzmu atypowego (lekarz psychiatra) oraz zaburzenia koncentracji, które ustąpiły w wieku około 7 lat po intensywnej wielospecjalistycznej terapii m.in. z psychologami oraz oligofrenopedagogami. Wielospecjalistyczna terapia doprowadziła do tego, że obecnie dziewczynka mówi zdaniami, nie demonstruje cech autystycznych, uczęszcza do publicznej szkoły, ma nauczyciela wspomagającego, pisze i czyta ze zrozumieniem, nieco tylko wolniej niż rówieśnicy, potrafi pisać ze słuchu. Obserwacja dziecka wskazuje natomiast na infantylny emocjonalny, dziewczynka sprawia wrażenie młodszej niż w wieku biologicznym, bawi się zwykle z dziećmi młodszymi od siebie.

Badanie w wieku 14 lat. Budowa ciała proporcjonalna wzrost 157 cm (25 percentyl), masa ciała 59 kg (50 percentyl), obwód głowy – 51 cm (3 percentyl). BMI 23. Menstruacja od 12 (13) roku życia, narządy płciowe zewnętrzne zbudowane prawidłowo, dojrzewanie zgodne z wiekiem.

Proporcje mózgo-twarzoczaszka prawidłowe, obwód głowy w 3. percentylu, hiperteloryzm, wyraźnie zaznaczone łukowate łuki brwiowe, dość gęsty układ brwi, ale bez *synophrys*, uszy osadzone prawidłowo, prawidłowy rysunek małżowin usznych, nos o dość szerokiej podstawie, krótka rynienka nosowa z zachowanym *fossa philtrum*, dość szerokie usta, podniebienie gotyckie, dłonie i stopy są proporcjonalne o prawidłowej wielkości, obserwuje się natomiast klinodaktylię obustronną V palca dłoni.

W związku z obserwowaną w tym zespole tendencją do rozwoju zespołu metabolicznego co 2 lata wykonywane są badania – lipidogram, krzywa cukrowa, jak dotąd wyniki badań prawidłowe. Również co roku, z powodu opisywanego ryzyka onkologicznego wykonywane jest badanie USG jamy brzusznej ze szczególnym uwzględnieniem nerek.

Omówienie:

W wykonanym u dziecka badaniu genetycznym stwierdzono częściową trisomię (nadmiar materiału genetycznego) ramion krótkich chromosomu 11 (11p15. 4), wielkości 1,6 Mbp. Powyższa aberracja obejmuje 39 genów w tym między innymi geny SMPD1 (OMIM257200), TPP1(OMIM 204500) i DOG1(OMIM601390) i region BWS CR2. Badanie wykonano w Katedrze Biologii i Genetyki Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Powyższa trisomia należy do schorzeń ultrarzadkich. Jej częstość występowania ocenia się na < 1:100 000 żywych urodzeń. Nie znaleziono co prawda pacjenta, którego zakres aberracji jest identyczny z posiadanym przez pacjentkę genotypem, tym niemniej z dostępnych baz danych wiadomo, że wspólne cechy fenotypu w zakresie tego obszaru obejmują cechy dysmorfii, niepełnosprawność intelektualną oraz zaburzenia zachowania i hypotonię, jak również tendencję do nieprawidłowego przyrostu masy ciała.

Zgodnie z zawartym w piśmiennictwie opisami cech dysmorficznych (*synophrys*, łukowate ustawienie brwi, duże, ustawione nieco z tyłu uszy, zadarty nos, wąskie *philtrum*, podniebienie gotyckie, duże dłonie i stopy) u dziewczynki występuje szereg elementów opisywanych u innych pacjentów z tym zaburzeniem.

Trudno jednoznacznie ocenić stopień niepełnosprawności intelektualnej dziecka oraz obserwowane w czasie zaburzenia zachowania. Mają one bowiem charakter zmienny, rozwój intelektualny następuje skokowo, jak opisano powyżej. Pewne zaburzenia zachowania występujące w okresie wczesnego dzieciństwa ustąpiły. Nie obserwowano natomiast obniżenia napięcia mięśniowego opisywanego w tym zespole, rozwój motoryczny postępował prawidłowo.

Dzięki znacznemu wysiłkowi rodziców i opiekunów dziewczynka mieści się w prawidłowych wartościach BMI, wymaga to jednak znacznego wysiłku, przewidując możliwe zmiany w tym zakresie, prowadzone są na bieżąco oznaczenia lipidogramu oraz gospodarki węglowodanowej. Jak również stosowana jest dieta bogata w wielonienasycone kwasy tłuszczowe omega 3 i 6, projektowana i będąca pod okresową kontrolą lekarza dietetyka.

Incydenty zaburzeń świadomości obserwowane między drugim a trzecim rokiem życia teoretycznie mogły być ekwiwalentem napadów padaczkowych opisywanych w tym zespole, ale przeprowadzone badania, w tym EEG nie potwierdziły tego przypuszczenia.

## 2. Tomasz

Tomasz jest obecnie 7-letnim chłopcem, z rozpoznaniem w 2017 roku zespołem Sotosa. Tomek urodził się o czasie, w dobrym stanie ogólnym. Po porodzie u dziecka obserwowano zaburzenia adaptacji pod postacią zaburzeń oddychania – stosowano tlenoterapię bierną, chłopiec wymagał stosowania antybiotykoterapii oraz częściowego żywienia pozajelitowego. W wynikach badań dodatkowych w okresie noworodkowym w badaniu USG i MRI mózgowia wykazano hipoplazję ciała modzelowatego, w USG jamy brzusznej i moszny – dysplastyczna nerka prawa, nerka lewa z licznymi torbielami, jądra uwidoczniono wysoko w kanale pachwinowym. W badaniu echa serca rozpoznano wadę serca – ubytek przegrody międzyprzedsionkowej (ASD typu II). Dodatkowo u chłopca wystąpiła odma lewostronna – przeprowadzono odpowiedni zabieg torakochirurgiczny.

Chłopiec od pierwszych miesięcy życia rozwijał się z opóźnieniem; zaczął chodzić w wieku 2 lat, rozwój mowy był opóźniony, nadal mówi niewyraźnie. Obecnie Tomek uczęszcza do klasy I szkoły podstawowej, ma rozpoznaną niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim, korzysta z zajęć poradni pedagogiczno-psychologicznej, logopedycznej, rehabilitacyjnej.

W pierwszych latach życia chłopiec pozostawał pod opieką wielospecjalistyczną: poradni okulistycznej (z powodu wady refrakcji – nadwzroczność, zez), kardiologicznej (w wywiadzie wada serca), nefrologicznej (w badaniu USG dysplazja nerki prawej oraz torbielowatość nerki lewej), audiologicznej/laryngologicznej (chłopiec obserwowany jest z powodu niedosłuchu, wcześniej występowały częste infekcje dróg oddechowych, przewlekłe wysiękowe zapalenie uszu – chłopiec przeszedł zabieg obustronnego drenażu wentylacyjnego), chirurgicznej (w wywiadzie zabieg obustronnej przepukliny pachwinowej ze sprowadzeniem jądra do moszny, odma opłucnowa w niemowlęctwie), neurologicznej, gastroenterologicznej (w badaniu USG jamy brzusznej cechy kamicy pęcherzyka żółciowego).

W dniu wizyty w badaniu fizykalnym widoczne są cechy makrosomii (obwód głowy – 59 cm, > 97 percentyl, wzrost – 143 cm, > 97 percentyl, masa ciała – 33 kg, 90–97 percentyl). Dodatkowo w budowie twarzy wydatne czoło, trójkątna broda, hiperteloryzm, w jamie ustnej wysokie podniebienie, wada zgryzu, ponadto nieznacznie obniżone napięcie mięśniowe, wiotkość stawowo-więzadłowa, klatka szewska, niewielkiego stopnia skolioza, wystające łopatki, stopy płasko-koślawe.

W badaniu genetycznym aCGH (mikromacierze) stwierdzono obecność mikrodelecji wielkości około 1 Mpz w regionie 5q35. 3 – utratę dystalnego regionu mikrodelecji typowej dla zespołu Sotosa, obejmująca fragment kluczowego dla tego zespołu genu NSD1. Delecja fragmentu ramion długich chromosomu 5q35. 3 obejmuje 23 geny kodujące białka, w tym siedem genów, których mutacje wg bazy MIM zostały powiązane ze znanymi zespołami genetycznymi (DDX41 OMIM\* 608170, dziedziczenie AD, F12 OMIM\* 610619, dziedziczenie AD, SLC34A1 OMIM\* 182309, dziedziczenie AD/AR, B4GALT7 OMIM\* 604327, dziedziczenie AR, NHP2 OMIM\* 606470, dziedziczenie AR, PROP1 OMIM\* 601538, dziedziczenie AR).

Zespół Sotosa jest schorzeniem uwarunkowanym genetycznie, spowodowanym obecnością mutacji genu NSD1. Wydaje się, że objawy występują u wszystkich osób z mutacją w genie NSD1 (pełna penetracja), jednak rodzaj objawów i ich nasilenie może być różne (zmienna ekspresja). Częstość występowania zespołu Sotosa szacuje się na 1:14 000 żywych urodzeń.

Trzy główne cechy zespołu to obecność charakterystycznego wyglądu twarzy (szerokie i wydatne czoło z podłużnym kształtem głowy, rzadkie owłosienie czołowo-skroniowe, opadające szpary powiekowe, zaczerwienienie policzków, długa i wąska twarz, długi podbródek), trudności w nauce (opóźnienie rozwoju psychomotorycznego, w tym mowy, następnie niepełnosprawność intelektualna w stopniu od lekkiego do ciężkiego) oraz cechy przerostu – wysoki wzrost i zwiększony obwód głowy (>2 odchylenia standardowe na siatce centylowej)

obecne już od urodzenia, masa ciała może być w granicach normy. Charakterystyczne cechy wyglądu twarzy są widoczne od urodzenia, ale stają się najbardziej rozpoznawalne w pierwszych latach życia. Dodatkowo u osób z zespołem Sotosa mogą występować zaburzenia ze spektrum autyzmu, zaburzenia zachowania, w tym zachowania agresywne, rzadko opisuje się współwystępowanie ADHD, a zdolności motoryczne mogą wydawać się szczególnie opóźnione ze względu na duży rozmiar dziecka, hipotonię i słabą koordynację.

Do innych objawów często współwystępujących u osób z zespołem Sotosa zalicza się wady serca – u około 20% osób występują nieprawidłowości anatomiczne serca o różnym nasileniu, od pojedynczych, często samoograniczających się anomalii (w tym przetrwałego przewodu tętniczego, ubytku przegrody międzyprzedsionkowej i ubytku przegrody międzykomorowej) do poważniejszych, złożonych wad serca. Z innych wad narządowych opisywane są anomalie nerek, najczęściej odpływ pęcherzowo-moczowodowy. U większości osób z zespołem Sotosa stwierdza się nieprawidłowości w obrazach MRI/CT czaszki.

Należą do nich między innymi:

- 1) poszerzenie układu komorowego,
- 2) agenezja i hipoplazja ciała modzelowatego (brak lub niewykształcenie ciała modzelowatego, struktury łączącej półkule mózgu),
- 3) jamistość przegrody przezroczystej,
- 4) wodogłowie.

U około 25% osób z zespołem Sotosa na pewnym etapie życia pojawiają się napady drgawkowe, niektóre wymagają wprowadzenia leczenia. Zgłaszano przypadki napadów nieświadomych, toniczno-klonicznych, mioklonicznych i częściowych złożonych.

Rzadziej opisywane są nieprawidłowości innych narządów: laryngologiczne – problemy ze słuchem spowodowane przewlekłym zapaleniem ucha środkowego, okulistyczne – astygmatyzm, zaćma, nadwzroczność, oczopląs, zaburzenia funkcjonowania i budowy przewodu pokarmowego – zaparcia, refluks żołądkowo-przełykowy, choroba Hirschsprunga, nieprawidłowości narządów płciowych – wnętrostwo, wodniaki jąder, spodziectwo, stulejka, przepukliny pachwinowe, zaburzenia hormonalne – hipokalcemia, niedoczynność tarczycy, hipoglikemia. Wspólną cechą dla zespołów typu *overgrowth* charakterystyczne jest współwystępowanie przerostów połowicznych ciała.

W badaniu fizykalnym bardzo często opisuje się nadmierną wiotkość stawów, stopy płaskie lub płasko-koślawe. Skolioza, występująca u około 30% chorych, rzadko jest na tyle poważna, aby konieczne było stosowanie sprzętu rehabilitacyjnego czy operacji.

U około 15% kobiet ciężarnych w okresie okołoporodowym opisuje się stan przedrzucawkowy, natomiast po porodzie, u noworodka może wystąpić żółtaczka (u ok. 65%), hipotonia (odpowiednio ok. 75%) i trudności w karmieniu (ok. 70%). Powikłania te zwykle ustępują samoistnie, ale u niewielkiej liczby osób konieczne jest zastosowanie interwencji specjalistycznej.

U około 3% osób z zespołem Sotosa opisano współwystępowanie nowotworów, głównie guzów, w tym najczęściej potworniaka okolicy krzyżowej, neuroblastoma, ostrej białaczki limfoblastycznej, drobnokomórkowego raka płuc i astrocytoma. Dotychczas nie udowodniono korzyści wprowadzenia ewentualnych badań przesiewowych, np. USG jamy brzusznej jako narzędzia poprawiającego rokowanie.

Rozpoznanie zespołu Sotosa ustala się na podstawie występowania typowych objawów klinicznych oraz potwierdzeniu molekularnym obecności wariantu patogenicznego (potencjalnie patogenicznego) w układzie heterozygotycznym w genie NSD1 lub delecji (ubytku) obejmującego gen NSD1 w regionie 5q25 w przeprowadzonych testach genetycznych. U osób z zespołem Sotosa zidentyfikowano charakterystyczną sygnaturę epigenetyczną – wzór metylacji (specyficzne dla zaburzenia zmiany w profilach metylacji DNA w całym genomie).

Zespół Sotosa dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący, co oznacza, że do wystąpienia objawów wystarczy uszkodzenie jednej kopii genu (obecność wariantu w układzie heterozygotycznym). Tylko w 5% mutacja w genie NSD1 jest odziedziczona po jednym z rodziców, u pozostałych osób jest to mutacja *de novo* – pierwszy przypadek w rodzinie. Istnieje 50% ryzyko przekazania mutacji potomstwu. W przypadku ciąży wskazana jest opieka prenatalna; możliwa jest diagnostyka przedimplantacyjna.

Osoby z zespołem Sotosa powinny mieć zapewnioną odpowiednią wielospecjalistyczną opiekę, rehabilitację oraz stymulację rozwoju, poprzez wsparcie psychologiczne, pedagogiczne, logopedyczne. Dotychczas nie opublikowano żadnych formalnych klinicznych kryteriów diagnostycznych zespołu Sotosa ani wytycznych postępowania.

**Maria MAZURKIEWICZ-BEŁDZIŃSKA**

Klinika Neurologii Rozwojowej  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
ORCID: 0000-0002-9405-5066

**Marta PIETRUSZKA**

Klinika Neurologii Rozwojowej  
Gdański Uniwersytet Medyczny  
ORCID: 0009-0001-4575-619X

**Tomasz GRYBEK**

Szkoła Doktorska Nauk Humanistycznych  
i Społecznych Uniwersytet Gdański  
Fundacja Bohatera Borysa  
ORCID: 0000-0001-7994-8280

## ROZDZIAŁ 2

---

# Obraz kliniczny pacjenta z leukodystrofią metachromatyczną

## Wprowadzenie

Leukodystrofia metachromatyczna jest rzadką chorobą lizosomalną, występującą w Polsce z częstością 4 na 100 000 urodzeń. MLD jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie. Jest wywołana dwuallelowymi mutacjami genu arylosulfatazy A (ARSA), prowadzącymi do zmniejszenia aktywności enzymatycznej ARSA.

Deficyt tego enzymu prowadzi do spichrzania toksycznych sulfatydów przede wszystkim w ośrodkowym i obwodowym układzie nerwowym, czego rezultatem jest demielinizacja i postępująca neurodegeneracja. Bardzo rzadko akumulacja sulfatydów jest wywołana mutacją w genie PSAP (powodującą tzw. MLD zależne od saporozyny B) lub mutacją w genie SUMF1, co prowadzi do deficytu wielu enzymów degradujących sulfatydy.

W przypadku występowania wariantu patogennego w genie PSAP, poziom sulfatydów będzie podwyższony, podobnie jak w klasycznej postaci MLD, ale aktywność enzymu ARSA będzie prawidłowa lub obniżona jedynie w niewielkim stopniu.

W przypadku deficytu wieloenzymatycznego spowodowanego mutacją genu SUMF1, poziom sulfatydów będzie podwyższony, a aktywność enzymu obniżona, co jest ważne z perspektywy badań wykonywanych podczas przesiewu noworodkowego.

Istnieje również tzw. pseudo deficyt arylosulfatazy A u pacjentów z wariantami *c. 1055A>G* i/lub *c. 96\*A<G* w genie ARSA – u tych pacjentów resztkowa aktywność enzymu jest podobna jak u pacjentów z MLD, ale nosiciele choroby nie mają objawów choroby i nie akumulują szkodliwych metabolitów.

## Objawy

Na podstawie wieku, w którym występują pierwsze objawy choroby u pacjenta wyróżnia się cztery podtypy MLD:

- 1) późna niemowlęca < 30 miesięcy,
- 2) wczesna młodzieńcza > 2,5–6 lat,
- 3) późna młodzieńcza > 6–16 lat,
- 4) dorosła > 16 lat.

Występowanie objawów w młodszym wieku wiąże się z gorszym rokowaniem, szybszym postępowaniem choroby i krótszą przeżywalnością. W postaciach o wczesnym początku jako pierwsze występują przede wszystkim objawy ruchowe, takie jak: regres rozwoju psychoruchowego, problemy z chodem, mową, hipotonia mięśniowa, ataksja, następnie spastyczność, mogą pojawić się również napady padaczkowe. W postaciach młodzieńczych objawy są bardziej zróżnicowane i złożone, mogą towarzyszyć im zaburzenia funkcji poznawczych i wykonawczych. Postać dorosła objawia się przede wszystkim zaburzeniami neuropsychiatrycznymi – pojawia się otępienie, zaburzenia zachowania, rzadko psychoza. We wszystkich postaciach mogą występować objawy neuropatii obwodowej.

## Diagnostyka

Rekomendowany jest przesiew noworodkowy ze względu na dostępność nowoczesnego leczenia MLD – terapii genowej.



Na podstawie pilotażowego przesiewu przeprowadzonego na 27 000 noworodków w Niemczech, ustanowiono dwuetapową strategię przesiewu. Pierwszy krok to test biochemiczny (oznaczenie stężenia sulfatydów) z suchej kropli krwi. Jeżeli ich stężenie jest podwyższone, oznaczana jest aktywność enzymu ARSA z tej samej próbki.

W przypadku pozytywnego wyniku jednego z tych dwóch badań, celem wykrycia wariantów powodujących pseudodeficyt ARSA lub warianty patogenne w genach SUMF1 i PSAP, przeprowadzane jest badanie genetyczne i sekwencjonowanie wymienionych wyżej genów.

Klasyczna diagnostyka leukodystrofii metachromatycznej, oprócz testów biochemicznych (aktywność enzymu ARSA w leukocytach krwi obwodowej lub hodowli fibroblastów ze skóry, zwiększone wydalanie sulfatydów z moczem) i genetycznych, obejmuje rezonans magnetyczny mózgowia (typowo rozlane, symetryczne zmiany demielinizacyjne, hiperintensywne w sekwencji T2), badanie elektroneurograficzne (zmniejszona szybkość przewodzenia w nerwach obwodowych związana z demielinizacją), ze względu na akumulację sulfatydów w pęcherzyku żółciowym mogą występować w nim m.in. polipy, co może poprzedzać wystąpienie objawów z układu nerwowego – z tego względu zalecane jest wykonywanie USG jamy brzusznej.

Zalecane jest podjęcie próby przewidzenia podtypu choroby u danego pacjenta na podstawie pomiaru aktywności enzymu ARSA oraz wyników badań genetycznych, aczkolwiek nie jest to zawsze możliwe.

Intensywność monitoringu przed wystąpieniem objawów choroby należy dobrać indywidualnie do każdego pacjenta. Monitoring powinien obejmować badanie neurologiczne, ocenę osiągania kamieni milowych, ocenę w skali GMFC-MLD, MRI mózgowia co 12–24 miesiący w zależności od podtypu lub częściej, jeśli u danego pacjenta określenie podtypu jest niemożliwe. W okresie do 3 miesięcy przed podjęciem leczenia należy wykonać kontrolne MRI mózgowia. Badanie elektroneurograficzne i USG jamy brzusznej z oceną pęcherzyka żółciowego powinny być wykonywane u każdego pacjenta co 12–24 miesiące. W ramach obserwacji konieczne są również regularne badania neuropsychologiczne.

## Leczenie

Na ten moment leczenie jest dostępne tylko dla klasycznej postaci leukodystrofii metachromatycznej, wywołanej bialleliczną mutacją w genie ARSA.

W ostatnich 3 dekadach leczeniem z wyboru było HSCT (przeszczepienie krwiotwórczych komórek macierzystych). W 2020 roku Europejska Agencja

leków zatwierdziła do leczenia leukodystrofii metachromatycznej terapię genową (preparat Libmeldy) – modyfikowane genetycznie w warunkach *ex vivo*, z użyciem wektora lentiwirusowego atidarsagene autotemcel (arsa-cel), autologiczne komórki krwiotwórcze i progenitorowe (HSPC) CD34+. Zmodyfikowane komórki krwiotwórcze są podawane pacjentowi jako jednorazowy wlew po kondycjonowaniu chemioterapeutycznym.

Preparat został dopuszczony do leczenia przedobjawowej postaci późno niemowlęcej oraz przed- i wczesnoobjawowej postaci wczesnej młodzieńczej. W trakcie obserwacji pacjentów po otrzymaniu leczenia udokumentowano utrzymanie funkcji poznawczych i motorycznych na stałym poziomie, wyniki pacjentów były porównywalne z tymi osiąganymi przez zdrowych rówieśników.

Najczęstsze działania niepożądane leku obejmują m.in. gorączkę, zapalenie jamy ustnej i przewodu pokarmowego, aczkolwiek są one związane przede wszystkim z kondycjonowaniem wymaganym do pobrania komórek krwiotwórczych i podania terapii genowej.

Według najnowszych rekomendacji zalecane jest podanie terapii genowej pacjentom z wyżej wymienionymi postaciami leukodystrofii metachromatycznej w okresie przedobjawowym, stąd ważne jest wprowadzenie powszechnego przesiewu noworodkowego celem postawienia diagnozy jak najwcześniej. Co ważne, pacjenci z postacią późną niemowlęcą powinni być leczeni wyłącznie za pomocą terapii genowej, ponieważ leczenie HSCT może przyspieszyć wystąpienie objawów choroby.

Pacjenci z postaciami późną młodzieńczą i dorosłą powinni być nadal leczeni HSCT, tak szybko jak pojawią się pierwsze objawy choroby.

## Opis przypadku

Pacjent (w późniejszych rozdziałach opisywany jako Borys) został zdiagnozowany w październiku 2014 roku w Klinice Neurologii Rozwojowej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku w wieku 5,5 lat, na podstawie badań obrazowych MRI głowy („w wykonanym badaniu MRI głowy uwidocznił obraz charakterystyczny dla leukodystrofii metachromatycznej” oraz „przemawia za leukodystrofią metachromatyczną”) oraz badania biochemicznego oznaczenia aktywności enzymu arylosulfatazy A („potwierdzono bardzo obniżony wynik aktywności arylosulfatazy A”). Przeprowadzone w następstwie powyższego badania sekwencjonowania genetycznego potwierdziły obecność mutacji w genie ARSA typowych dla leukodystrofii metachromatycznej (465+1G>A oraz c. C1283T). Rodzice pacjenta podjęli w 2015 roku starania mające na celu udział w badaniu klinicznym terapii genowej w leukodystrofii metachromatycznej,

prowadzonym ówczynie w Szpitalu San Raffaele w Mediolanie. Na podstawie przeprowadzonych badań i testów stwierdzono, że pacjent nie kwalifikuje się do terapii genowej z uwagi na fakt, że „ryzyka związane z procedurą przewyższą oczekiwane korzyści, które z uwagi na występujące istotne deficyty neurologiczne, są ograniczone lub zerowe”. W świetle powyższego rodzice dziecka podjęli starania mające na celu zakwalifikowanie pacjenta do procedury przeszczepienia krwiotwórczych komórek macierzystych od dawcy niespokrewnionego (HSCT). Nastąpiło to we wrześniu 2015 roku na V Oddziale Przeszczepienia Szpiku Kostnego Kliniki Onkologii i Hematologii Dziecięcej Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1 we Wrocławiu. W wyniku postępu schorzenia podstawowego przed, w trakcie, a także po przeprowadzonej transplantacji krwiotwórczych komórek macierzystych pacjent wykazuje upośledzenie funkcji psychoruchowych, jest całkowicie niesamodzielny, przemieszcza się na wózku, nie komunikuje się w werbalnie, używa metod alternatywnej i rozszerzonej komunikacji (AAC). Jak wskazano w dokumentacji medycznej „przy badaniu Chłopiec niewspółpracujący, ale kontakt zachowany, uśmiecha się, reaguje na bodźce. Wymaga stałej opieki i pomocy w codziennych czynnościach”.

Przywołane powyżej okoliczności implikują konsekwencje wpływające na zdolności oraz możliwości dziecka w codziennym funkcjonowaniu w kontekście społecznym, edukacyjnym i medycznym. Wśród głównych barier i ograniczeń funkcjonalnych wynikających ze stanu zdrowia, można wymienić:

- 1) konieczność korzystania z technologii cyfrowej i specjalistycznego sprzętu w komunikacji z otoczeniem,
- 2) trudności w odczytywaniu intencji oraz komunikatów dziecka przez osoby nieznające go,
- 3) konieczność stałej opieki i udziału osoby trzeciej w realizacji wszelkich czynności oraz aktywności,
- 4) bariery architektoniczne ograniczające lub utrudniające udział w aktywnościach społecznych oraz edukacyjnych.

Wśród mocnych stron i zasobów dziecka można wymienić:

- 1) umiejętność współpracy z kontakcie indywidualnym,
- 2) wytrwałość w działaniu,
- 3) motywacja do pracy,
- 4) miłe usposobienie.

Opisane powyżej okoliczności definiują możliwości funkcjonalne dziecka i tym samym wymuszają konieczność wdrożenia indywidualnie dostosowanych do potencjału dziecka rozwiązań, m.in. w zakresie edukacji czy aktywności społecznej.

**Ewa SAPIEJKA**

Oddział Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki w Gdańsku  
ORCID: 0000-0003-0867-1717

**Anna STEINERT-DYMECKI**

Oddział Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki w Gdańsku  
ORCID: 0009-0000-9822-8289

**Paulina FAMULSKA**

Oddział Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki w Gdańsku  
ORCID: 0009-0009-7547-3383

**Marta OSIŃSKA**

Oddział Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki w Gdańsku  
ORCID: 0009-0001-9322-2627

**Katarzyna BIAŁEK**

**Dagmara KRYWDA-RYBSKA**

**Ewa ZACH**

Oddział Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki w Gdańsku

## ROZDZIAŁ 3

---

# Obraz kliniczny pacjenta z mukowiscydozą

## Wprowadzenie

Mukowiscydoza (ang. *cystic fibrosis*, CF) jest jedną z najczęstszych chorób genetycznie uwarunkowanych dziedziczonych w sposób autosomalnie recesywny. Szacuje się, że częstość choroby dla rasy białej wynosi ok. 1:4000–1:5000 w odniesieniu do żywych urodzeń. Istotą choroby jest brak, defekt lub nieprawidłowa funkcja białka CFTR (ang. *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) kodowanego przez gen CFTR znajdujący się na długim ramieniu chromosomu 7 (7q31. 3).

Białko CFTR jest kanałem jonowym, którym aniony chlorkowe przedostają się z jednej strony błony komórkowej na drugą. Na skutek defektu białka CFTR dochodzi do zakłócenia transportu jonowego przez błony komórkowe

nabłonków i odwodnienia przestrzeni zewnątrzkomórkowej, co przejawia się zaburzeniem czynności gruczołów wydzielania zewnętrznego i prowadzi do uszkodzenia struktury i funkcji wielu narządów i układów, przede wszystkim układu oddechowego, pokarmowego, rozrodczego.

Zgodnie z rejestrem CFTR2 obecnie znanych jest ponad 2000 wariantów genetycznych. Mnogość genotypów warunkuje różnorodny przebieg choroby. Najczęstszym wariantem genetycznym w Polsce, wiążącym się równocześnie z cięższym przebiegiem choroby, jest wariant F508del.

Fenotyp, czyli objawy i przebieg choroby, jest uzależniony przede wszystkim od poszczególnych klas wariantów genetycznych, jednak na fenotyp mają również wpływ inne czynniki genetyczne – tzw. geny modyfikatory (różny przebieg choroby u rodzeństwa, u których mutacje jednakowe, obraz kliniczny zupełnie inny). Ponadto warunki środowiskowe, styl życia, rodzaj terapii, dostęp do leków, stosowanie się do zaleceń lekarskich również mogą zmienić przebieg choroby.

## Objawy

Mukowiscydoza jest chorobą wieloukładową, tak więc objawy są bardzo zróżnicowane, mogą pochodzić z wielu narządów i układów.

W okresie noworodkowym mukowiscydoza może przebiegać bezobjawowo albo ujawnić się już w okresie płodowym w obrazie ultrasonograficznym jako widoczne zwapnienia w jamie otrzewnej płodu lub pierwszej dobie życia jako niedrożność smółkowa. Poza tym w tym wieku może objawiać się m.in. przedłużającą się żółtaczką, brakiem oczekiwanego przyrostu masy ciała i oddawaniem nieprawidłowych stolców.

W kolejnych miesiącach życia dołączają się objawy ze strony układu oddechowego, w tym przewlekły napadowy kaszel, nawracające infekcje dróg oddechowych, zapalenia płuc, zakażenia typowymi patogenami (m.in. *Staphylococcus aureus*, *Pseudomonas aeruginosa*), poza tym ze strony przewodu pokarmowego obserwuje się objawy zespołu złego wchłaniania (utrata masy ciała, biegunka tłuszczowa, niedobór witamin).

W okresie dzieciństwa i dorosłości stwierdza się polipy nosa, przewlekłe zapalenie zatok, rozstrzenia oskrzeli, krwioplucie, kamieć pęcherzyka żółciowego, marskość wątroby, nawracające zapalenia trzustki, zewnątrzwydzielniczą niewydolność trzustki, cukrzycę, niepłodność, zapalenie stawów.

W każdym wieku może wystąpić zespół utraty soli, zaburzenia zachowania, w tym zaburzenia depresyjne.

## Diagnostyka

Wszystkie dzieci urodzone w Polsce po lipcu 2009 roku są objęte programem badań przesiewowych w kierunku mukowiscydozy. W ramach badań przesiewowych w kierunku CF oznacza się stężenie immunoreaktywnej trypsyny (IRT).

W przypadku gdy u noworodka z podwyższonym IRT stwierdza się obecność mutacji w przynajmniej jednej kopii genu CFTR, następuje wezwanie do ośrodka specjalistycznego celem weryfikacji podejrzenia choroby.

W ośrodku w ramach diagnostyki wykonywane są testy potowe, które oznaczają stężenie chlorków w pocie. Podwyższone stężenia chlorków w pocie są charakterystyczne dla chorych na mukowiscydozę.

Istotą badań przesiewowych jest wczesne rozpoznanie mukowiscydozy i jak najszybsze objęcie pacjenta wielospecjalistyczną opieką.

## Leczenie

Jeszcze do niedawna leczenie mukowiscydozy opierało się na łagodzeniu objawów. Obecnie od 2012 roku do terapii mukowiscydozy wprowadzono leczenie przyczynowe – tzw. modulatory białka CFTR. W Polsce od 1 marca 2022 roku w ramach programu lekowego B. 112. leczenie chorych na mukowiscydozę (ICD-10: E84) powyższe leki zostały objęte refundacją. Wśród modulatorów białka CFTR wyróżnia się wzmacniacze (iwakaftor) oraz korektory (lumakaftor, tezakaftor, eleksakaftor). Ich działanie polega na poprawie funkcji białka CFTR.

W Europie i na świecie u większości pacjentów stosuje się terapię skojarzoną lekiem trójskładnikowym (eleksa/teza/iwakaftor), która zgodnie z dotychczasową wiedzą medyczną jest uważana za najskuteczniejszą terapię. W Polsce lek trójskładnikowy jest refundowany dla określonej grupy pacjentów, w tym decydującym czynnikiem jest wiek pacjenta – w Europie od 2. roku życia, w Polsce od 12. roku życia. Obecnie ośrodki opiekujące się pacjentami chorymi na mukowiscydozę, Polskie Towarzystwo Mukowiscydozy oraz organizacje pacjentów czynią starania o ujednoczenie kryteriów z tymi obowiązującymi w Europie i na świecie.

Pomimo wysokiej skuteczności leczenia przyczynowego (poprawy wydolności oddechowej, stanu odżywienia, zmniejszenia częstości zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej) pacjenci nadal wymagają leczenia objawowego. Leczenie objawowe jest czasochłonne i obejmuje intensywne leczenie inhalacyjne, suplementację enzymatyczną, rehabilitację oddechową. Chorzy stosują odpowiednio

zbilansowaną wysokoenergetyczną dietę. Część pacjentów wymaga dodatkowo żywienia dojelitowego drogą gastrostomii odżywczej (PEG).

W okresach zaostrzeń choroby podstawowej stosuje się szerokospektralną antybiotykoterapię.

W zaawansowanej postaci choroby pacjenci mogą być zakwalifikowani do leczenia transplantacyjnego płuc lub wątroby.

Pod opieką Ośrodka Leczenia Mukowiscydozy przy Szpitalu Dziecięcym Polanki, w tym Poradni Mukowiscydozy działającej od 1992 roku, znajduje się 208 pacjentów, w tym dorośli i dzieci, z czego 138 jest objętych leczeniem przyczynowym modulatorami CFTR w ramach programu lekowego.

Każdy chory niezależnie od wieku podlega systematycznej opiece wyspospecjalistycznego zespołu zajmującego się mukowiscydozą. W skład zespołu multidyscyplinarnego (MDT) wchodzi lekarze (w tym pulmonolog, gastroenterolog, radiolog, laryngolog), pielęgniarki, fizjoterapeuci, psycholog, dietetyk, pracownicy socjalni.

Dodatkowo Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą (ogólnopolskie stowarzyszenie, będące organizacją pozarządową) realizuje różnego rodzaju działania oraz projekty dla chorych i ich rodzin. Zapewnia wsparcie socjalne, pozyskuje fundusze na cele dostosowane do potrzeb pacjentów oraz przeprowadza zajęcia edukacyjne w szkołach, do których uczęszczają chorzy na mukowiscydozę.

Poniżej zaprezentowano opisy dwóch przypadków dzieci chorujących na mukowiscydozę.

## Przypadek pierwszy

Dziewczynka 11-letnia z rozpoznaną badaniem przesiewowym mukowiscydozą o genotypie del508F/3849+10kbC pozostaje pod opieką gdańskiego Ośrodka od urodzenia. Z wywiadu wynika, że rozwijała się prawidłowo, początkowo obserwowano słabszy przyrost masy ciała, z tego powodu była kilkakrotnie hospitalizowana w pierwszych miesiącach życia. W późniejszych latach sporadycznie wymagała antybiotykoterapii celem eradykacji patogennych bakterii, rzadko występowały zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej. Nie obserwowano powikłań ze strony innych narządów. W badaniach obrazowych klatki piersiowej nie opisywano progresji zmian, w badaniach czynnościowych nie stwierdzano pogorszenia wydolności oddechowej. Od lipca 2022 roku została objęta leczeniem przyczynowym.

Podsumowując, przebieg choroby oceniono jako łagodny.

Dziewczynka od 5. roku życia uczęszcza do placówek, uczy się dobrze, sporadycznie była nieobecna na zajęciach w szkole. Dziecko prezentuje prawidłowy rozwój psychospołeczny, nawiązuje dobre relacje z rówieśnikami, jest wysoko funkcjonująca pod względem poznawczym. W jej przypadku choroba podstawowa nie wywiera istotnego wpływu na funkcjonowanie w życiu społecznym.

## Przypadek drugi

Dziewczynka 9-letnia z rozpoznaną badaniem przesiewowym mukowiscydozą o genotypie 1717-1G→A/CFTRdele2,3 pozostaje pod opieką gdańskiego Ośrodka od urodzenia. Z wywiadu wynika, że od wieku niemowlęcego była często hospitalizowana z powodu zaostrzeń choroby podstawowej. Obserwowano niedobór i słabe przyrosty masy ciała, dziewczynka wymagała zaopatrzenia w gastrostomię odżywczą (PEG). W ostatnim czasie ze względu na nasilenie częstości hospitalizacji oraz tym samym konieczność stosowania antybiotykoterapii dożylnej założono port naczyniowy. W badaniach obrazowych klatki piersiowej obserwuje się progresję zmian w płucach. Dodatkowo dziewczynka jest przewlekle skolonizowana patogennymi drobnoustrojami, jest obciążona zewnątrzwydzielniczą niewydolnością trzustki, chorobą wątroby związaną z mukowiscydozą, przewlekłym zapaleniem zatok przynosowych z polipami.

Dziecko wymaga całodziennego opieki, w tym fizjoterapeutycznej, częstych kontroli w poradni mukowiscydozy i innych poradniach specjalistycznych, w tym poradni żywienia, regularnych kilkunastodniowych hospitalizacji z powodu zaostrzeń.

Dziewczynka aktualnie skończyła pierwszą klasę szkoły podstawowej, dwukrotnie powtarzała zerówkę. Objęta jest zajęciami wczesnego wspomaganie rozwoju. U dziecka pojawiają się trudności z nauką oraz koncentracją uwagi. Diagnoza w poradni psychologiczno-pedagogicznej wykazała znaczące trudności w zakresie czytania i pisanie, które są skutkiem obniżonych możliwości poznawczych w obszarze przetwarzania wzrokowo-przestrzennego. Przebieg choroby przyczynił się do dużej absencji w szkole, przez co dziecko wymaga indywidualnego toku nauczania, jednak ze względu na istotny wpływ kontaktów społecznych na rozwój czynione są starania, które umożliwią dziewczynce powrót do szkoły. Dziewczynka jest pogodna i towarzyska, chętna do kontaktu z rówieśnikami, jednakże szybko się rozprasza oraz niechętnie podchodzi do zadań, często reaguje płaczem na różne niepowodzenia oraz buntuje się. Przejawia trudności w zakresie przeżywania emocji, cechuje ją niska samoocena. Jest pod stałą kontrolą psychologów.



## Podsumowanie

Mnogość objawów wynikających z mukowiscydozy i ryzyko wystąpienia zaostrzeń są istotnym obciążeniem zarówno dla zdrowia fizycznego, jak i psychicznego pacjentów i ich rodzin. Holistyczne podejście do osób chorujących na mukowiscydozę wymaga zarówno stałej opieki wysokospecjalistycznego multidyscyplinarnego zespołu, jak i indywidualnego podejścia do pacjenta w roli ucznia i wsparcia dziecka w codziennym rozwoju.

Paulina ANIKIEJ-WICZENBACH

Psychologiczna Poradnia Genetycznych Chorób Rzadkich  
Instytut Psychologii  
Uniwersytet Gdański  
ORCID: 0000-0002-7090-211X

Arkadiusz MAŃSKI

Psychologiczna Poradnia Genetycznych Chorób Rzadkich  
Instytut Psychologii  
Uniwersytet Gdański  
ORCID: 0000-0003-3154-9656

## ROZDZIAŁ 4

---

# Dziecko z chorobą rzadką Perspektywa psychologiczna w edukacji

## Wprowadzenie

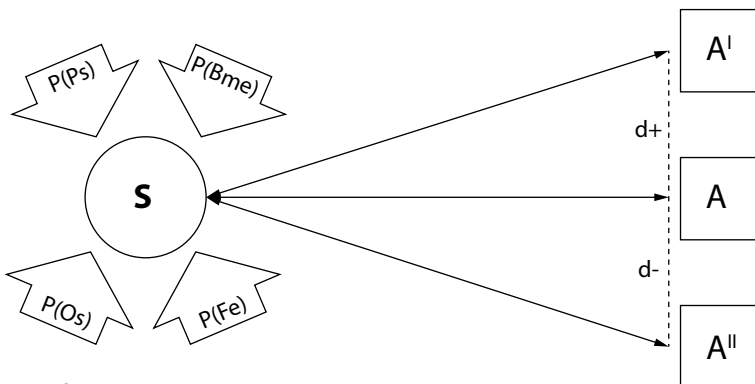
W słowie „rzadki” jak w soczewce skupia się większość aspektów psychologicznych dotyczących dziecka z chorobą rzadką (CHZR) i jego rodzinę. Docierając do osobistej siatki znaczeń u każdej osoby bliskiej dziecku choremu, odnajdujemy słowa, wyrażenia i pojęcia, które budują wielowymiarowe doświadczenie choroby. Wśród kluczowych są „odyseja diagnostyczna”, „odyseja edukacyjna”. Wskazane zdarzenia w konfrontacji ze złożoną rzeczywistością jaką jest choroba rzadka spletają się, powodując konieczność uruchomienia strategii radzenia sobie z nią i jej konsekwencjami. Niespodziewanie osoby bliskie dziecku z CHZR doświadczają osamotnienia, które przynajmniej na początku przenika każdą ze sfer ich życia. Specyficzne formy tego osamotnienia głównie reguluje narastająca pustka informacyjna i relacyjna, które wypełniają układ rodzinny dziecka z CHZR. Poczucie braku informacji, jej niedostępności oraz jej złożoności wpływa na postępującą utratę kontroli rodziców nad rzeczywistością choroby, na jaką cierpi ich dziecko.

Wśród niezwykle poruszających zjawisk dotyczących systemu rodzinnego dziecka z CHZR, można wskazać formowanie się relacji z osobami (m.in.

specjalistami), które z uwagi na swoje powołanie i role, zaczynają wspólną drogę z dzieckiem i jego rodzicami. W rozwoju zdrowego dziecka spotkania ze specjalistami są marginalne. W otoczeniu rodziny takiego dziecka nie wyczuwamy napięcia, towarzyszącego wyzwaniu, jakim jest choroba, niejednokrotnie szybko postępująca. Przestrzeń poruszanych tematów zostaje zdominowana przez język i działania specjalistyczne, a nadrzędnym celem jest leczenie i rehabilitacja. Ta rzeczywistość jest dla rodziców dziecka z CHRZ i dla niego samego czymś na początku bardzo odległym i obcym. Wchodząc w relacje ze światem specjalistów (m.in.: lekarzy, psychologów, pedagogów specjalnych, logopedów itp.), budują oni układ powiązań i wymiany z ludźmi, którzy funkcjonują w zupełnie innych perspektywach, ale których obecność przy dziecku jest niezbędna. Mając na uwadze ten aspekt autorzy przygotowali model (Model Dominacji Perspektyw Anikiej-Wiczenbach i Mańskiego, MDP, rys. 4.1.), który pozwoli lepiej zarysować egzystencję dziecka z CHRZ i jego rodziców w zderzeniu ze światem specjalistów. U podstawy konstrukcji MDP leży założenie, że tylko różnorodność spojrzeń na dziecko z CHRZ daje możliwość jego lepszego poznania i zrozumienia. Mimo, że pewne perspektywy, np. biomedyczna z założeniami nakładają na relację specyficzny dystans, to rezygnacja z poznania ich interpretacji CHRZ może doprowadzić do pogorszenia funkcjonowania pacjenta.

Rysunek 4.1.

Model Dominacji Perspektyw Anikiej-Wiczenbach i Mańskiego



**Legenda:**

*P(Ps)* – perspektywa psychologiczna,  
*P(Bme)* – perspektywa biomedyczna,  
*P(Os)* – perspektywa osobista,  
*P(Fe)* – perspektywa fenomenologiczna,  
*d-/d+* – wielkość dystansu/bliskości,  
*A/A'/A''* – odzwierciedlenia.

Źródło: opracowanie własne.

Źródłem inspiracji dla MDP była koncepcja rozwojowego ujęcia relacji w przebiegu procesu leczenia i rehabilitacji stworzona przez S. Kowalika (2007). Autor ten zaproponował podział, zwracając szczególną uwagę na wzajemne usytuowanie podmiotów zaangażowanych w przebieg leczenia i praktyki rehabilitacyjnej pacjentów z niepełnosprawnością. Wyróżnił cztery rodzaje relacji:

- 1) Bycie do dyspozycji – istotne w tej relacji jest wzajemne potwierdzenie chęci do działania we wspólnym celu jakim jest odzyskanie zdrowia/sprawności.
- 2) Bycie z kimś – kluczowe w tej relacji jest obustronne, podparte osobistym zaangażowaniem uczestnictwo w procesie leczenia/rehabilitacji jako sytuacji długotrwałej.
- 3) Bycie dla kogoś – ta relacja między podmiotami leczenia/rehabilitacji tworzy się niezbyt często, gdyż opiera się na oddaniu, ofiarności i poświęceniu. Specjalista, który zdecyduje się wejść w przestrzeń tych zdarzeń bardzo szybko zorientuje się, że ten krok otwiera mu drzwi do przeżyć pacjenta do których wcześniej nie miał dostępu (redukcja instytucjonalności).
- 4) Bycie wśród – w odróżnieniu od poprzednich rodzajów relacji, ten akcentuje potrzebę tworzenia więzi z innymi pacjentami i świadomość możliwości wpływu innych pacjentów na osobę rehabilitowaną. Zaakceptowanie takiej możliwości otwiera drogę do bycia z innymi i wśród innych (Kowalik, 2007).

W MDP po jednej stronie funkcjonuje specjalista (także zespół), a po drugiej chore dziecko z osobami bliskimi (najczęściej rodzicami). Relacja w takim układzie ulega znacznemu skomplikowaniu z uwagi na konieczność zdefiniowania roli osoby bliskiej dziecku z CHRZ. W tych okolicznościach każdy specjalista zyskuje jeszcze jedną, okazuje się najbardziej kluczową perspektywę (zwierciadło) ujęcia dziecka z CHRZ. Osoba bliska dziecku jest swoistym ekspertem, który zna je najlepiej, gdyż towarzyszy mu w codziennym funkcjonowaniu. Z kolei specjalista jest ekspertem tylko w bardzo wąskim wycinku codziennego funkcjonowania dziecka chorego. Konfrontacja tych dwóch perspektyw może przynajmniej z założenia dopełniających się powinna istotnie wzbogacić obraz dziecka. Na płaszczyźnie psychologicznej napotyka się także perspektywę, która nie owocuje jakimiś specyficznymi oddziaływaniami, lecz pozwala właśnie na opis i niezwykle ciekawe ujęcia egzystencji, w którą CHRZ zanurzyła dziecko i jego rodzinę. Co jest niezwykle interesujące w  $P(Fe)$ , to możliwość dostrzeżenia uniwersalności ludzkiego doświadczenia, pomimo obecności chorób rzadkich, wśród których nadal większość jest nieuleczalna. Wystarczy odnieść się do twórczości R. Maya, który wskazał, że we współczesnym świecie niezwykle łatwo człowiek może stać się samotny. Nie jest to jednak stan będący efektem izolacji,

lecz utraty indywidualności (May, 1989). Dobitnie wyraża się to zjawisko właśnie w momencie, kiedy dziecko z CHRZ i jego rodzice zaczynają poszukiwać środowiska edukacyjnego.

## Droga diagnostyczna

Większość rodziców dziecka chorego usilnie poszukuje wyjaśnienia, co się z nim dzieje. Ta droga niejednokrotnie jest bardzo długa i bogata w spotkania z różnymi specjalistami. W pewnym sensie rodzice zostają skonfrontowani z „przekładami” i „interpretacjami” jakie specjaliści tworzą z intencją zmniejszenia ich niepewności. Jak zauważa H.G. Gadamer (2003), przekład ze swej istoty jest płaski, a interpretacja wydaje się często jednoznaczna i dosłowna. Termin „odyszeja diagnostyczna” często pojawia się w rozmowach z osobami bliskimi dziecku z CHRZ. Mimo ogromnej różnorodności tych chorób, w scenariuszach prowadzących do ostatecznej diagnozy można uchwycić zjawisko wytrwałości w poszukiwaniach i bardzo długiego ich czasu.

Odniesienie mitologiczne jest niezwykle trafne. W *P(Os)* moment otrzymania diagnozy to ważny etap, dający paradoksalnie chwilę wytchnienia, po której trzeba podjąć wyzwanie leczenia i rehabilitacji dziecka. Rodzice w swoich relacjach określają czas pozostawania bez diagnozy jako „silnie wyczerpujący” z powodu ogromnego niepokoju jaki powodują niejasne, osobliwe, trudne do zdefiniowania i wreszcie bardzo nieadaptacyjne zachowania dziecka. W kontekście drogi diagnostycznej dwa aspekty mogą wydawać bardzo ważne: hospitalizacje dziecka z CHRZ w celach diagnostyczno-leczniczych oraz przekazywanie diagnozy przez personel medyczny. Z *P(Ps)* to momenty, w których cała rodzina dziecka z CHRZ jako system wystawiana jest na próbę. Z *P(Fe)* to punkty na osi czasu historii życia dziecka i rodziny, które zmieniają całe ich życie. W celu zapewnienia odpowiedniego komfortu w tej trudnej sytuacji jaką jest niepewność diagnozy dziecka z CHRZ, często umożliwia się rodzicom przebywanie z dzieckiem na oddziale. Obecność rodziców przy łóżku chorego dziecka, stała się w dzisiejszych czasach standardem, co jak pokazują badania, jest niezwykle ważnym aspektem dla funkcjonowania zarówno rodzica, jak i ich dziecka (Flacking et al., 2012). Bliskość ma pozytywny wpływ na relację między rodzicem a dzieckiem. Jest najskuteczniejszym antidotum na osamotnienie.

Co więcej jest ona związana z lepszym samopoczuciem, dobrostanem i zmniejszonym lękiem rodzica podczas hospitalizacji dziecka. Natomiast samo dziecko czerpie od rodzica wsparcie, zacieśnia z nim więzi (już od pierwszych

dni życia), uczy się mu ufać i wpływać na jego zachowania, zapewniające mu bezpieczeństwo i realizację podstawowych potrzeb. Nie należy zapominać także o skutkach długofalowych, wśród których wymienia się m.in. wykształcenie prawidłowego, bezpiecznego przywiązania rodzica do dziecka. W *P(Os)* bliskość rozumiana jest bardzo konkretnie i namacalnie, co wyraża dosyć często w permanentnym pragnieniu obecności rodziców przy dziecku. Badania matek dzieci urodzonych przedwcześnie pokazują nasilenie objawów depresyjnych i poziomu lęku i podkreślają konieczność specjalistycznej opieki nad tymi matkami podczas hospitalizacji, na której udzielenie powinien być przygotowany cały zespół osób tam pracujących (m.in. Trumello et al., 2018). Analogicznej pomocy należałoby się spodziewać w przypadku rodziców dziecka z CHRZ, gdyż doświadczenie pokazuje, że hospitalizacje jako konteksty diagnostyczne są w tej grupie niezwykle częste. Jednakże, warto zauważyć, że obecność rodzica na oddziale może utrudniać pracę personelu medycznego (McCarthy et al., 2010), a co za tym idzie być niepożądana. W związku z tym rodzic może czuć się na oddziale jak intruz, może spotykać się ze zniecierpliwieniem ze strony personelu, czy też negatywnym komunikatem kierowanym wprost. Rozwiązaniem dla potencjalnych konfliktów na oddziale byłaby współpraca między pielęgniarkami, lekarzami, fizjoterapeutami, psychologami i rodzicem. Wymaga to jednak efektywnego skonfrontowania perspektyw (MDP), otwartej wzajemnej komunikacji, a także pewnej możliwej do zrealizowania otwartości ze strony personelu medycznego. Niezwykle ważnymi komponentami utrzymania pozytywnej atmosfery i opieraniu relacji na wzajemnym zaufaniu jest aktywne słuchanie, szacunek i empatia (Almasri et al., 2017).

Na dziecko z **CHRZ** jako pacjenta należy patrzeć z perspektywy systemowej. Dziecko jest bowiem w dużym stopniu emocjonalnie (i nie tylko) zależne od innych członków swojej rodziny. Przy projektowaniu oddziaływań (m.in. pobyt w szpitalu), niezwykle istotne zdaje się ich osadzenie w kontekście rodzinnym, co niewątpliwie wymusza pewną zmianę w specyfice pracy personelu medycznego. Personel zawsze należy do tego odpowiednio przygotować. Jak pokazują badania (Almasri et al., 2017) składową zwiększającą komfort rodzica podczas hospitalizacji dziecka, zarówno w celach diagnostycznych, jak i leczniczych, jest świadczenie usług dostosowanych do indywidualnych priorytetów i potrzeb rodziny z dzieckiem chorym. Ważnym z punktu widzenia rodziców jest także stopniowe angażowanie bliskich w działania ukierunkowane na potrzeby dziecka. Takie podejście do pacjenta systemowego wymaga także zaangażowania terapeuty czy psychologa. Rola psychologa na oddziale szpitalnym w przeszłości była deprecjonowana, dlatego współcześnie ważnym aspektem dla umacniania jego roli w oczach rodzica jest odpowiedni sposób przedstawienia go przez lekarza.

Zaangażowanie psychologa w problemy rodziny może wydawać się rodzicom dziecka niepotrzebne, nic nie wnoszące czy nawet niestosowne. To, jaki stosunek ma personel medyczny do zatrudnionego na oddziale psychologa wpływać będzie na nastawienie i przekonania rodziców o jego roli, profesjonalizmie czy wadze konsultacji także później, poza murami szpitala.

Ważną wskazówką dla odpowiedniego wprowadzenia psychologa do relacji z rodzicem jest to, aby lekarz lub pielęgniarka wyjaśnili krótko, czym zajmuje się psycholog na oddziale i co rodzina może zyskać w kontakcie z nim. Informacja o CHRZ dziecka często pojawia się w okresie prenatalnym lub tuż po narodzinach, kiedy cechy dysmorficzne budzą wyraźne zaniepokojenie specjalistów. Rodzice przed poznaniem tej diagnozy, kreują obrazy rodzicielstwa i swojego dziecka jako wizję idealistyczną. Rodzice dziecka idąc na badania USG, najczęściej mają już pewne wyobrażenia dotyczące dziecka, a także pewne oczekiwania, które wynikają m.in. z przekazów społecznych. Jednym z takich przekazów jest mit głoszący, że płód posiadający wady genetyczne zostanie poroniony w I trymestrze (McCoyd, Walter, 2007). Według tak funkcjonującego przekazu, kiedy ciąża utrzyma się do III trymestru i do tej pory nie zostały wskazane żadne możliwe choroby, rodzic może trwać w przekonaniu, że jego dziecko jest całkowicie zdrowe. Nie zawsze jednak tak jest, więc tym bardziej wiadomość o CHRZ jest dla rodziców dużym zaskoczeniem.

Ponadto w wyobrażeniu wielu przyszłych rodziców, pierwszoplanowym celem badania USG jest poznanie dziecka (McCoyd, Walter, 2007), dopiero na drugim miejscu, w ich narracjach, pojawia się chęć sprawdzenia czy dziecko jest zdrowe. Rodzice pytani o wrażenia z badania USG, opowiadają o dłoniach dziecka, o zdjęciach 3D, o minach, jakie udało im się zauważyć. Przykład ten pokazuje, jak odległa dla nich jest wizja urodzenia się dziecka z CHRZ. Ciąża jest szczególnym okresem dla rodziców. Przygotowują oni przestrzeń domową do nadejścia potomstwa, zabezpieczają pewne zasoby, układają plan porodu (Akca et al., 2017), planują wspólną przyszłość, zakładając tylko ten idealny scenariusz. Podczas ciąży kształtuje się przywiązanie matki do dziecka oraz wizja siebie w roli opiekuna (Zdolska-Wawrzkiwicz et al., 2019). Zestawienie wyobrażeń z rzeczywistością, która pojawia się po podaniu diagnozy lekarza ginekologa czy neonatologa, może wywołać ambiwalentne uczucia i wymaga ponownej adaptacji wizji swojej roli jako rodzica. Wobec tego osoba informująca o diagnozie powinna być odpowiednio przygotowana do jej przekazania, a także zachować pewien poziom empatii zapewniającej wsparcie dla rodziców. Personel medyczny powinien być przygotowany do udzielenia rodzicom wyczerpujących informacji o:

- 1) chorobie, na którą cierpi dziecko,
- 2) jego aktualnym stanie zdrowia (Flacking et al., 2012),

- 3) możliwej roli rodzica (np. możliwości kangurowania dziecka przebywającego w inkubatorze (Chrzan-Dętkoś, Pawlicka, Bogdanowicz, 2014).

Warto zauważyć, że w spojrzeniu osoby bliskiej na dziecko chore dystans psychologiczny jest minimalny. Pomiędzy dzieckiem a bliskimi mu osobami nie odnajdujemy wiedzy specjalistycznej, która w obliczu specyfiki chorób rzadkich jest trudno dostępna. Z drugiej strony spotykamy specjalistów różnych dziedzin, którzy oferują/proponują wyjaśnienia pozwalające na zmniejszenie niepokoju i niepewności. Każdy specjalista reprezentuje pewną perspektywę. Posiada wiedzę, która z punktu widzenia rodziny dziecka z CHRZ może być drogą znalezienia lekarstwa i/lub uzyskania satysfakcjonującego dobrostanu psychologicznego. Każdy specjalista spełnia się w swojej roli i niewątpliwie drogą do tego stanu jest pacjent i jego rodzina. Zaprezentowany powyżej Model 1, ukazuje wybrane perspektywy spojrzenia na dziecko z CHRZ w powiązaniu z ciekawą charakterystyką, jaką jest „dystans psychologiczny”.

Dystans psychologiczny w relacji dziecka z CHRZ i jego rodziny oraz specjalisty wybranej dziedziny może przybierać wartość zgodnie z założeniami roli jaką specjalista ma spełnić w procesie leczenia i terapii. CHRZ ze względu na swoją genealogię biologiczną skupia wielu specjalistów, których wiedza i sposób myślenia wymaga skonstruowania relacji o kierunku „pochyłym”. Tu dziecko chore i jego rodzina staje się tłem, a choroba „figurą”, którą trzeba zidentyfikować i opisać na wielu poziomach. To zjawisko jest istotnym elementem myślenia w modelu biomedycznym. Nieuchronne i konieczne jest na tym etapie większe skupienie lekarzy na poszukiwaniu diagnozy i określeniu celów leczenia i rehabilitacji. W literaturze psychologicznej można odnaleźć kilka niezwykle ciekawych określeń dla relacji o kierunku „pochyłym”:

- 1) relacja z pozycji „zewnętrznego obserwatora” (Uchnast, 1983),
- 2) relacja „uprzedmiotawiająca” (Scheler, 1986),
- 3) relacja typu *deficiency* (Maslow, 1986),
- 4) relacja „przyrodnicza” (Kępiński, 1989),
- 5) relacja „Ja-Ono” (Buber, 1992),
- 6) relacja „bycia oglądanym” (Sartre, 2012).

Wielokrotnie doświadczane przez osoby bliskie dziecku z CHRZ uczucie bezradności w konfrontacji z wiedzą kliniczną, ma swoje źródło właśnie w ześrodkowaniu uwagi specjalistów na rzeczywistości choroby, której przekład/interpretacja dla osób bliskich są niezwykle trudne. W myśleniu klinicznym (*PBm* i *PP*) specjaliści często podejmują wyzwanie sformułowania przekazu, który wzmocni osoby bliskie dziecku z CHRZ i wskaże kierunek lub przynajmniej nakreśli



horyzont poszukania sensu dla podejmowanych przez nich działań. Wśród wymienionych powyżej relacji „pochyłych” ostatnia (relacja „bycia oglądanym”) ma szczególne znaczenie na drodze diagnostycznej dziecka z CHRZ i jego rodziny. Niezwykłe często efekty CHRZ dotyczą wyglądu dziecka (tab. 4.1.).

Tabela 4.1.

*Wybrane choroby rzadkie i towarzyszące im zmiany w fenotypie wyglądu dziecka*

Nazwa zespołu genetycznego	Lokalizacja zmiany genetycznej (chromosom/gen)	Wybrane aspekty fenotypu wyglądu	Źródło opisu
Albinizm typu II	15q12-q13/OCA2	Białe lub jasne włosy, czerwone/zielonkawo-niebieskie/jasno-brązowe oczy, jasna skóra, oczopląs	(Marçon, Maia, 2019)
Zespół Williamsa-Beurena	7q11. 23	Twarz baśniowego Elfa, anomalie zębów, gwiazdzisty/koronkowy wzór tęczy	(Grimm, Wesselhoeft, 1980; Pober, 2010)
Zespół Sotos	5q35. 3	Niezwykła twarz z dużą głową, akromegaliczne cechy w obrębie rąk i nóg, spiczasty podbródek, ponadprzeciętny wzrost w okresie dzieciństwa	(Hook, Reynolds, 1967; Kurotaki et al., 2002)
Zespół Angelmana	15q11. 2	Nietypowa twarz z dużą żuchwą, otwartymi ustami i widocznym/wysuniętym językiem; szeroko rozstawione zęby, jasna skóra, skolioza powodująca specyficzne ułożenie ciała w pozycji stojącej i podczas chodzenia	(Angelman, 1965; Buntinx et al., 1995; Sandanam et al., 1997)
Achondroplazja	4p16. 3	Niski wzrost, specyficzna twarz z wybrzuszeniem czołowym i hipoplazją części środkowej, mikromelia, dłonie kształtu trójzębnego, lordoza lędźwiowa, szpotawość kolan	(Bellus et al., 1995; Drewa, Ferenc, 2011)

Źródło: opracowanie własne.

Fenotyp wyglądu jest niezwykle konstelacją cech, które można uchwycić w relacji z drugim człowiekiem. Cechy te nie tylko są możliwe do zaobserwowania, ale także dziedziczne. Oznacza to, że fizyczność człowieka ukazuje nam efekty swoistej „twórczości” pewnego zespołu genów (Fletcher, Hickey, Winter 2010, s. 162). Taki aspekt wyglądu niewątpliwie zakotwiczony jest w perspektywie biomedycznej. W *P(Bme)* na pierwszym planie analizy wyglądu pacjenta, będą wybrzmiewać cechy mocno odbiegające od przyjętego wzoru, który najczęściej jest opisywany pojęciami koncentrującymi się wokół symetrii, proporcji i kształtu. Niewątpliwie w tym planie fizyczność jako ślad ekspresji genów jest centralnym punktem zainteresowań specjalistów. Istnieje niezwykle obszerny i różnorodny zbiór opisów zmian w wyglądzie uwarunkowanych genetycznie. Intrygująca droga od genów do unikalnej architektonicznie struktury ciała pokazuje, że potencjalne powiązania tych dwóch tylko pozornie różnych przestrzeni nie są takie proste i oczywiste. Stając na cienkiej granicy (wygląd, to co uchwytne dla obserwatora bez specjalnych narzędzi), między wnętrzem a zewnątrz ciała, możemy uchwycić punkt zaczepienia dla rozważań biomedycznych, psychologicznych i fenomenologicznych. Fenotyp wyglądu otwiera przed każdym ekspertem ścieżki analizy, jednak każda dalej biegnie już w innym kierunku do pozostałych. W perspektywie biomedycznej uchwytne zmiany w wyglądzie rozstrzygają o pogłębieniu diagnostyki w kierunku „do wnętrza ciała”. Tu niejednokrotnie ostatecznym celem jest analiza genotypu dziecka z CHRZ. W tej drodze niezwykle inspirujące jest wyobrażenie, że docieramy do form, które w rozwoju ontogenetycznym uformowały się jako pierwsze. Penetracja zasobów genetycznych nie tylko pozwala opisać stan fundamentów ludzkiego ciała, lecz także zrekonstruować/opisać przebieg procesów będących efektem ekspresji genów. W kontekście medycznym i psychologicznym dziecka z CHRZ wskazane powyżej dążenie do ostatecznych wyjaśnień, może okazać się kluczowe dla wsparcia osób walczących o dobrostan rozwojowy dziecka. Warto jednak nadmienić, że zapis wyglądu w umysłach obserwatorów jest niezwykle ulotny i zależny w ogromnym stopniu od relacji jaka łączy obserwatora z percepowanym obiektem (Mański, 2016; Mański et al., 2018). W odniesieniu do dziecka z CHRZ ta ulotność może skutkować często stanem długotrwałego pozostawania bez diagnozy genetycznej. Brak fundamentalnej diagnozy może wynikać przynajmniej z trzech powodów:

- 1) widoczne efekty zmiany genetycznej pojawiają się w rozwoju dziecka później (Choroba Retta, Choroba Huntingtona, San Fillippo itd.),
- 2) efekty zmiany genetycznej są obecne w fenotypie wyglądu od urodzenia, jednak osoby bliskie nie dostrzegają ich u dziecka (fenomen pomijania wielu małych dysmorfii na twarzy dziecka),

- 3) efekty zmiany genetycznej są widoczne w fenotypie wyglądu, jednak aktywność i stan dziecka mocno zakłócają ich odbiór.

Relacje „pochyłe” najczęściej są pierwszymi w jakich osoby bliskie dziecku z CHRZ podejmują dialog ze światem specjalistów. Nie są one jednak jedyne, na bazie których buduje się kontakt z otoczeniem społecznym. Po otrzymaniu diagnozy rodzina dziecka z CHRZ może trafić na specjalistów, którzy podejmą wyzwanie prowadzenia dziecka z CHRZ i wspierania jego rodziny przez długi czas. W ten sposób relacja jaka się uformuje przyjmuje kształt „poziomy”. Istnieje kilka określeń obrazujących relacje o kierunku „poziomym”:

- 1) relacja „podmiotowa” (Frankl, 1984; Scheler, 1986),
- 2) relacja „Ja–Ty” (Marcel, 1986; Buber, 1992),
- 3) relacja „artystyczna” (Kępiński, 1989),
- 4) relacja typu Being (Maslow, 1986),
- 5) relacja „wzajemnego zaangażowania i uczestnictwa” (Luijpen, 1972; Jaspers, 1990),
- 6) relacja z pozycji „wewnętrznego obserwatora” (Uchnast, 1983).

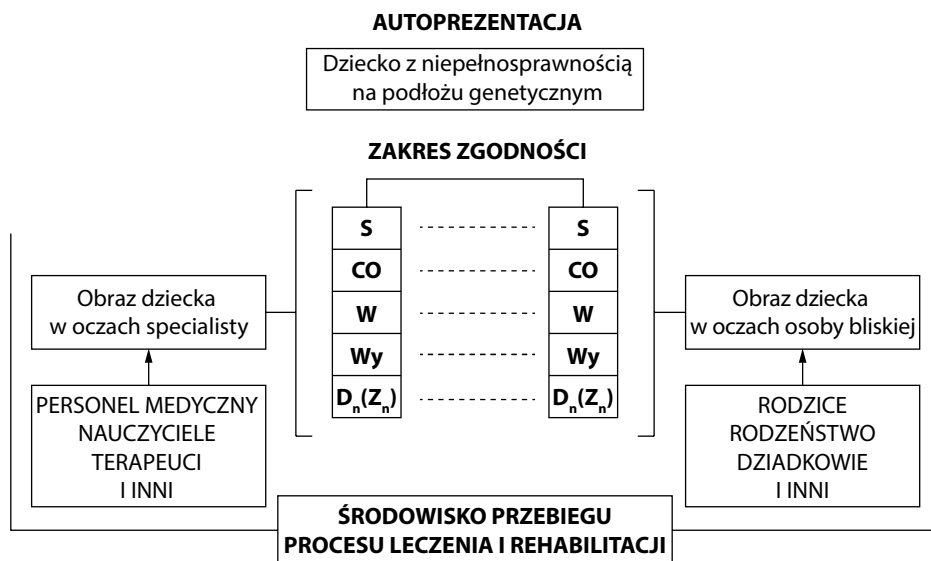
Rozstrzygnięcie diagnostyczne o CHRZ nie tylko istotnie redukuje niepokój osób bliskich, ale także przenosi rodzinę i dziecko do wymiaru rzeczywistości, jakim jest „zmaganie się z chorobą”. W tych nowych okolicznościach trochę inaczej każda z osób otaczających dziecko będzie się definiować. To niezwykle ciekawe doświadczenie, gdyż diagnoza redukuje niepokój obustronnie i pozwala niejednokrotnie zmienić charakter relacji z małym pacjentem bez zmiany roli (np. lekarz specjalista, nauczyciel, terapeuta, psycholog). Relacje o kierunku „poziomym” spotykamy częściej po uzyskaniu diagnozy. Warto nadmienić, że spotkanie ze specjalistą/ekspertem akceptującym taki układ jest źródłem motywacji i siły dla bardzo wielu rodziców. Środowisko rodzinne bardzo poszukuje takiego klimatu spotkań ze specjalistami. Ostatecznie jednak niezwykle trudno takie relacje zbudować i jak już to się udaje, osoby bliskie dziecku z ogromną starannością i uwagą je pielęgnują.

## Droga edukacyjna

Otrzymanie diagnozy i podjęcie leczenia, to pierwszy krok pozwalający uzyskać przynajmniej na krótki czas równowagę w systemie rodzinnym. Wieloletnia obserwacja doświadczeń dziecka z CHRZ i jego rodziny pokazuje, że jedna podróż (odyseja diagnostyczna) kiedy się kończy, ustępuje miejsca kolejnej (odyseja edukacyjna), która się zaczyna na progu poszukiwań placówki edukacyjnej.

W otoczeniu dziecka pojawiają się nowi eksperci/specjaliści (m.in. terapeuci, nauczyciele, logopedzi), których głos nabiera niezwykłego znaczenia w kontekście obecności dziecka w społeczności rówieśników. Od początku złożoność prezentowanych przez dziecko z CHRZ zachowań wymaga konfrontacji ze specjalistami, których sugestie dotyczą, nie tylko tego jak postępować z dzieckiem w przedszkolu/szkole, ale także, gdzie chore dziecko może się rozwijać edukacyjnie (m.in. typ placówki). Wiodącymi osobami w negocjacjach z rodzicami i dzieckiem stają się nauczyciele i terapeuci różnych specjalności. Jak zobrazowano w Modelu 2. (Model Zgodności Perspektyw, MZP), rys. 4.2, który dotyczy dziecka z niepełnosprawnością na podłożu genetycznym, podstawą wizji obecności dziecka chorego w środowisku edukacyjnym jest zakres zgodności między wszystkimi podmiotami, którym los edukacyjny dziecka jest bliski. Uwzględnienie w szerokim zakresie  $P(Os)$  osób bliskich dziecku przez specjalistów to dobry prognostyk lepszej adaptacji dziecka chorego w placówce edukacyjnej. Kiedy ten zakres zawęża się, to możliwości wspólnych uzgodnień kurczą się i szanse na dobrą adaptację dziecka chorego w placówce edukacyjnej maleją.

Rysunek 4.2.  
Model 2. Zgodności Perspektyw (MZP) Anikiej-Wiczenbach i Mańskiego



- Legenda:**  
 S – Sprawność                      D<sub>n</sub> – n-ta domena zachowań  
 CO – Cechy osobowe              W – Wartości  
 Wy – Wygląd                        Z<sub>n</sub> – zbiór zachowań w n-tej domenie

Źródło: opracowanie graficzne na podstawie M. Błuma.

Specjaliści i inne osoby z otoczenia dziecka i jego rodziny po odysei diagnostycznej odnajdują swoje miejsce w relacji z dzieckiem na osi z jednej strony oznaczonej postawą przyrodniczą, a z drugiej personalistyczną. Pozycja/miejsce na tej osi uwarunkowane są ogromną liczbą czynników. Wśród najbardziej poszukiwanych przez rodziców są uważność i empatia. Osoby prezentujące te cechy (np. specjaliści, przyjaciele, znajomi, „obcy”, ale „życzliwy”) stabilizują system rodzinny i wzmacniają jego zasoby oraz potencjał naprawczy. Warto, idąc za rozważaniami N. Depraz (2010), wskazać przynajmniej kilka cech podkreślających moc sprawczą uważności i empatii. Uważność ma wyłącznie charakter globalny. Obecna w doświadczeniu pozwala na wielowymiarowe ujęcie obiektów, w tym innych osób. Przeciwnie niż w percepcji, jest to wymiar pozwalający uchwycić sens gestów ruchowych i słownych, gdyż dociera jednocześnie do pokładów wewnętrznych wszystkich uczestników relacji. W relacji tylko obustronnie podobny w nasileniu stopień uważności gwarantuje optymalną i spójną synchronizację w działaniu.

Odnajdujemy w obszarze psychologii (w tym psychologii rehabilitacji) ciekawe przykłady tego zjawiska. Pierwszy dotyczy „efektu Simona” i może mieć społeczny wydźwięk, gdy uczestnikami interakcji są ludzie. W odpowiednio przygotowanych warunkach synchroniczne działanie dwóch osób wykonujących różne czynności w ramach dążenia do jednego celu może spowodować wykreowanie „ponadjednostkowego układu”. Ten stan jest bardzo pożądany w przypadku uczniów o bardzo złożonych potrzebach edukacyjnych. Obecność CHRZ u ucznia powoduje konieczność zaproponowania wielu oddziaływań i pozycjonuje edukację wśród aktywności związanych z leczeniem i rehabilitacją. Niewątpliwie kluczową osobą w relacji z dzieckiem chorym staje się nauczyciel przygotowany nie tylko merytorycznie, ale także prezentujący cechy dające szansę na uzyskanie większego zakresu zgodności z perspektywą osobistą dziecka i jego najbliższych. Taki układ jest konstrukcją, w obrębie której, w sposób prawie niczym nie zapośredniczony możliwe jest uczenie różnych kompetencji i umiejętności. Efekt Simona był wielokrotnie sprawdzany pod kątem jego społecznego charakteru. Badania pokazały, że występuje nie tylko, kiedy Inny w parze „Ja–Inny” jest człowiekiem, ale także mechanicznym agensem (automat) lub tylko informacją o Innym (Pokropski, 2013). Efekt Simona może w niezwykle sposób inspirować nauczycieli/terapeutów dzieci z CHRZ. Rozliczne przykłady jego aplikacji do przebiegu praktyki edukacyjnej dziecka z CHRZ widoczne są w placówkach edukacyjnych, głównie o specjalistycznym profilu. Drugi przykład związany jest z propozycjami terapeutycznymi S. Kowalika (2007) nazywanymi „Dwuczłowiek” i „Dwuręka”. W tych metodach kontakt osoby rehabilitującej i osoby rehabilitowanej jest bardziej bezpośredni, co pozwala lepiej odbierać przez pacjenta sygnały pozwalające stabilizować sylwetkę (Dwuczłowiek)

lub płynność ruchów ręki (Dwuręka). Co jest niezwykle interesujące z perspektywy fenomenologicznej, taki układ położenia wzajemnego uczestników rehabilitacji sprzyja przenikaniu schematów ciała i daje możliwość stymulacji globalnej i wybiórczej czynności motorycznych. Kolejnym zjawiskiem regulującym pozycję uczestników relacji na osi ustosunkowań przyrodnicze-personalistyczne jest empatia. Istnienie empatii w relacji edukacyjnej z dzieckiem chorym i jego rodzicami, to silne źródło pomniejszające zakres niezgodności obrazów dziecka. Sprzyja ona lepszej komunikacji i pozwala budować klimat otwartości i zrozumienia. Jest to ważne w kontekstach edukacyjnych dziecka z CHRZ, gdyż edukacja jest tu jedną z wielu ważnych sfer, jednak kluczowe zawsze pozostanie utrzymywanie kontroli nad CHRZ i jej klinicznymi manifestacjami.

W podejściu fenomenologicznym stawiane są niezwykle wysokie wymagania, żeby możliwe stało się doświadczenie zjawiska empatii. Co musi się wydarzyć wewnątrz postronnego obserwatora, aby odczuł empatię do osób, szczególnie tych pozbawionych pewnych niezbędnych do funkcjonowania sprawności pozostaje niewyjaśnione. W podejściu Husserlowskim odnajdujemy ciekawą rekonstrukcję przeżyć, których kulminacyjnym momentem może być odczucie empatii:

- 1) wymiar I – dostrzeżenie przez obserwatora struktury pasywnego połączenia ciała jako bryły i ciała żywego,
- 2) wymiar II – transpozycja w wyobraźni przeżyć Innego na obserwatora,
- 3) wymiar III – podejmowanie wysiłku zrozumienia sensu przeżyć Innego przez obserwatora,
- 4) wymiar IV – ujaśnianie (*Klarung*) sensu przeżyć Innego u obserwatora (Depraz, 2010, s. 169–178).

W ukazanych wymiarach niewątpliwie wybrzmiewa silny wpływ kognitywny. Takie ujęcie empatii, zbyt psychologiczne spotkało się z ciekawą odpowiedzią ze strony najsłynniejszego ucznia Husserla, M. Schelera. M. Scheler (1986, 1997) zredukował znaczenie wpływu czysto poznawczego na powstawanie empatii, jednocześnie podnosząc znaczenie emocji w powstawaniu tego niezwykłego odczucia. Scheler starając się wyjaśnić fenomen odczuwania innego człowieka, sięgnął do koncepcji sympatii (*Einsfuhlung*) (Scheler, 1986). Ostatecznie zaproponował, że warunkiem koniecznym poznania drugiego człowieka są przeżycia emocjonalne. Przyjęcie założenia, że edukacja dziecka z CHRZ jest jednym z elementów procesu leczenia i rehabilitacji, wyznacza szczególne miejsce specjalistom pracującym w placówce edukacyjnej, do której uczęszcza dziecko. W polskim systemie edukacji dziecko z CHRZ może korzystać z nauczania dostosowanego do jego możliwości w czterech kontekstach:

- 1) integracyjnym, m.in. klasy/szkoły integracyjne tworzone na określonych odrębnych przepisach zasadach,

- 2) częściowo integracyjnym, m.in. nauczanie indywidualne, nauczanie zindywidualizowane, oddziały specjalne organizowane w szkołach ogólnodostępnych, klasy terapeutyczne itd.,
- 3) specjalnym, np. szkoły specjalne,
- 4) otwartym, np. szkoły ogólnodostępne.

Każdy z kontekstów jest dobrze zdefiniowany, także na podstawie kryteriów włączających. Jeśli w obrazie klinicznym dziecka z CHRZ występuję niepełnosprawność intelektualna, to zmniejsza się istotne prawdopodobieństwo obecności dziecka chorego w szkole ogólnodostępnej. Ostatecznie nie wyklucza to jednak takiej możliwości. Współchorobowość, która jest integralną częścią rzeczywistości CHRZ wyznacza więc, nie tylko kierunki postępowania lekarzy i rehabilitantów, ale również trajektorie myślenia i działania nauczycieli oraz terapeutów. Nie tylko liczba schorzeń/zaburzeń współistniejących okazuje się kluczowa dla adaptacji szkolnej, ale także ich waga/ciężkość. Zupełnie inaczej będzie przebiegać odyseja edukacyjna dziecka z Alkaptonurią i jego rodziców, niż dziecka z zespołem Angelmana i jego najbliższych. Szczególną uwagę w tym zakresie warto objąć dzieci z CHRZ, która ma charakter postępujący (m.in. dystrofia mięśniowa Duchenne’a, choroba Sanfilippo, choroba Leigha itd.). W tej sytuacji dynamika i obraz schorzenia determinują ciągłą czujność i modyfikację celów edukacyjnych. W obliczu złożoności CHRZ odyseja edukacyjna staje się rzeczywiście długim procesem ciągłego zapewniania choremu dziecku nie tylko optymalnych warunków dla uczenia się, ale także pozostawania wśród rówieśników.

Z wieloletnich doświadczeń naukowców Psychologicznej Poradni Genetycznych Chorób Rzadkich wynika, że szczególnie trzy czynniki mogą istotnie wpływać na zakres i nasilenie adaptacji dziecka z CHRZ w środowisku edukacyjnym:

- 1) walory osobowe i kompetencje pedagogiczne nauczycieli/terapeutów,
- 2) zakres zgodności perspektyw specjalistów edukacji i terapii oraz osób bliskich dziecku z CHRZ,
- 3) złożoność obrazu klinicznego CHRZ (w tym współchorobowość).

Dostrzeżono też inne mniej istotne czynniki, jednak to co najbardziej wybrzmiewa w narracjach o szkole od rodziców, to sylwetki nauczycieli i terapeutów. Ich rola wydaje się nieoceniona. Warto podkreślić nie tylko znaczenie przygotowania dydaktyczno-terapeutycznego, ale także obecność cech pozwalających mobilizować u innych uczniów (zdrowych) pokłady życzliwości i empatii względem dziecka chorego. Z perspektywy psychologicznej analizy sylwetek nauczycieli/terapeutów koncentrują się na prezentowanych przez nich stylach nauczania oraz szeroko pojętej kompetencji mediacyjnej związanej z nauką i wymiarem interpersonalnym grupy/kłasy szkolnej. Uczeń z CHRZ wymaga

właśnie takiego dwutorowego poprowadzenia. Biorąc pod uwagę styl nauczania G.D. Fenstermacher i J.F. Soltis (2000), można zauważyć trzy typy wpływające z unikalnych walorów osobistych nauczycieli:

- 1) styl kierowniczy – nauczyciel lepiej czuje się w roli aktywnego szefa. Starannie przygotowuje materiał i akcentuje przede wszystkim aspekty związane z wynikami nauczania,
- 2) styl terapeutyczny – nauczyciel koncentruje swoje wysiłki na wspomaganie rozwoju indywidualnego uczniów. Samorealizacja, zrozumienie siebie i akceptacja ucznia są podstawą tworzenia kontekstów edukacyjnych dla niego,
- 3) styl wyzwalaający – nauczyciel dąży do kształtowania u ucznia wolności w odkrywaniu tajemnic otaczającej rzeczywistości. Podstawą dla tego wymiaru jest zgoda na swobodne eksperymentowanie w procesie edukacji przez ucznia (Fenstermacher, Soltis, 2000, s. 15).

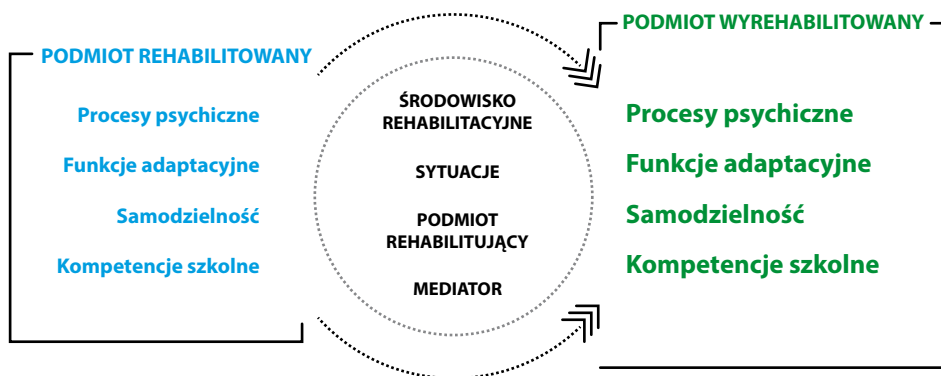
Każdy z wyróżnionych walorów może okazać się cenny w edukacji ucznia z CHRZ, szczególnie jeśli poddamy analizie możliwość spotkania z nauczycielami/terapeutami, którzy potrafią elastycznie i swobodnie włączać każdy z nich w relacji edukacyjnej z uczniem. Jeśli chodzi o kompetencje mediacyjne, to można odnaleźć na płaszczyźnie psychologicznej ciekawe odniesienie leżące w obszarze psychologii rehabilitacji. Interakcyjny model przebiegu praktyki rehabilitacyjnej W. Otrębskiego (Rys. 4.3.) w swoich założeniach odnosi się do niepełnosprawności intelektualnej. W. Otrębski (1997) pokazał kształt i założenia kontekstu, w którym prowadzone powinny być oddziaływania rehabilitacyjne z osobami z niepełnosprawnością intelektualną. Przyjmując, że edukacja osób o złożonych trudnościach rozwojowych i zdrowotnych (w tym i CHRZ) stanowi integralny walor rehabilitacji, zostaje nadany w tym procesie zupełnie inny status/definicja roli nauczyciela. W Modelu 3. nauczyciele stają się mediatorami, którzy poprzez odpowiednie zaprojektowanie środowiska rehabilitacji (edukacji) i zbioru sytuacji terapeutycznych funkcjonują w relacji z uczniem. W tym ujęciu podniesienie kompetencji szkolnych jest jednym z kilku celów oddziaływań rehabilitacyjnych (edukacyjnych). W. Otrębski (1997) zwraca uwagę na wielowymiarowość w podejściu do osób o złożonych problemach rozwojowych. Interakcyjny model przebiegu praktyki rehabilitacyjnej W. Otrębskiego w swoich założeniach jest głęboko zakorzeniony w teorii społeczno-poznawczej A. Bandury (1997) oraz koncepcji wspomaganego rozwoju R. Fuersteina (1980). Pierwsza mocno postuluje rolę modelowania jako źródła powstawania zachowań wraz z rozwijaniem świadomości konsekwencji własnych działań. Natomiast druga poszerza rozumienie kontekstu uczenia się. To już nie tylko zbiór sytuacji, w których osoba ćwiczy umiejętności, ale także możliwość wejścia w kontekst wcześniej zaprojektowany przez



nauczyciela/terapeuty. W kształcie tego środowiska jest zamysł/koncepcja/wizja pozwalające na rozwój relacji osoby rehabilitującej (nauczyciela, terapeuty itp.) z dzieckiem chorym (uczniem), opierających się na narzędziach mediacyjnych.

Rysunek 4.3.

Interakcyjny model przebiegu praktyki rehabilitacyjnej W. Otrębskiego



Źródło: opracowanie P. Wiśniewskiego na podstawie: W. Otrębski (1997), A. Mański (2016).

## Zakończenie

Przyjście na świat dziecka z CHRZ inicjuje drogę, której rekonstrukcja jest niezwykle trudna. Szczególnie dwa procesy tj. poszukiwanie diagnozy i leczenia oraz poszukiwanie miejsca w środowisku szkolnym, które w życiu dziecka z CHRZ i jego rodziny od pewnego momentu mogą współlistnieć mocno definiują przeżycia dziecka i jego rodziny. Początek drogi z uwagi na pustkę informacyjną jakiej doświadczają rodzice, to ciągle poszukiwanie informacji a właściwie specjalistów, którzy się nią podzielą. Rodzice z dzieckiem wciąż „podróżują”, napotykać na swojej drodze ogromną liczbę ekspertów z różnych obszarów medycyny. Z psychologicznego punktu widzenia istotny dla rodziców jest nie tylko walor merytoryczny wyniku diagnozy, lecz także jego „przekład”/„interpretacja”, które pozwolą wyzwolić motywację do walki z chorobą. Niewątpliwie w relacji ze specjalistami, wiedza ekspercka, coś bardzo obcego bliskim dziecka, może zostać zrównoważona ciepłym i empatycznym ustosunkowaniem.

Tak ulokowany punkt równowagi chroni przed zbyt długim pozostawianiem dziecka i jego bliskich w bezsilności i rozpacz. U progu kariery edukacyjnej dziecko z CHRZ i jego bliscy wchodzą na kolejną drogę, która dla wielu z nich nieoczekiwanie okazuje się bardzo trudna. Na płaszczyźnie psychologicznej potęgują tę trudność dwa czynniki: „pustka relacyjna” i niewielka elastyczność

placówek edukacyjnych. Bardzo często na złożoność CHRZ system edukacyjny odpowiada propozycjami form, w których dziecko nie zaistnieje w gronie rówieśników. Problem elastyczności nie dotyczy tylko pierwiastka społecznego. Ważnym niedoborem jest również architektura przestrzeni placówek, w których idee leżące u ich podstaw nie zakładały istnienia w systemie edukacji uczniów, którzy mogą mieć trudności w poruszaniu się, kontroli czynności intymnych czy wreszcie komunikacji. Postronny obserwator może wychwycić ten przetrwały defekt systemu, mając jednak świadomość, że jakakolwiek zmiana przestrzenna musi zostać zainspirowana inną definicją idei obecności takich dzieci w systemie edukacyjnym.

**Katarzyna GRYBEK**  
Fundacja Bohatera Borysa

**Tomasz GRYBEK**  
Szkoła Doktorska Nauk Humanistycznych i Społecznych  
Uniwersytet Gdański  
Fundacja Bohatera Borysa  
ORCID: 0000-0001-7994-8280

**Paulina ANIKIEJ-WICZENBACH**  
Psychologiczna Poradnia Genetycznych Chorób Rzadkich  
Instytut Psychologii  
Uniwersytet Gdański  
ORCID: 0000-0002-7090-211X

**Arkadiusz MAŃSKI**  
Psychologiczna Poradnia Genetycznych Chorób Rzadkich  
Instytut Psychologii  
Uniwersytet Gdański  
ORCID: 0000-0003-3154-9656

Autorami rozdziału jest również trójka rodziców: tata Alicji oraz rodzice Tomka, którzy zdecydowali o pozostaniu anonimowymi i dlatego nie zostali wyżej wymienieni. Imiona wskazanej dwójki dzieci zostały zmienione.

## ROZDZIAŁ 5

---

# Zdarzenia krytyczne w życiu rodziny

## Wprowadzenie

Dziecko istnieje w umysłach rodziców na długo wcześniej, zanim stanie się fizycznie z nimi obecne. Podążając za tym fenomenem trudno nie pomyśleć, że scenariusze jego życia piszą rodzice tu i teraz. Jednak moment pojawienia się dziecka i fakt, że jest obciążone złożoną chorobą (CHRZ) powodują konieczność korekty w wyobrażeniach o swoim dziecku, kiedy już będzie na świecie. To, co

dzieje się później zostaje napisane przez rzeczywistość, która się przydarza. Na płaszczyźnie psychologicznej dotarcie do wewnętrznej konstrukcji osobistego doświadczenia związanego z CHRZ nie jest proste. To, co wydarza się, gdy przychodzi na świat dziecko z CHRZ staje się nie tylko wyzwaniem dla osób bliskich, lecz także świata specjalistów. Perspektywa osobista –  $P(Os)$  – jest zbiorem doświadczeń. Rodzice chorego dziecka zanim zdarzenie krytyczne się pojawi (np. pogorszenie funkcjonowania) zewsząd zbierają informacje o pozytywnych efektach rozwoju i funkcjonowania dziecka. Moment krytyczny powoduje konieczność przeżycia czegoś zupełnie nowego, bardzo osobistego. Dlatego dla poznania sensu i struktury doświadczeń tych rodziców badacze sięgają do narzędzi ulokowanych w perspektywie fenomenologicznej ( $P(Fe)$ ). Właśnie w  $P(Fe)$  odnajdujemy drogowskazy pozwalające na wejście w historię/opowieść o zdarzeniach, które uformowały m.in. dziecko z chorobą rzadką i jego osoby bliskie. Niezwykle ważne odniesienie wskazał E. Levinas (2006, 2012) postulując, że człowieka warto określać biograficznie, a nie biologicznie. Strony w biografiiach rodzinnych są pełne dowodów własnej twórczości jej członków. Kiedy jednak w krajobrazie rodzinnym zaistnieje CHRZ, to wpływa ona istotnie na formowanie się rodzinnych ścieżek biograficznych. Idąc za przemyśleniami E. Levinasa, docieramy do punktu, w którym szczególnej wartości nabiera autentyczność konkretnej egzystencji. Tam, gdzie ten akcent nie występuje lub ma charakter marginalny pojawia się dychotomia „zdrowy–chory”, gdyż choroba stanowi „wtórnik” mocno zarysowujący autentyczny wymiar egzystencji każdej osoby bliskiej choremu. Podążanie za wątkami biograficznymi ma jeszcze jeden niepodważalny walor. Opowieści można posłuchać, będąc wolnym od jakichkolwiek skłonności ocennych. Interpretator (badacz/postronny obserwator) podejmując dialog między swoją terażniejszością a przeszłością interpretowanego (osoby badanej/uczestnika zdarzenia), nie stawia sobie i innym żadnych wymagań/granic, tylko wsłuchuje się w najgłębsze warstwy opowieści. Idąc dalej tym biograficznym tropem, odnajdujemy ciekawe założenia fenomenologii hermeneutycznej przedstawione przez D.M. Wojnara i K.M. Swansona (2007):

- 1) przekaz jest źródłem wiedzy o zjawiskach ze szczególnym uwzględnieniem kontekstów w jakich te zjawiska są zakotwiczone,
- 2) interpretator (badacz) aktywnie ustosunkowuje się do fenomenów uchwyconych w historiach/narracjach, współtworząc ich interpretacje,
- 3) interpretacja tekstu to praca zarówno badacza, jak i osoby badanej. ten unikalny moment uwspólnotowienia sam w sobie przedstawia ogromną wartość,
- 4) niezbędne są obustronne uzgodnienia dotyczące pewności i zaufania do interpretacji,

- 5) o kształcie interpretacji decyduje też pierwiastek językowy, kulturowy i pragmatyczny badacza i osoby badanej,
- 6) niezwykle ważne jest uznanie osoby badanej jako zdolnej do autointerpretacji przez badacza.

Wieloletnie doświadczenia i kontakty z rodzicami dziecka z CHRZ ukazują niezwykle głęboką przeżył i możliwości, które wykreowały unikalną rzeczywistość w konfrontacji ze zdarzeniem jakim jest „bycie z dzieckiem z CHRZ”. Fenomenologia hermeneutyczna ze swoim upodobaniem do wsłuchiwania/wczytywania się w teksty pozwala nie tylko na osobiste przeżycie rozmowy/dialogu z rodzicem dziecka chorego, ale także umożliwia próby interpretacji otrzymanych przekazów. Wcześniej jednak niezbędne okazuje się wyróżnienie pewnych zdarzeń, które mogą mieć znaczenie w rzeczywistości CHRZ, aby później uzyskać odpowiedzi, jak poszczególne osoby bliskie dziecku zdefiniowały/ustosunkowały się do tych momentów krytycznych. Autorzy na potrzeby publikacji wyróżnili po konsultacjach z rodzicami dzieci z CHRZ oraz specjalistami 7 kategorii zdarzeń, które mogą być ważne na osi czasu życia rodziny i dziecka z CHRZ:

Kategoria I. Balansowanie na granicy życia i śmierci.

Kategoria II. Odyseja diagnostyczna.

Kategoria III. Wspieranie rozwoju dziecka.

Kategoria IV. Projektowanie drogi edukacyjnej.

Kategoria V. Poszukiwanie partnerów w edukacji/terapii.

Kategoria VI. Uelastycznianie systemu edukacji.

Kategoria VII. Budowanie społeczności.

Spotkania z rodzicami trójki dzieci z różnymi schorzeniami rzadkimi (Alicja, Tomek, Borys) zaowocowały zbiorem tekstów, które jako źródła mówiące o doświadczeniach rzucają nowe, unikalne światło na rzeczywistość osobistą będącą odpowiedzią na nieprzystawalność (brak symetrii) świata zewnętrznego do złożoności dziecka z CHRZ. Transkrybowano tylko niewielkie fragmenty tekstów. Autorzy oznaczyli perspektywę osobistą – macierzyńską jako  $P(OsM)$ , a perspektywę osobistą – ojcowską jako  $P(OsO)$ .

## Historia Alicji

### Kategoria I

#### Balansowanie na granicy życia i śmierci

*P(OsO):* „Doświadczyliśmy, namacalnego dotyku śmierci na naszym dziecku dwukrotnie, a właściwie trzy razy. Dwa razy nasza córka „zatrzymała” się. Miało to miejsce w domu. Dzieci genetyczne się „zatrzymują”, ale o tym mieliśmy się dowiedzieć znacznie później. Strach, przerażenie, bezradność, to emocje, które w tamtych chwilach nam towarzyszyły. I po chwili mobilizacja, żeby przytomnie działać. Widok siniejącego z sekundy na sekundę coraz bardziej, duszącego się dziecka, które jeszcze chwilę wcześniej zwyczajnie się bawiło, bardzo długo pozostawał nam w pamięci, towarzyszył i wywarł na nas piętno na wiele lat. Pierwszy raz był bardzo gwałtowny. Z niewydolnością krążeniowo-oddechową dziecko trafiło na OIOM, było intubowane i podłączone do respiratora. Pani Doktor, która pełniła wtedy dyżur w szpitalu na OIOM-ie uratowała nam córkę. Z badań, które wykonano w szpitalu, nic nie wynikało. W związku z podwyższoną (choć niewiele) temperaturą i prawidłowymi parametrami wykonanych badań, zaklasyfikowano zdarzenie jako drgawki gorączkowe. Alicja miała wtedy 2,5 roku. Następny epizod miał miejsce pół roku później, czyli kiedy Alicja miała 3 lata. I znowu badania wykonane w szpitalu nic nie wykazały. ‘Drgawki gorączkowe’ usłyszeliśmy ponownie. Jakiś czas później, ale nie pamiętam już, kiedy to było, musiałbym sięgnąć do dokumentacji medycznej, ale pamiętam dokładnie dzień, bo był to 24.12, Wigilia Świąt Bożego Narodzenia, Alicja trafia do szpitala z bardzo wysoką temperaturą. Przez 3 doby na oddziale pediatrycznym w szpitalu walczy o życie, leżąc w drgawkach.

Dzieci genetyczne, o czym dowiedzieliśmy się, jak już pisałem powyżej dużo później, bo wtedy, kiedy to się stało jeszcze nie mieliśmy diagnozy, ‘zatrzymują się’. Część z tych dzieci zatrzymuje się skutecznie, mówiąc wprost umiera. Nam się udało, Lekarzom się udawało uratować dziecko. Alicji się udało. Imponująca była jej wola życia”.

### Kategoria II

#### Odyseja diagnostyczna

*P(OsO):* „W odróżnieniu od historii Odyseusza, nie zawsze podróż rodziców i dziecka z chorobą rzadką do diagnozy ma szczęśliwe zakończenie. Z moich wieloletnich doświadczeń wynika, że nie zawsze rodzice osiągną cel. Dlaczego?”

Nie wynika to z braku możliwości diagnostycznych. Wynika to bardziej z tego, że na badania kliniczne, w związku z określonymi objawami u dziecka czy też zachowaniami atypowymi i poprzedzające je konsultacje u klinicystów, wybitnych specjalistów w swoich dziedzinach, czeka się w naszych warunkach minimum 3 lata. Po drodze słyszy się też z różnych stron uspokajające słowa i opinie, że dziecko ma na nabycie określonych umiejętności jeszcze czas, że wszystko jest w porządku, że dzieci rozwijają się w różnym tempie, że nie ma się o co martwić. Szczególnie trudne jest podjęcie decyzji o diagnostyce medycznej, słysząc powyższe słowa, gdy dodatkowo dziecko nie ma widocznych wyrażenie cech dysmorfii, charakterystycznych dla 'dzieci genetycznych'. Wtedy rodzice często sami rezygnują z poszukiwań odpowiedzi na zadawane samemu sobie pytania. Zdiagnozowanie naszych dzieci wymaga zatem często wsłuchania się we własną rodzicielską intuicję, odwagi by rozpocząć ten proces, często wbrew opinii najbliższych nam osób, a potem żelaznej konsekwencji i samozaparciu rodziców (...).

Nasza odyseja z Alicją była, od momentu podjęcia decyzji o diagnostyce medycznej, do samej diagnozy dosyć krótka, z tego powodu, że udało nam się (to rzeczywiście w naszym przypadku właściwe słowo) umawiać na konsultacje do wybitnych specjalistów w bardzo krótkim czasie, trwała niespełna 2,5 roku. Pamiętam, że w ośrodku terapeutycznym, do którego trafiłem jako pierwszego, patrzono na mnie jak na objawienie, kiedy poinformowałem terapeutów, że zdiagnozowałem Alę. Wtedy nie wiedziałem jeszcze dlaczego (...). Jeszcze raz to powtórzę, droga do diagnozy jest w naszych warunkach drogą przez mękę. Trwa często długie lata. Trzeba mieć niezwykle dużo samozaparciu, trzeba mieć niezwykle dużo siły, woli, konsekwencji w działaniu i czasu również. Ja na początku naszej drogi do diagnozy, stawiałem sobie bardzo proste pytania i szukałem na nie odpowiedzi. Najprostszym pytaniem, jakie postawiłem sobie jako pierwsze, było pytanie, dlaczego?. Dlaczego moje dziecko nie rozwija się tak jak inne dzieci, tak jak jej brat bliźniak? A potem kolejne i kolejne pytania, w miarę jak odpowiadałem na poprzednie. Odpowiedzi szukałem u lekarzy pediatrów klinicystów, najlepszych z najlepszych w swoich dziedzinach. Przyjąłem metodę sukcesywnych wykluczeń. Odwiedzając z Alą kolejne gabinety, starałem się lekarzy jakoś zainteresować. Ponieważ często nasze dzieci nie są oczywiste, opowiadałem. Potem uważnie słuchałem. Do każdej takiej rozmowy gruntownie się również przygotowywałem, studiując określone działy medycyny. Kiedy rozmawiałem z neurologiem dziecięcym, to przed taką wizytą, przed takim spotkaniem studiowałem neurologię. Jak szedłem do specjalisty z zakresu metaboliki, to studiowałem metabolikę itd. Próbowiałem choć trochę, być partnerem dla tych wybitnych lekarzy. Natomiast absolutnie nigdy nie próbowałem stawiać się ponad Nimi. Ta nasza odyseja była tak naprawdę czymś w rodzaju, powiedziałbym, raczej

zdobywania Troi i budowaniem konia trojańskiego niż wyprawą Odyseusza. Kolejna metafora się pojawiła (...).

I w końcu jest diagnoza kliniczna, którą uzyskuje się, mając trochę szczęścia, szybciej, jeżeli trochę mniej, później. Niestety wielu nie uzyskuje jej w ogóle. Pamiętam, że powiedziałem wtedy do żony ‘otwieramy szampana’. Diagnoza jest kluczem do prowadzenia dziecka medycznie i otwiera wszystko. Dzieci genetyczne powinny być pod wielospecjalistyczną opieką lekarską. Wielochorobowość, to właściwe słowo. Nasze dzieci trzeba w odpowiedni sposób prowadzić medycznie, począwszy od diety, a skończywszy na ciągłym monitorowaniu stanu ich zdrowia, ponieważ wraz z wadą genetyczną nasze dzieci dostają w plecaku ryzyko zapadalności na mnóstwo różnych bardzo ciężkich chorób. Część z nich to dzieci ‘lekowe’, część nie”.

### Kategoria III

#### Wspieranie rozwoju dziecka

*P(OsO)*: „Ciągle zastanawialiśmy się, czy to co się zapisywało w umyśle Ali w trakcie terapii i nauki jest i czy będzie trwałe. Ale okazywało się, że jest i to nie tylko trwałe, ale także funkcjonalne. Tak, choć niektóre z tych umiejętności jakie w trudzie, w trakcie monotonicznych ćwiczeń nabywała, trzeba jednak było, co jakiś czas przypominać.

Nasze dzieci wymagają wielospecjalistycznej, wielokierunkowej terapii, wspomagającej ich rozwój, a może nawet wymuszającej w pewien sposób rozwój w ogóle. (...) Samo już sformułowanie ‘wspomaganie rozwoju’, zakłada, że ten rozwój już jest. Czasami wystarczy go tylko w odpowiedni sposób ukierunkować, czasami należy go jednak zainicjować, wzbudzić. Pierwszą diagnozą, jeszcze przedkliniczną, Alicji na długo zanim została jeszcze stwierdzona wada genetyczna, była klasyfikacja jako całościowe zaburzenia rozwoju, i tu dokładne przeniesienie statystycznego numeru dysfunkcji, ‘gdzie indziej nie sklasyfikowanych’. Wracając do poprzedniego modułu, bardzo często rodziców zostawia się z taką lub podobną diagnozą. Proces terapeutyczny, ja mogę mówić o swoim, o swojej drodze z córką, o naszej drodze razem z mamą Ali, o drodze Alicji to była droga trwająca w ciężkim reżimie terapeutycznym 10 lat. Opiekowało się przez ostatnie 5 lat tego procesu terapeutycznego naszym dzieckiem około 50 specjalistów, terapeutów różnych specjalizacji. Były to całe sztaby ludzi. Terapie polegały między innymi, począwszy od terapii logopedycznych, terapii psychologicznych, terapii fizjoterapeutycznych, takich ściśle neurologicznych, terapii związanych z sensoryką, terapii z oligofrenopedagogami, na terapiach związanych z podniesieniem



możliwości mięśniowych skończywszy, ponieważ dzieci genetyczne w większości mają mniejsze lub większe niedopięcia mięśniowe, tzw. hipotonie. Nasza córka pracowała 7 dni w tygodniu, 11 miesięcy w roku i tak przez niemal 10 lat. Ja nawet narysowałem wykres, jak natężenie oddziaływań terapeutycznych rozkładało się w czasie. Jak to było na początku, kiedy startowaliśmy z terapią, jak dokładaliśmy następnie sukcesywnie obciążeń, by osiągnąć punkt kulminacyjny mniej więcej, kiedy dziecko miało 9 lat, a następnie wygaszaliśmy bardzo pomału, do 14 roku życia, te działania, zastępując niektóre z nich zajęciami zgodnymi z zainteresowaniami i uzdolnieniami dziecka, które zauważyli współpracujący z nami specjaliści. Warto może zobrazować, jak to mniej więcej wyglądało w praktyce na początku. Ala trafiła do przedszkola terapeutycznego w wieku 4,5 roku, gdzie miała przez 5 dni w tygodniu z 7 godzin, które tam spędzała dziennie – 5 godzin tylko zajęcia terapeutyczne. Po skończeniu zajęć w przedszkolu jechała na kolejne terapie. Żeby też uzmysłowić skalę obciążeń, kiedy mówiłem o 50 terapeutach, to Ala miała 3 logopedów, 2 psychologów, 3 oligofrenopedagogów równolegle. Cała trudność dla rodzica w takim przypadku polega na tym, że praca tych sztabów ludzi, którzy często nawet się nie znają, żeby nastąpił efekt synergii, a nie znoszenia się wzajemnych oddziaływań musi być koordynowana. Dla rodzica jest to praca na pełnym etacie, Do tego dochodziła praca z dzieckiem w domu. Jeżeli jeszcze rodzice pracują, tak jak to było w przypadku i moim, i mamy Alicji, to życie w takim reżimie jest naprawdę wyzwaniem. Tak funkcjonowaliśmy przez 8 lat. Ja będąc w ciągłym działaniu po 20 godzin na dobę bez przerwy. Dziecko poddane takiemu rygorowi jest również okresowo zmęczone. Chciałbym też podkreślić z dużą mocą, że są dzieci, które nie poddają się terapii, lub ciężko poddają się terapii. Są dzieci, które w ogóle nie chcą współpracować w jakimś określonym odcinku czasu. Nam trafiło się dziecko, które było zawsze gotowe do pracy. Pracowaliśmy bardzo ciężko, często ponad siły. Efekt okazał się bardzo dobry, bardziej niż oczekiwany. Te wszystkie oddziaływania, którym dziecko było poddawane, były zawsze efektem wielogodzinnych rozmów z różnymi specjalistami. Ciężkich wyborów. Ustawiania całego życia wyłącznie pod dziecko. Często terapeuci z różnych ośrodków mieli całkowicie odmienne zdanie na temat, jak dziecko prowadzić terapeutycznie. Prowadząc dziecko, niejednokrotnie podejmowałem decyzje, o których słuszności, w tym również dotyczących terapii, dowiadywałem się po 3 miesiącach, roku, a czasami nawet po 5 latach od ich podjęcia. Skutki decyzji podejmowanej w danej chwili były widoczne ze znacznym odroczeniem, czasami po wielu latach. *De facto* podejmowałem bardzo duże ryzyko, biorąc pod uwagę fakt, że jeżeli popełnię błąd w swoim szacunku, w swojej estymacji, to zapłaci za to Ala niepotrzebnym cierpieniem w przyszłości. Taka jest według mnie waga decyzji, które podejmują rodzice dzieci z rzadkimi wadami genetycznymi czy chorobami genetycznymi”.

## Kategoria IV

### Projektowanie drogi edukacyjnej

*P(OsO)*: „Projektując drogę edukacyjną dla dziecka z rzadką chorobą genetyczną, a później żeby móc iść tą drogą i dziecko mogło otrzymać profesjonalną pomoc na każdym jej etapie, rodzic wraz z dzieckiem musi najpierw trafić do poradni psychologiczno-pedagogicznej i wystąpić o orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego, tak żeby nie pozostawić dziecka samego sobie w antysystemie.

I tu rodzic dziecka, które jest często przypadkiem jednostkowym, zderza się ze ścianą przepisów, które nie obejmują takiego przypadku, personelem poradni, który nigdy nie słyszał o danej wadzie genetycznej, a numer statystyczny choroby jest dla niego tak samo enigmatyczny i nic nie mówiący jak np. egzotyczny Zanzibar. Ta profesjonalna pomoc, o którą zaczyna się prawdziwa walka, to tzw. nauczyciel wspomagający, czasami nazywany cieniem. Ja lubię określenie anioł, bo nauczyciele wspomagający to anioły. Ciebie może zniknąć, anioł zawsze jest (przy dziecku)”.

## Kategoria V/VII

### Poszukiwanie partnerów w edukacji/terapii Budowanie społeczności

*P(OsO)*: „Mówimy o poszukiwaniu partnerów. Biorąc pod uwagę swoje doświadczenia uważam, że rodzice poszukują partnerów dla swojego dziecka (możliwe, że również dla siebie) na wielu płaszczyznach. Dodatkowo potencjalni poszukiwani partnerzy mogą się zmieniać w zależności od momentu w czasie, w którym dziecko się znajduje. Możemy szukać partnerów w terapii. Możemy poszukiwać, poszukiwać partnerów w edukacji. Możemy poszukiwać partnerów w postaci rodziców, dzieci o podobnej lub takiej samej wadzie. Stąd częste pragnienie rodziców uczestnictwa w życiu różnego rodzaju stowarzyszeń. Jednak zdarza się, że dzieci, które mają ultraradkie wady genetyczne czy ultraradkie choroby genetyczne, mieszkają w różnych skrajnie odległych miejscach na świecie i jest ich na przykład ogółem pięcioro. Wtedy ciężko jest mówić o fizycznym stowarzyszaniu się. Te dzieci często mają też różne obrazy kliniczne, funkcjonują w różnych środowiskach, inaczej są prowadzone, pomimo dokładnie takiej samej lub bardzo podobnej wady.

Myślę też o poszukiwaniu partnerów, w kontekście socjalizacji i społecznego funkcjonowania dziecka. A dzieci z rzadkimi wadami genetycznymi bardzo często są dziećmi, które są mało społeczne, wycofane. Przynajmniej na początku

swojej drogi. Nie myślę tu o dzieciach z zespołem Downa, bo to nie jest już rzadka wada genetyczna. Natomiast z moich doświadczeń wynika, że te dzieci, które mają naprawdę ultraradkie wady, to nie są dzieci przebojowe i to nie są dzieci, które same takich partnerów będą zdobywać. Te dzieci trzeba trochę popchnąć ku partnerom. Tym dzieciom trzeba dodawać odwagi. Próbuje się to robić w systemie edukacji, tworząc klasy integracyjne. Jednak integracja w takich klasach polega na tym, że każe się tym dzieciom z rzadkimi wadami genetycznymi czy deficytami lub różnego rodzaju dysfunkcjami integrować z rówieśnikami, a one nie mają takich możliwości. Integracja powinna polegać na tym, że to dzieci zdrowe powinny wychodzić naprzeciw dzieciom z jakimś deficytem. Jeżeli chodzi o partnerów terapeutycznych, to bardzo ciężko znaleźć właściwych. Jeżeli chodzi z kolei o partnerów edukacyjnych, myślę, że jest jeszcze ciężiej. Znalezienie partnerów dla współfunkcjonowania społecznego naszych dzieci, można czasami porównać do poszukiwania dna rowu mariańskiego. To jest arcytrudne. Natomiast nie jest niemożliwe. To wymaga również pomocy ze strony wielu specjalistów, psychologów, terapeutów socjalizacji. Moje dziecko, dziś 14-letnie, u którego ta sfera życia była jedną z najsłabszych od samego początku, pomału, pod wpływem określonych działań, nie tylko terapeutycznych, ale również pomocy z naszej strony, tj. rodziców oraz nauczycieli w szkole, zaczyna sama sobie tych partnerów zdobywać. Ogromna w tym zasługa nauczyciela wspomagającego w szkole, który inicjuje wiele tego typu kontaktów. Poszukiwanie partnerów w wymienionych obszarach dla naszych dzieci to jednak mimo wszystko swobodnego rodzaju ekwilibrystyka”.

## Kategoria VI

### Uelastycznianie systemu edukacji

*P(OsO):* „Systemu dla naszych dzieci nie ma. Nasze dzieci mają dwie drogi, może trzy, w skrajnym przypadku. Mogą trafić, albo do szkół specjalnych, albo do sztywnego systemu edukacji, który i tak jest wyzwaniem nawet dla dzieci normatywnych i utonąć w tym systemie, albo pogrzebać się edukacyjnie za życia lub lewitować gdzieś pomiędzy. Nie ma dla tych dzieci przygotowanej ścieżki edukacyjnej. Chciałbym powiedzieć, co ja zrobiłem, szukając szkoły dla swojego dziecka, w której mogłoby funkcjonować. Przyjąłem trzy proste założenia. Pierwszym założeniem było to, że dziecko ma być jedynym spośród wielu, w szkole, do której trafi, a nie jednym z wielu. Drugim założeniem było to, że dziecko wchodząc do klasy pierwszej, pierwszego dnia, na pierwszą lekcję, ma wejść tam uśmiechnięte i po ośmiu latach pobytu w szkole, w wybranej placówce edukacyjnej, wyjść

z niej ostatniego dnia po klasie ósmej z takim samym uśmiechem, jak wchodziło do klasy pierwszej. Trzecim założeniem, jakie miałem, było to, że po trzeciej klasie szkoły podstawowej, gdzie nauczy się czytać, pisać i liczyć, cała jej edukacja w kolejnych klasach, czyli w klasach 4–8 ma sprowadzić się jedynie do praktycznego zastosowania wiedzy przekazywanej przez nauczyciela, która przyda się później w życiu codziennym. A zatem nauka w klasach 4–8 ma mieć przede wszystkim utylitarny, czyli użytkowy charakter. I z tak sformułowanymi założeniami zacząłem poszukiwania szkoły. Szkoły, która spełni wymienione kryteria. Jak to robiłem? Wypisałem sobie na kartce 10 szkół, które chciałbym odwiedzić. Przy czym szkoła, w której dziecko realizuje szkolny obowiązek była dopiero 9 na liście, ponieważ była najdalej położoną placówką od naszego miejsca zamieszkania. Odwiedziłem osobiście wszystkie 10 placówek. Wszędzie z tym samym przesłaniem. Rozmawiałem z Dyrektorami w ich gabinetach. Te gabinety były niekiedy większe niż nasze całe mieszkanie. Szkoły świetnie wyposażone m.in. w nowoczesny sprzęt terapeutyczny. Natomiast żadna z 9 szkół na 10 i rozmowy z Dyrektorami nie zadowalały mnie, a wręcz po prostu czasami od samego początku mnie odpychały. Ja wiedziałem, że to nie są szkoły, to nie będą szkoły dla mojego dziecka. I trafiłem do szkoły, gdzie przyjęła mnie Pani Dyrektor w niewielkim gabinecie, po uprzedniej rozmowie telefonicznej. Wyłuszczyłem po raz kolejny moje trzy założenia. Pani Dyrektor wysłuchała też naszej historii, historii dziecka. Na końcu powiedziała, żebym się jeszcze zastanowił, to cytat i zadzwonił do niej za tydzień. Zadzwoniłem. Umówiliśmy się na drugą rozmowę. Już po 5 minutach rozmowy z Panią Dyrektor wiedziałem, że to będzie właśnie ta szkoła. Szkoła, w której moje dziecko będzie miało stworzone odpowiednie warunki i do nauki, i do dalszego rozwoju. Szkoły, w której będzie otoczone odpowiednią opieką.

Przez pierwsze trzy lata nauki Ali miałem nieograniczony dostęp do Dyrekcji szkoły. Miałem również i mam do tej pory stały, bieżący kontakt z nauczycielami. Dwa razy, w każdym roku szkolnym, przed jego rozpoczęciem i przed jego zakończeniem spotykamy się w szerszym gronie, tj. Dyrekcja, wychowawca, nauczyciel wspomagający oraz nauczyciele (przedmiotowi) omawiając to, co udało się danego roku szkolnego osiągnąć oraz planując cele do osiągnięcia w roku kolejnym. Urealniamy i ewentualnie modyfikujemy przyjęte poprzednio plany. Wyznaczamy kolejne zadania do osiągnięcia na bieżący rok szkolny.

Zawsze od samego początku bardzo starannie doбираłem placówki edukacyjne, do których trafiała Ala. Mieliśmy też ogromne szczęście do ludzi pracujących w ośrodkach terapeutycznych.

To ludzie tworzą miejsca...

Chciałbym też bardzo mocno zaznaczyć, że wszystkie działania terapeutyczne, stymulacje rozwoju, działania edukacyjne są bardzo istotne dla dzieci z deficytami. Jednak jeszcze ważniejsze, a może nawet najważniejsze w przypadku tych właśnie dzieci, są pokłady bezpieczeństwa, cierpliwości, ciepła, empatii, wręcz miłości, ale miłości mądrej, które powinny te dzieci otrzymać wraz ze wszelkimi działaniami, o których mowa powyżej, od ludzi z nimi pracującymi.

Bez tych uczuć, te dzieci nie będą w stanie się rozwijać. Są one wręcz konieczne dla ich rozwoju. Przytulenie, wytarcie łez z oczu, wytarcie nosa, zachęcenie, a czasem po prostu odpuszczenie w trakcie mozolnych ćwiczeń, musi mieć miejsce i jest warunkiem koniecznym dla rozwoju i procesu uczenia. Bez nich nasze dzieci niczego się nie nauczą, ani niczego nie wyćwiczą, bez względu na to, jak mądre i naukowe byłyby zastosowane wobec nich środki”.

## Historia Tomasza

### Kategoria I

*P(OsM)*: „Tomasz urodził się przez cesarskie cięcie. Dostał dziesięć punktów w skali Apgar. No, ale już parę minut później wszczęto jakiś alarm. Okazało, że miał problemy, jeśli chodzi o wydolność oddechową, przenieśli do oddziału neonatologicznego i się zaczęło. Nie dostałam go po urodzeniu. Lekarze przychodzili i podawali mi różne informacje. I komunikowali mi o różnych problemach. Zrobiono mu USG głowy. Powiedziano mi, że ma niedorozwój ciała modelowego. Co chwila dochodziły jakieś nowe, jak to lekarze mówili, wady. Wada taka, wada taka. No i później powiedziałam, że chciałam zobaczyć moje dziecko. Więc musiałam iść do tego oddziału neonatologicznego. Tam lekarka mi powiedziała, że zrobiła rezonans magnetyczny i że Tomek ma niedorozwój pnia mózgu. No i w związku z tym najprawdopodobniej albo nie przeżyje, albo będzie w takim w stanie, jak pani to nazywała, „warzywem”. Nie będzie ani chodził, ani mówił, ani nic. Dla nas to była faktycznie walka o przeżycie. Te informacje były szokujące po prostu. I były podawane, co gorsze, w takich dziwnych okolicznościach. Przy okazji, na korytarzu. Najgorsze było to, że syna zostawiono na tym oddziale neonatologicznym, a mnie wypisano. Więc myśmy wylądowali z mężem w domu, bez dziecka, z przygotowanym pięknym pokoikiem. I właściwie oczekiwaliśmy na to, że on albo umrze, albo go nam oddadzą do domu w stanie..., już po prostu wyobraźnia szalała... w stanie takim, że będziemy całe życie go utrzymywali, żeby tylko przeżył. Myśmy w ogóle nie widzieli, jak reagować, jak myśleć o tym, czy myśleć o tym w kategoriach „no lepiej może, żeby nie przeżył”, bo to

dosłownie takie myśli chodzą po głowie. Potem musieliśmy zarejestrować narodziny Tomasza, więc wybraliśmy się do urzędu. Myśmy cały czas tam płakali, więc to też było takie symboliczne dla nas. Rejestrujemy dziecko, które nie wiemy, ile przeżyje, wszyscy nam gratulują, a my zanosimy się płaczem. Wracając z urzędu, dostaliśmy SMSa, że inny lekarz nie potwierdził tego, że jest wada pnia mózgu i że, tylko pozostają przy tym stwierdzeniu, że to jest tylko niedorozwój ciała modzelowatego, więc złapał się nadziei”.

*P(OsO)*: „Balansowanie na granicy życia i śmierci? Chyba nigdy nie byliśmy w tym punkcie, chociaż, jak Tomasz się urodził to było tak wiele różnych informacji. Lekarze nie widzieli w nas osoby/rodziny tylko podawali różne informacje. Pamiętam, jak jechaliśmy zarejestrować Tomka w urzędzie i dostaliśmy SMSa, SMSa!!!, że stwierdzonej wcześniej wady w mózgu jednak nie ma. SMSa, że ktoś zrobił błąd. Miałem wtedy tyle złych myśli o tej osobie”.

## Kategoria II

*P(OsM)*: „Pierwsze miesiące Tomka życia to były właśnie takie gigantyczne spadki i wzloty emocjonalne. Syn walczył, a my tylko dostawaliśmy jakieś okrucieństwa informacji, które dawały nadzieję albo po prostu załamywaliśmy się. No więc z tego oddziału neonatologicznego przeniesiono syna od razu do dr Wierzby, czyli do UCK. Od razu dr Jolanta Wierzba, miała podejrzenia, że to jest jakaś rzadka choroba genetyczna, że tych wad jest dużo, więc to nie może być przypadek. Tomek był przebadany wzdłuż i wszerz. Czego się nie dotknięto, to tam była wada, czyli wada serca, wada nerek, wada płuca. Płuca miał chore, miał zapalenie jednego płuca, odmy drugiego płuca, więc przeniesiono nas do innego szpitala na oddział chirurgii. Tam zaopatrzonego Tomasza, jeśli chodzi o odmě, czyli miał dren włożony. Pozbyto się tej odmy, wypisano nas. No i pobyliśmy tydzień w domu, Tomasz się robił coraz bardziej siny, coraz trudniej mu się oddychało, więc wróciliśmy na chirurgię. Tam pozostaliśmy na dwa kolejne miesiące, nie wiadomo było z czego wynika ta odma. (...) Powiedziano nam, że muszą zrobić torakotomię. Czyli w ogóle, żeby zobaczyć, co z tym płucem jest, to muszą rozciąć Tomka, zajrzeć do środka i zobaczyć, co z tym płucem jest nie tak. Pan Profesor zoperował Tomka, no i była nadzieja, bo okazało się, że on miał kilka dziurek w płucu, które powodowały to, że ten płyn przeciekał. Zaklejono te dziurki materiałem biologicznym, ale nie wiadomo było, czy one nie będą powstawać. No i tak wyszliśmy z tego szpitala, po tych trzech miesiącach, po urodzinach, no i zaczęliśmy nasze życie (...). Najbardziej pamiętam, pomogła mi rozmowa z lekarką na OIOM-ie, ... i ona raz podczas rozmowy telefonicznej powiedziała tak..., bo ona też ma dziecko z inną chorobą genetyczną... „słuchaj, ja wiem, że jest ciężko,

ale przestań patrzeć na to dziecko przez pryzmat wad. Zaczynj patrzeć jak na dziecko”. Ja też przeszłam przez ten okres takiego właśnie załamania, ale teraz patrzę, mam syna, który pisze wiersze, jeździ na rowerze i cieszę się, że on ma szczęśliwe życie, że on jest szczęśliwy. I tak naprawdę na koniec dnia najważniejsze jest to, żeby twoje dziecko było szczęśliwe. Nieważne jakie masz oczekiwania wobec niego, nieważne czy ma serce po prawej czy po lewej stronie. No bo to jeszcze Tomasz miał serce właśnie po nie tej stronie, co trzeba, okazało się, że to po prostu płuco poprzesuwało mu to serduszko. I ona mi taką nadzieję dała, że przyjdzie czas, kiedy ja zacznę to akceptować i już się, że tak powiem, tym nie przejmować, tylko patrzeć na Tomka jako na dziecko”.

### Kategoria III

*P(OsM)*: „Tomek bardzo późno zaczął siadać, bardzo późno zaczął chodzić, bo zaczął chodzić dopiero w wieku dwóch lat. Ja jestem taką aktywistką, ja zaczęłam szukać różnych metod, bo ja muszę działać. No więc zaczęłam wynajdować różne terapie, różne sposoby na to, żeby sobie z tym poradzić, żeby temu dziecku pomóc. Kiedy Tomek zaczął chodzić to był taki dla mnie pierwszy sygnał, że warto, że warto próbować, warto wchodzić w różne rzeczy, no bo to przybliży nas do tego celu, żeby on był po prostu samodzielny, aktywny. Stwierdziliśmy, że on będzie chodził do przedszkola, że on będzie chodził do szkoły, będzie sobie radził, jak będzie sobie radził, wszystko jedno, najważniejsze, żeby on był aktywny, żeby uczestniczył w życiu społecznym. U mnie to było właśnie to poszukiwanie różnych metod i różnych sposobów na to, żeby go wesprzeć. No i to była przede wszystkim rehabilitacja. Oczywiście też mieliśmy od razu logopedę. Tomek poszedł do przedszkola. Mamy szczęście, bo ja mam przedszkole przy pracy, więc to jest bardzo fajne środowisko, super nauczyciele, więc on tam też od razu dostał asystenta i był wspierany logopedycznie, a że przedszkole było zaraz obok punktu rehabilitacyjnego, więc od razu z przedszkola szedł na rehabilitację, do logopedy, więc miałam poczucie, że jest zaopiekowany (...). Ja zawsze tak dbałam o to, żeby on miał wsparcie. Mój mąż kultywuje życie rodzinne, on kocha, a ja działałam. Ja działałam, ja muszę mieć takie poczucie, że zrobię wszystko dla niego, żeby wspomóc go. Teraz jesteśmy w takim punkcie, gdzie można powiedzieć, że nie jest wszystko idealne, ale my jesteśmy zadowoleni. Ja też dojrzałam do tego, że ja chcę mieć swoje życie. Ja nie jestem terapeutą mojego dziecka. Żeby dobrze opiekować się dzieckiem, muszę mieć swoje życie. Ja muszę być szczęśliwa”.

*P(OsO)*: „Tak na koniec, ważne jest, aby widzieć swoje dziecko, aby być ze swoim dzieckiem. To co nas spotkało na drodze, to że dla niektórych to było napisanie SMSa, to że to mógł z naszej perspektywy być bardzo trudny czas.

To wszystko jest bardzo poruszające i trudne, ale jesteśmy tu, jesteśmy w tym miejscu i mogę powiedzieć innym rodzicom, że to wymaga siły, ale to da się zrobić, to żeby dotrzeć do tego miejsca/tego etapu/momentu”.

#### Kategoria IV

*P(OsM)*: „Wróciłam po roku do pracy, pracuję na pełen etat, mój mąż pracuje. Nigdy nie było tak, że myśmy w ogóle myśleli o tym, żeby nie pracować, żeby z czegoś rezygnować. Więc my podróżujemy, my robimy wszystko to, co byśmy robili, gdyby Tomka nie było. I to jest nasza taka pierwsza zasada. Druga zasada jest taka, że różni terapeuci zadawali wiele ćwiczeń do domu i każdy terapeuta, wydawało mu się, że on jest jedynym najważniejszym. Od logopedy mieliśmy takie wytyczne, od rehabilitanta mieliśmy takie wytyczne, od terapeuty wzroku mieliśmy takie wytyczne. I jak ja sobie policzyłam to, czego oni oczekiwali od nas, to ja bym nie miała czasu. Nie miałabym czasu i dziecko nie miałyby czasu. Więc to się staje takie kompletnie nierealne. Dla mnie to nie jest w ogóle w jakikolwiek sposób skoordynowane. Nikt o tym nie myśli, że to dziecko musi żyć, musi mieć swój czas jako dziecko. Musi mieć czas z rodzicem, czas tylko dziecko–rodzic. Więc sama zaczęłam podejmować decyzję, co jest dla niego najważniejsze. Uznałam, że po to ma tyle zajęć terapeutycznych poza domem, że te terapie powinny się odbywać tam, gdzie ta terapia jest. My będziemy w domu pracować nad pewnymi zachowaniami, ale nie będziemy wykonywać żadnych terapeutycznych ćwiczeń w domu. Bo ja nie jestem terapeutą i nie chcę być terapeutą, chcę być rodzicem. Chcę się cieszyć z dzieckiem naszym wspólnym czasem. I to była taka moja druga zasada. Ja wiem, że nie wszyscy mogą sobie na to pozwolić. Może to nie jest optymalne rozwiązanie dla każdego, ale naprawdę, jak popatrzymy na czas dziecka, kiedy on jest w szkole, potem jeszcze idzie na przynajmniej jedną terapię dziennie, to mu zostają naprawdę te trzy godziny dziennie, żeby się pobawić, żeby pobyć z rodzicami, żeby wyjść na dwór. I powiedziałam, że nie, no nie. Dla mnie ważniejsze jest to, żeby on był szczęśliwy, żeby on się czuł w domu, jak w domu, a nie jak na kolejnej terapii (...)”.

*P(OsO)*: „My żyjemy. Jesteśmy rodziną. To jest ważne. Spędzamy razem czas. Wiadomo, rzeczy trwają dłużej. Tomek potrzebuje granic. Potrzebuje, żeby go dopilnować, ale funkcjonujemy najlepiej jak potrafimy i wszyscy robimy to, co najlepiej możemy”.

#### Kategoria V/VI

*P(OsM)*: „Tomek chodzi do szkoły, do pierwszej klasy państwowej szkoły, do klasy integracyjnej. Jak żeśmy tą edukację wybierali, jakie to było trudne i zaskakujące.



Tomek był w naszej bańce, w tym przedszkolu cudnym, gdzie ja znałam nauczycielki, wiedziałam, że on ma asystenta, wiedziałam, że to jest grupa mała, znałam rodziców, dzieci. Dla nas to był raj, bo wiedziałam, że on ma tam w tym jednym miejscu pełne wsparcie i że mu tam jest dobrze. No i nadszedł czas, żeby myśleć o tym, co dalej.

No i w przedszkolu była taka wspaiała Pani Psycholog, i ona od początku tak wierzyła w Tomka, wierzyła w jego potencjał. Jego siłą było to, że on był taki towarzyski, otwarty, nie był zamknięty na inne dzieci, bardzo komunikatywny, pomimo tego, że nie mówił, to doskonale się dogadywał z otoczeniem. No i pani powiedziała, że super by było, gdyby Tomek poszedł do klasy integracyjnej, ale do małej szkoły, która prowadzi indywidualny tok nauczania. Czyli, że on nie musi wejść w jakieś tam ramy, w schemat, bo on będzie szedł swoim tempem, czyli wolno, ale żeby to była mała grupa i żeby to było indywidualne. No i ja zaczęłam szukać. Zaczęłam szukać szkół prywatnych, zaczęłam dzwonić, obdzwoniłam całe Trójmiasto i nie znalazłam takiej szkoły dla Tomka, bo nikt go nie chciał zaakceptować. Największą przeszkodą było to, że on się nie komunikuje werbalnie. Czyli były szkoły, które w ogóle nie przyjmują dzieci z niepełnosprawnością. Były takie, które przyjmują dzieci z orzeczeniami tylko takie wysoko funkcjonujące. Nawet te, które gdzieś przyjmowały dzieci z orzeczeniami, mówiły, że one się nie podejmują prowadzenia dziecka bez komunikacji werbalnej. Żadna szkoła prywatna nas nie przyjęła. Pogodziliśmy się z tym, że to, co nam w przedszkolu powiedziano, to już możemy wyrzucić do śmieci w zasadzie, bo nie ma takiego miejsca, gdzie Tomek mógłby pójść. To była jedna droga. Druga droga to były szkoły państwowe, czyli albo szkoła specjalna, albo integracyjna klasa, albo klasa zwykła z nauczycielem towarzyszącym.

Oczywiście szkoła specjalna wydawała się dla nas niedobra, bo widzieliśmy, jak syn korzysta z tego, że jest z dziećmi zdrowymi, jak uczy się, bo on się bardzo dużo uczył od dzieci, on kopiował. Czyli, też z psychologami doszliśmy do wniosku, że jak on będzie w klasie z dziećmi chorymi, to on będzie łatwo podłapywał pewne zachowania takie wynikające z chorób tych dzieci. Więc to dla nas była ostateczność, żeby do szkoły specjalnej dać Tomka (...). Poszliśmy do szkoły rekomendowanej przez znajomych, tam nie mieli klas integracyjnych i tam Pani Psycholog powiedziała, że on mógłby być w klasie zwykłej, że mógłby mieć nauczyciela wspomagającego, no, ale w zasadzie cała reszta dzieci jest wtedy zdrowa i on jest sam, czyli on najprawdopodobniej będzie wykluczony. Co ja tak nie do końca się z tym teraz zgadzam, bo po prostu wyszliśmy z takiego schematycznego myślenia, że w klasie integracyjnej będzie pewna grupa, której częścią on będzie i te dzieci wszystkie będą miały orzeczenia, a tutaj będzie sam, bo cała reszta dzieci będzie w normie. Więc wykreśliśmy ten pomysł, żeby on szedł do klasy sam,

jako jedyne dziecko z orzeczeniem. Wykreśliliśmy sobie też szkołę specjalną, choć obdzwoniłam szkoły specjalne i też Tomek się jakoś nie wpasowywał. Większość z tych szkół przyjmuje dzieci z niepełnosprawnością intelektualną, taką umiarkowaną i głęboką. A Tomek ma lekką, przynajmniej na papierze. Została nam opcja klasy integracyjnej. No i zaczęłam szukać szkoły z klasami integracyjnymi. Zadzwoiłam do pierwszej szkoły, no i mówię, że mam takiego synka i on nie mówi, będziemy wprowadzać alternatywną komunikację. No i oczywiście zaczęły się problemy. „No, ale wie Pani, u nas w systemie to nie ma tak, że jak dziecko potrzebuje asystenta to dostaje asystenta, więc on by przyszedł, ale nie miałby asystenta”. Ale mówię, ale może można by się postarać o tego asystenta, jeśli w orzeczeniu jest napisane, że potrzebuje asystenta indywidualnego. „No nie, bo to my taki wniosek wysyłamy do MEN, a oni się najczęściej nie zgadzają. Generalnie w większości szkół czułam taką niemoc, że oni to dziecko przyjmą, ale w zasadzie nie wiadomo, jak to będzie. I zadzwoniłam do szkoły, do której Tomek chodzi i tam po raz pierwszy usłyszałam, że nie ma rzeczy niemożliwych. Oczywiście jest to bardzo personalne, bo to jest kwestia rozmowy z osobą. To też była taka ocena trochę przez pryzmat ludzi, którzy tam pracują (...). Rozmawiałam z Panią Psycholog i powiedziała, że mają takie fajne klasy zerówki i one są tematyczne. „I mamy taką klasę młodych rebeliantów”. Mamy tam nauczycielkę, która jest też terapeutką. W ogóle jest świetną nauczycielką. Dużo wie. „Niech Pani się nie przejmuje tym, że on nie mówi, bo my sobie poradzimy. Jakoś sobie poradzimy. Nie z takimi dziećmi sobie radziliśmy. Mamy dużo klas integracyjnych. Mamy dzieci z różnymi orzeczeniami.” No i dla nas stało się jasne, że to jest szkoła dla nas. Że to jest szkoła, pomimo tego, że państwowa, że gigantyczna. To, że to jest szkoła, gdzie jest otwarty umysł i jest z czym pracować. Tam są ludzie, którym się chce i którzy są otwarci na inne rozwiązania. Mamy asystenta dla Tomka, pomimo tego, że było to praktycznie niemożliwe. To się stało możliwe. Mamy eksperyment edukacyjny zatwierdzony. Bardzo szybko nam się to udało zrobić. Nie jest idealnie, bo ten eksperyment nie jest realizowany z takim tempem i tak jak sobie to wyobrażaliśmy, ale się dzieje. Tomasz ma bardzo fajną wychowawczynię. Ma asystentkę, ma różne terapie. Przede wszystkim jest szczęśliwy. Jest zaopiekowany. Chce chodzić do szkoły. Przyjeżdża po niego autobus. Sam jeździ do szkoły autobusem. Są kumplami z Panem Kierowcą i on się cieszy rano, że on będzie jechał bussem do szkoły sam. No więc jesteśmy w takim punkcie, gdzie można powiedzieć, że nie jest wszystko idealne, ale my jesteśmy zadowoleni”.

*P(OsO):* „Ja ze względu na barierę językową niewiele mogę tu zrobić i to Żona zajmuje się tymi kwestiami. Ja pomagam i wspieram jak mogę, ale ze względu na to, że nie mówię po polsku przyjęliśmy, że kwestiami organizacji edukacji, terapii zajmuje się Ona”.

## Kategoria VII

*P(OsM)*: „Ja na przykład od początku należałam do grup na Facebooku. Tylko niestety w Polsce społeczność, jeśli chodzi o dzieci z zespołem Sotosa, jest bardzo nieliczna. Byłam częścią społeczności w Anglii, w Stanach, w Australii.

U nas też jest społeczność, ale malutka i ta grupa jest mało aktywna i nie udało nam się, pomimo prób, spotkać czy utrzymywać stały kontakt, dlatego zrezygnowałam, bo dla mnie to było nieefektywne. To, co zdobyłam, jakąś tam wiedzę, to zdobyłam. Jestem dalej członkinią tej grupy, ale ja nie korzystam z tego aktywnie. Na początku korzystałam i miałam nawet koleżankę w Irlandii, żeśmy się wymieniały doświadczeniami”.

*P(OsO)*: „Budowanie społeczności jest bardzo trudne, również ze względu, że znajomi w naszym wieku mają dzieci w innym wieku. Jednak staramy się utrzymywać relacje”.

## Historia Borysa

### Kategoria I

*P(OsM)*: „Borys urodził się teoretycznie zdrowy, więc balansowanie zaczęło się tak naprawdę dopiero, gdy poszedł do szpitala na przeszczep szpiku (który w przypadku Borysa był jedynym sposobem na uratowanie jego życia). Jak został zdiagnozowany, to myślę, że mimo wiedzy na temat choroby, nie mieliśmy takiej świadomości, że my balansujemy na tej granicy, bo czytając o innych dzieciach, widząc ich przypadki, widziało się, jak to będzie przebiegało, ale póki Borys był jeszcze w miarę sprawny, to się gdzieś tam miało z tyłu głowy: nie, no niemożliwe, że z nim też tak będzie, prawda? Więc dopiero tak naprawdę, jak rozpoczęła się procedura przeszczepu i jak się dużo rzeczy zaczęło dziać, takich zdrowotnych, wszystko takie poważne, to myślę, że wtedy pojawiła się myśl o zagrożeniu. Ale i tak chyba to było lepsze, niż to poczucie, że jesteśmy przed przeszczepem i jesteśmy tak jakby po złej stronie zegara, bo tak naprawdę dzieciom z takimi chorobami neurodegeneracyjnymi, bez terapii ratującej życie ten zegar im odlicza, wiadomo – pozostały im czas. Był taki moment, pamiętam do dzisiaj, kiedy pojawiła się ta wstępna diagnoza, jak Pani Profesor nam powiedziała, co to może być. Brzmiało to jakoś egzotycznie, a ona nam powiedziała, co to mniej więcej jest i z czym to się je. Jak usiedliśmy w samochodzie i ja, nie pamiętam dokładnie, chyba zaczęłam krzyczeć, to było jakieś takie abstrakcyjne, że ktoś mi mówi jakąś dziwną nazwę, która w ogóle się wcześniej nie pojawiała w przypuszczeniach, były różne inne pomysły, ale raczej nikt się nie spodziewał takiego grubego

kalibru. Więc to był moment takiego uświadomienia sobie, że jest tak źle, ale tak naprawdę dosłownie w tej samej minucie niemalże zaczęliśmy działać, szukanie, kontaktowanie się z rodzicami innego chorego dziecka, dziewczynki, która była właśnie po terapii – to oni nas pokierowali, podpowiedzieli co robić, więc tak naprawdę wszystko od razu przeszło w takie czyny i myślę, że to było super, może nie terapeutyczne, ale takie po prostu wspomagające, że mieliśmy cel i on nas w tym wszystkim trzymał, mimo, że stan Borysa w tym czasie pogarszał się i to było na pewno bardzo dołujące. Muszę tu jednak dodać, że mimo że on wtedy był w lepszym stanie, to było dla mnie gorsze niż to, w jakim stanie jest teraz, ale teraz sytuacja jest stabilna, ewentualnie poprawia się, idzie w górę, niż to, jak wtedy był jeszcze sprawny, ale z każdym dniem coś tracił. Ten regres był dla nas wszystkich bardzo trudny. Mimo, że on jeszcze chodził, coś potrafił mówić, ale jak każdego dnia widziałam zmiany, że na przykład pewnego ranka wstawał i nie potrafił mnie zawołać, to było straszne, po prostu taki cios w serce. Teraz wiemy z czym żyjemy, w tym wszystkim jesteśmy w sobie poukładani i to jest taki stan bezpieczny, wiadomo, że są jakieś zagrożenia, takie jak z każdym dzieckiem, kiedy rodzic nie ma spokoju w głowie, ale wiemy już, że raczej robimy postępy, niż dokonuje się jakiś regres”.

## Kategoria II

*P(OsM)*: „W przypadku Borysa diagnoza pojawiła się relatywnie szybko i tak naprawdę my od początku wiedzieliśmy dokąd mamy uderzać po ewentualną terapię. To było jednak dosyć stresujące, bo dla dzieci z tym schorzeniem istniały wówczas jedynie terapie eksperymentalne, więc niejako odbywała się walka o miejsce, dzieci były wybierane do tych terapii, więc wiedzieliśmy, że rywalizujemy z innymi. I to było bardzo stresujące, Borys był poddawany różnym testom, ja się ciągle martwiłam, jak on wypadnie, bo to było moje dziecko, a jednocześnie taki mój zawodnik, więc się stresowałam, czy on na pewno temu sprosta i tak dalej. Takich miejsc, w których staraliśmy się o terapię było kilka, w jednym go nie zakwalifikowali, w drugim też nie, w trzecim ostatecznie tak, ale za milion dolarów, w Stanach, więc pojawiła się wizja przeprowadzki, jakichś tam ogromnych towarzyszących kosztów, no i wtedy pojawił się pan Profesor z Wrocławia, wyrósł jak spod ziemi i nagle wszystko się stało możliwe w Polsce, więc prosto ze Stanów pojechaliśmy do Wrocławia tak naprawdę, na pobranie tych wszystkich badań niezbędnych do szukania dawcy szpiku i to się wtedy już potoczyło migiem, bo w całej tej swojej wyjątkowości, rzadkości choroby, Borys był pospolity w kontekście układu HLA, pod kątem którego się szuka dawców, więc tu się dawców się znalazło dużo, jeden idealny i to już poszło szybko”.

### Kategoria III

*P(OsM)*: „Nasza sytuacja pokazuje, że ludzie są po prostu kluczowi. Nie placówka, nie jakiś tam ośrodek, tylko po prostu osoby, na które się trafi. I my w ogólnym rozrachunku naprawdę trafiliśmy na dużo fajnych ludzi, mamy z nimi prywatne relacje już po tych latach i wręcz taka więź niemalże rodzinna się w tym wszystkim tworzy. No, ale to oczywiście też pokazuje, że jak nie trafisz w jakimś tam momencie na odpowiednie osoby, to jest kiepsko, bo się po prostu trudniej potem ogarnia pewne tematy, bo jak ktoś z Tobą nie nadaje na tej samej fali, to jest wiadomo, trudno. Mi na przykład w tym momencie bardzo brakuje takiej otwartości ze strony szkoły, takiej naturalnej, takiej zwyczajnej. Jak choćby przyniesienie przez wychowawcę mikołajkowego prezentu, którego Borys nie może akurat odebrać osobiście czy odwiedziny kolegów z klasy itp. (...). Ja mam takie poczucie, że przez to, że my od razu po diagnozie znaleźliśmy opcję terapii i wiedzieliśmy, że uzyskanie szansy na leczenie to trochę taki konkurs, to nasza walka o umiejętności w tamtym momencie była po prostu takim treningiem olimpijczyka. Terapie były ustawione pod konkretne testy, jeździliśmy na zajęcia w różne miejsca, naprawdę non stop na zajęciach i to był ten etap, że kiedy jakiś terapeuta zachorował, albo mówił, że na tydzień wyjeżdża, to ja na ten czas szukałam zastępstwa. I znam do dzisiaj osoby, które mają takie podejście i ja mam wrażenie, że to jest etap przejściowy i mi przeszedł, ale niektórym nie przechodzi, i myślę, że to jest straszne, taki brak umiejętności odpuszczania. Kiedy w tamtym czasie mieliśmy wyjechać na urlop, to byłam załamana, że teraz nie będzie terapii, a że to był ten etap, gdy stan Borysa się pogarszał, to ten lęk był uzasadniony, a jednocześnie to było strasznie męczące. Dziś jest zupełnie inaczej, bo wiem, że odpoczynek jest potrzebny, a wyjazdy nie są dla Borysa stratą, tylko ogromną korzyścią”.

*P(OsO)*: „To był taki czas, kiedy większość dzieci kończy wczesne wspomaganie rozwoju, a u B. ono było wczesne właśnie w tym momencie, kiedy pojawiła się diagnoza, czyli ok. 6. roku życia. Można powiedzieć, że my w jakimś sensie byliśmy wychyleni w przód z takim myśleniem na temat wspomaganie rozwoju Borysa, natomiast dla mnie takim momentem, który w jakiś sposób wskazał nam, że to jest coś, czym się powinniśmy zająć, było to, jak Borys był po przeszczepie, wyszliśmy ze szpitala i wróciliśmy do domu i wiedzieliśmy, że nie możemy liczyć za bardzo na przedszkole, wiedzieliśmy, że sami musimy się tym zainteresować. Mieliśmy bardziej perspektywę stymulacyjną dla Borysa, to znaczy wiedzieliśmy, że chcemy zapewnić jakąś stymulację intelektualną, ale nie dlatego, że mieliśmy jakieś wybujałe oczekiwania, żeby teraz on na pewno w trzeciej klasie opanował tabliczkę mnożenia, to była raczej świadomość tego, że te jego kognitywne funkcje są niezwykle istotne, że w tej chorobie są tzw. fenotypy, czyli różne objawy

choroby związane z genotypem, że niektóre dzieci są bardziej doświadczone, mówiąc prostym językiem motorycznie, a niektóre kognitywnie. I nam wiele badań, które przeszliśmy na drodze do uzyskania terapii, wskazywało na to, że Borys jest raczej w tym fenotypie, który ma większe trudności motoryczne niż poznawcze, niż kognitywne. I to też dla nas było ważne, żeby to jak najlepiej stymulować. Od początku gdzieś w nas było takie przeświadczenie, że stymulacja intelektualna, taka poznawcza, powinna iść na równi ze stymulacją motoryczną, rehabilitacyjną, taką usprawniającą”.

### Kategoria IV/V

*P(OsM)*: „Można powiedzieć, że pierwsze kroki w budowaniu systemu edukacyjnego pojawiły się wtedy, gdy Borys w ogóle z tego systemu wypadł, no bo teoretycznie został zapisany do przedszkola specjalnego, ale w rzeczywistości, ze względu na przeszczep nigdy do niego nie poszedł. Potem pojawił się Pan J., pojawiła się pierwsza wiedza o komunikacji alternatywnej, że wogóle coś takiego jest, że nam będzie to bardzo potrzebne. A potem Borys poszedł do rejonowej szkoły podstawowej i w sumie jakoś tak gładko to się udało, że Pan J. się tam zatrudnił, a Borys po prostu pracował w domu i to wszystko się jakoś toczyło, póki to był etap klas 1–3. Następnie, z racji przeprowadzki przenieśliśmy Borysa do obecnej szkoły, gdzie pojawiła się idea drużyny BB, czyli taki autorski projekt włączający i to wszystko było wtedy takie łatwe, no ale gdzieś tam z tyłu głowy była świadomość, że będzie etap kolejny i to już nie jest takie proste, żeby sobie jeden nauczyciel pracował z Borysem i wszystkie tematy z nim ogarniał. No i wtedy pojawił się wspólny pomysł: Pani Dyrektor, Pani M. G. i mojego Męża, żeby stworzyć eksperyment pedagogiczny; była jeszcze mowa o innowacji, więc oni po prostu usiedli na tym spotkaniu, zaczęli, powiedzmy, rozpisywać czego my potrzebujemy, co jest możliwe w eksperymencie, a co w innowacji, no i padło na eksperyment. Wtedy to wszystko zostało napisane razem z naszymi różnymi terapeutami, psychologiem, logopedą, na czas zatwierdzenia eksperymentu wydłużyliśmy pierwszy etap edukacji, przez co Borys trafił do tej klasy, w której teraz jest. No, ale w końcu się doczekaliśmy, eksperyment ruszył, co nie oznacza, że w ogóle było od początku idealnie, bo myślę, że wszyscy, no może poza nami i Panem J., byli tym nieco przerażeni, jak to ma wszystko funkcjonować, jak to ma wyglądać, no bo jak ma teraz być ta lekcja prowadzona, jak ma to być oceniane, jak się mają z Borysem porozumiewać (...). Niestety wybuchła pandemia i pamiętam, że długo były zajęcia online. Pandemia wszystko zaburzyła, dla Borysa, to było bardzo trudne, bo prowadzenie z nim zajęć online było sporym wyzwaniem. Teraz już

mamy ten czas za sobą. Mamy nauczycieli, którzy przychodzą i widzę, że oni to lubią, mają fajny kontakt z Borysem, dużo się razem śmieją (...). Ogromna w tym wszystkim zasługa Pani M. J., specjalistki od komunikacji alternatywnej, dzięki której ten system komunikacji z Borysem. został ujednoczony, bo dotychczasowa niespójność bardzo syna i nas frustrowała. Pan J. pracował z nim tak, ktoś inny pracował z nim siak, ktoś jeszcze inny przychodził i było jeszcze inaczej. Jak pojawiła się Pani M. J., powiedziała, że to jest tak, jakby ktoś mówił do niego po japońsku, inny po angielsku, a jeszcze ktoś po niemiecku i on w ogóle nie wiedział jak się ma komunikować. (...) Pani M.J. i jej pomoc po prostu dały Borysowi taki spokój psychiczny, on przestał w końcu myśleć co i jak ma zrobić, by zaspokoić czyjeś oczekiwania, dzisiaj potrafi zakomunikować na jaki rodzaj aktywności ma ochotę, albo, że nie ma siły i nie chce czegoś robić, a wtedy nauczyciel jest gotowy z nim poczytać albo oglądać filmiki przyrodnicze i ok, nic się nie stanie, jeśli tak zrobimy i nie ma tego poczucia, że powstaną jakieś zaległości”.

*P(OsO):* „Kiedy pojawiła się Pani M.G. i jej otwartość, nagle się okazało, że poradnia psychologiczno-pedagogiczna ma ludzką twarz, że ona jest trochę dla nas, a nie odwrotnie, że można wiele zdziałać i faktycznie, potem już w takiej późniejszej fazie, gdzie zaczęła się dyskusja o tym, jak kształtować edukację Borysa w szkole, okazało się, że można to jakoś dostosowywać. Ale też cały ten czas do momentu powstania eksperymentu my mieliśmy już wiele rzeczy wypracowanych, mieliśmy nauczyciela, pomysł na drużynę BB, relacje z podmiotami, które gdzieś tam znały syna., osobami, które znały jego historię, więc my byliśmy takim dobrym, wdzięcznym partnerem do współpracy, my tak jakby przynosiliśmy rozwiązania, a nie pytania. Tak więc przychodząc do nowej szkoły, przyszliśmy już właśnie z tym rozwiązaniem. Pani A. wykazywała chęć przyjęcia Borysa, cieszyła się, że będziemy w tej szkole, rozumiała nasze potrzeby, robiliśmy tę Drużynę BB. I faktycznie, takimi matkami i ojcem tego eksperymentu, trzonem zarządzającym, to była Pani A., Pani M.G. i ja, jako ramię sięgające do tej Drużyny. To było to, co jest takim elementem sukcesu, bo teoretycznie rodzic nie musi, choć ja osobiście uważam, że powinien być jak największym, najlepszym ekspertem w dziedzinach dotyczących jego dziecka. (...) Więc my mieliśmy to szczęście, że nas tworzą cały czas koncepty tej Drużyny, takiego właśnie kręgu, jakkolwiek to nazwać, wokół syna. Zbudowaliśmy z tymi ludźmi relacje, które trwają do dzisiaj. Pan J. jest tyle lat z nami, ale też Pani J., pierwsza neurologopedka, czy Pani K., która do dzisiaj przychodzi do Borysa. Zaczęła w 2015 roku, tuż po diagnozie i przed terapią i jest z nami do dzisiaj. To jest 9 lat. Ta ciągłość, relacja i profesjonalizm pozwolił nam na zebranie takich wręcz merytorycznych rzeczy w tym eksperymencie”.

## Kategoria VI

*P(OsM)*: „Uelastycznienie? To jest coś, czego teraz niestety nie ma, a co było wtedy realizowane, jak przyszliśmy do tej szkoły, czyli większy nacisk na kontakty z rówieśnikami. Fajny był ten czas pierwszej Drużyny BB, regularne spotkania z grupą dzieci, indywidualne zajęcia włączające. Po zmianie klasy została tak naprawdę jedynie wspólna godzina wychowawcza. Teraz takich zdarzeń jak w poprzedniej klasie nie ma. Były propozycje, żeby, np. dwójka dzieci przychodziła do Borysa z opiekunem w odwiedziny czy wymyślić jakieś zajęcia, w których oni by mogli razem uczestniczyć, realizować jakiś wspólny projekt. Ja rozumiem, że to wymaga większego zaangażowania, że tu muszą rodzice się zgodzić, że ktoś musiałby przyjść, może czasem po lekcjach, no ale w całej klasie myślę, że ktoś by się chyba jednak znalazł. Ta klasa jest całkiem fajna i całkiem otwarta (...). Jestem przekonana, że uelastycznienie systemu wymaga elastycznych ludzi po prostu w tym systemie. Niestety teraz nie mamy szczęścia. Mam wrażenie, że straciliśmy nawet kilka lat teraz w tej klasie, bo pojawiła się najpierw ta nowa Drużyna i jakieś próby integracji, no ale potem były te wszystkie kwestie pandemii, czy inne ograniczenia, w czwartej klasie, pojawiły się nowe przedmioty, okazało się, że dzieci nie mogą tak często wychodzić, tracić jakichś lekcji. Ja wiem to wszystko, ale przecież nikt nie mówi, żeby przychodzić co tydzień, tylko nawet jak to by było raz na miesiąc czy nawet raz na dwa, to byłoby pięć spotkań w roku, co i tak by było super, bo Borys miałby poczucie, że ten kolega i ta koleżanka są tacy bardziej jego, że mogliby być takim jego łącznikiem z resztą klasy, lepiej go poznać, nawiązać jakąś więź. I myślę, że to by było z korzyścią też dla tych dzieci. Tylko, że nikt tego nie rozumie, nie czuje i nie podchwytuje i jest to coś, co naprawdę mnie frustruje i czego mi tak brakuje”.

*P(OsO)*: „Z naszej perspektywy to już jest coś niesamowitego, że my rozmawiamy. Zobacz, ty mówisz do mnie, że nie spotkałaś takiego projektu. Mnie wiele tych projektów nauczyło, że wszystkie te osoby łączy jakaś taka wspólnota, czy to celu czy wspólnota zainteresowania. (...) Pierwsze kroki na drodze do eksperymentu, to był taki załączek, potem skomunikowałem się z Panią M. G., powstała propozycja spotkania, pojawiły się kolejne osoby, byliście Wy, była Poradnia, była Pani Oligofrenopedagog z innej szkoły, była szkoła, nauczyciele, byłem ja, czyli rodzic, ale nie rodzic, który siedzi i mówi: ojejku, jak fajnie, że Państwo tak deliberujecie, ale jako partner. Może to górnolotnie brzmi, ale myślę, że tak powinno być. Ja byłem na równi partnerem z nimi wszystkimi. I to powoduje, że dzięki tym wszystkim inicjatywom mamy wartości dodane, możemy nad nimi nadbudowywać. Więc dzisiaj to jest tak *de facto* coraz szersze grono osób. Bo to jesteście wy, z wami realizujemy te naukowe rzeczy, wspólnota celu. Wy chcecie



intencjonować to naukowo, społecznie, prywatnie i jednocześnie robimy coś, co jest wartością dodaną. Czyli na końcu, jak będziemy sprawozdawać z eksperymentu, to nie powiemy, że były dwie ewaluacje i wyniki są w szufladzie, a rezultaty przekazane, tylko będziemy mieli, mam nadzieję, dwa artykuły, już chyba dwa postery powstały, teraz będzie książka, a jeszcze wyniki co najmniej dwóch ewaluacji pewnie przed nami, więc będzie kolejny materiał. Elastyczność i edukacja, to nie jest proste. Edukacja jest taką sferą, która każdego dotyka mniej lub bardziej, to znaczy są znajomi, przyjaciele, rodzina, mają też dzieci w edukacji, więc mają też swoje zmagania, ale my jesteśmy już w tym tak głęboko i w tak skonkretyzowany sposób funkcjonujemy w tej edukacji, że to raczej nas pytają, jak to robić. Wtedy ja opowiadam innym rodzicom jak działa nasz eksperyment i wszyscy są mniej lub bardziej zachwyceni tym, że to tak można połączyć. Ale to nie dlatego, że ktoś nie jest w stanie przejść przez te zawłości systemu, tylko ja mam takie poczucie, że to jest bardzo wąsko specjalistycznie zdefiniowany obszar, w którym się poruszamy, że to my jesteśmy na łonie rodzicielskich relacji ze specjalistami”.

## Kategoria VII

*P(OsM)*: „Wracając do kwestii integracji z rówieśnikami, to oczywiście wiadomo, że w czasie pierwszej Drużyny BB ułatwieniem było to, że te dzieci były wtedy małe, inaczej jest teraz, gdy to jest już młodzież, to już jest trochę inny tryb życia. Wtedy to na pewno było prostsze, wspólne zabawy, piosenki, no bo trzeba przyznać, że trudno jest zbudować takiemu dziecku z niepełnosprawnością jakąś taką rówieśniczą społeczność i mamy z tym spory problem, bo Borys nie ma takich typowych kolegów ani w szkole, ani wśród znajomych. Oczywiście jest tak, że są dzieci, które, no nie wiem, przywitają się z nim, zwrócą na niego uwagę, zapytają o niego, ale raczej widzę, że większość dzieci, nawet znajomych czy rodziny ma dystans, że tak jakby one nie wiedzą jak się zachować, że dzieci nie mają po prostu takiej edukacji. To nie jest oczywiście wina ani ich, ani rodziny, tylko ogólnie tak już jest po prostu w naszym społeczeństwie, że jest taka obawa, niewiedza, co mam zrobić, co powiedzieć. (...) Nie mam takiej potrzeby, i myślę, znając jego charakter, że Borys też nie, żeby otaczał go tłum znajomych, ale myślę, że po prostu fajnie byłoby mieć jakiegoś swojego dobrego kolegę czy koleżankę w klasie. No i do tego potrzebny by był bardziej elastyczny i zaangażowany wychowawca, który by to zanimował. Żeby syn miał takiego swojego łącznika z klasą, kogoś, kto by przyszedł i powiedział: wiesz Borys, dzisiaj robiliśmy to, czy tamto, zgram ci na pendrive jakieś zdjęcia, no cokolwiek, wiesz. Ja mam wrażenie, że to tak wiele i tak niewiele. Dla mnie to byłoby naturalne, ja w ogóle sama chciałabym

być kiedyś taką osobą, która może komuś żadnym praktycznie kosztem umilić, uatrakcyjnić życie. A syn w ogóle lubi wychodzić z klasą, on do dzisiaj ogląda prezentacje z tych dawnych wyjść. Więc jakby ktoś na przykład nawet mu coś takiego raz na jakiś czas robił, takie relacje z życia klasy, to byłoby fantastycznie. (...) Często myślę, czemu niektórym nauczycielom się chce, a innym nie. To powinno być takie naturalne, prawda? Czyli jedni mają te zasoby, a inni nie mają? No szkoda, bardzo mi jest tego szkoda. Bo dla mnie uelastycznienie systemu edukacji dla Borysa to jest też ta możliwość jego włączenia społecznego. To jest ten główny cel tak naprawdę, (...) to poczucie, że jest się częścią całości. No bo po to właśnie też jest szkoła, żeby mieć te relacje, to też jest znaczące”.

*P(OsO):* „Borys absolutnie jest wdzięcznym pacjentem, jest wdzięcznym dzieckiem, które po prostu emanuje taką pozytywną aurą, która sprawia, że praca z nim jest taka też wynagradzająca. No i moim zdaniem to, co jest fundamentalne i zawsze o tym mówię, jak ktokolwiek mnie o to pyta, że najważniejsza jest drużyna, tak jest u nas, możemy na to mówić kręgi lub budowanie relacji. My od początku budowaliśmy te relacje, najpierw z Panem J., a potem z każdą z nauczycielek, zabieraliśmy ich na początku na wspólne świętowanie Dnia Nauczyciela, zawsze robiliśmy jakieś wspólne wyjścia, celebrowaliśmy jakieś takie drobne uroczystości z Borysem, z nimi i też z tymi wszystkimi partnerami zawsze staraliśmy się wchodzić w relacje. (...) Ja myślę, że to, co moim zdaniem jest jeszcze kluczowe, poza tym sieciowaniem, relacyjnością i tak dalej, to jest właśnie uznanie rodzica za partnera. I to musi być takie nie tylko nominalne, ale faktyczne uznanie rodzica za partnera”.

## W stronę możliwych interpretacji

W punkcie przecięcia perspektyw osobistej i fenomenologicznej naukowcy stają przed niezwykłym dylematem. Dotyczy on zakresu w jakim możliwe jest dokonanie interpretacji tekstu. A może zasadne byłoby pozostawienie tekstów w żywej, pierwotnej postaci dla odbiorcy, licząc, że sam uchwyci głęboki ich sens. Na niedoskonałość „przekładu” i „interpretacji” zwracał już dawno temu uwagę sam współtwórca fenomenologii hermeneutycznej H.G. Gadamer (2003). Ryzykując jednak pewne próby analizy historii przekazanych przez osoby bliskie, warto wskazać kilka ciekawych momentów, które mogą okazać się ważne dla poznawczego i pragmatycznego opisu rzeczywistości CHRZ. Pierwszy ukazuje Tabela 1. Doświadczenia osób bliskich związane z projektowaniem drogi edukacyjnej, poszukiwaniem partnerów w edukacji/terapii, uelastycznianiem systemu oraz budowaniem społeczności w edukacji były niezwykle podobne. Co niezwykle

interesujące ustosunkowania do wcześniejszych kategorii (I, II i III) bardziej związanych ze zdarzeniami medycznymi i terapeutycznymi istotnie różniły się. Prawdopodobnie dwie drogi: diagnostyczna i edukacyjna uruchamiają zupełnie inne mechanizmy podejmowania wysiłku i wyzwań w zderzeniu z rzeczywistością CHRZ. W miarę wysoki (15/21) wskaźnik współdzielenia doświadczeń pokazuje, że przeżycia osób bliskich są niezwykle podobne. Dziecko z CHRZ wyzwala pokłady aktywności, które współdzielimy wszyscy (osoby bliskie dziecku zdrowemu w „uśpieniu”) i są one specyficznym zasobem ratunkowym na wypadek pojawienia się choroby u bliskiej nam osoby. W spotkaniu z dzieckiem chorym i jego bliskimi najczęściej pojawia się w tym zakresie asymetria. Po jednej stronie osoby bliskie z doświadczeniem złożonej rzeczywistości CHRZ, a po drugiej stronie świat społeczny z zapisem, możliwością uaktywnienia tylko w sytuacji osobistego doświadczenia choroby. Istnienie tej asymetrii powinno skutkować niemożnością głębszego porozumienia między rodzicami dziecka z CHRZ a otoczeniem społecznym, a jednak w krótkich fragmentach historii rodzinnych odnajdujemy osoby „obce”, które dotknęły tego potencjału, mimo istnienia lub braku osobistego doświadczenia CHRZ. W pewnym sensie to doświadczenie staje się uniwersalne i dobitnie pokazuje, że kluczowy w otoczeniu dziecka chorego nie jest system, ale osoba w tym systemie. Sięgając do mitologicznych źródeł, autorzy odnaleźli postać, której opis warto zestawić z lekarzem, nauczycielem, terapeutą, których pojawienie się w życiu rodziców i dziecka z CHRZ zmieniło ich i nadało sens ich wysiłkom. Mitologiczną postacią Diktysa (z języka greckiego „siecciarz”), skromnego rybaka z wysepki Serifos łączy się z ocaleniem małego Perseusza i jego matki Danae (Kubiak, 1997, s. 434–435). Ta historia ukazuje rolę przypadku i czegoś, co można by określić splotem korzystnych zdarzeń. Osią tej historii i powyższych szczególnie w pierwszych trzech kategoriach jest fenomen ocalenia. Historie trójki małych pacjentów opowiedziane przez ich rodziców, ukazują ocalenie jako efekt z jednej strony niezwyklej wytrwałości rodziców, a z drugiej strony właśnie obecności specjalistów „utkanych” z sieci Diktysa.

Następnym ważnym elementem ogniskującym uwagę na przedstawionych historiach są budujące treść opowieści figury, metafory i osobiste odniesienia. Pod powierzchnią tekstu autentyczność historii powoduje, że odbiorca odczuwa pewną trudność, aby osiągnąć pewien bezpieczny dla obiektywizmu dystans. Ten fakt nadaje ogromną wartość tym przekazom. Warto zwrócić uwagę przynajmniej na trzy krótkie fragmenty:

- 1) „(...) te dzieci dostają w plecaku ryzyko zapadalności na mnóstwo różnych bardzo ciężkich chorób (...). Ta odyseja to jest tak naprawdę coś w rodzaju raczej bym powiedział zdobywania Troi i budowania konia trojańskiego niż wyprawa Odyseusza” (Historia Alicji).

- 2) „Najgorsze było to, że syna zostawiono na tym oddziale neonatologicznym, a mnie wypisano. Więc myśmy wylądowali z mężem w domu, bez dziecka, z przygotowanym pięknym pokoikiem” (Historia Tomka).
- 3) „Ja myślę, że to, co moim zdaniem jest jeszcze kluczowe, poza tym sieciowaniem, relacyjnością i tak dalej, to jest właśnie uznanie rodzica za partnera. I to musi być takie nie tylko nominalne, ale faktyczne uznanie rodzica za partnera” (Historia Borysa).

Tabela 5.1.

*Szacowane wskaźniki współdzielenia doświadczeń (WWD) uchwyconych w przekazanych historiach*

Kategoria	WWD		
	H(A.) ↔ H(B.)	H(A.) ↔ H(T.)	H(A.) ↔ H(B.)
I	-	+	-
II	-	+	-
III	+	-	-
IV	+	+	+
V	+	+	+
VI	+	+	+
VII	+	+	+
Σ	5/7	6/7	4/7

**Legenda:**

+ – wykryto podobieństwo,

-- podobieństwo niewielkie lub brak.

Źródło: opracowanie własne.

Przykład pierwszy uwypukla zjawisko współchorobowości. Metafora „plecaka” dobrze oddaje istnienie tego nadmiaru mocno komplikującego funkcjonowanie dziecka z CHRZ w świecie. Plecak szkolny jest przygodą okresową, natomiast plecak pełen schorzeń towarzyszy dziecku z CHRZ przez całe życie, stąd nie jest czymś doraźnym, przejściowym wymagającym właśnie planowania krótkoterminowego. Drugi przykład dotyczy wymiaru osamotnienia i bezsilności. Rodzice dziecka z CHRZ zostają wielokrotnie „zanurzeni” w zdarzenia, gdzie niepokój przybiera ekstremalne rozmiary. Jeśli są razem jest szansa na wzajemne wsparcie. Samotność podstawowa potęguje jeszcze bardziej tę dodaną przez CHRZ, powodującą, że dziecko nie może być z rodzicami. Ostatni przykład ukazuje dążenie

do uzyskania relacji „poziomej” w spotkaniach ze specjalistami. W doświadczeniach rodziców dziecka z CHRZ często to pragnienie wydaje się zmierzaniem do punktu asymptotycznego (niemożliwego do osiągnięcia), jednak wiele przykładów pokazuje, że partnerstwo jest możliwe. Paradoksalnie do innych wymiarów jakie formuje w systemie rodzinnym CHRZ, osiągnięcie partnerstwa z podmiotami zewnętrznymi jest realne.

## Zakończenie

W zrozumieniu rzeczywistości dziecka z CHRZ bardzo istotne może się okazać wsłuchiwanie w historie opowiadane o nim przez jego osoby najbliższe. Zaprezentowane powyżej fragmenty biografii rodzinnych dzieci z CHRZ i ich analizy pokazały, że przyjęte kategorie zdarzeń mogą być potrzebne w planowaniu pomocy i wsparcia dziecku choremu i jego rodzicom. Podstawowe pytanie, jakie nasuwa się po analizach, brzmi: Czy możliwe są jakieś zmiany, aby wypełnić pustkę informacyjną i relacyjną, która powstaje w krajobrazach rodzinnych dziecka z CHRZ? W obszarze badań medycznych możliwości współmodelowania zdarzeń z naukowcami/lekarzami przez rodziców są bardzo ograniczone. Natomiast w obszarze edukacyjnym zakres współuczestnictwa może być ogromny. Tu jednak napotykamy na ewidentny rozdźwięk między stanem aktualnym systemu edukacji a stanem oczekiwanym po uwzględnieniu rzeczywistości funkcjonowania dziecka z CHRZ i jego rodziny. Treść ukazanych historii wskazuje jednak na istnienie ciekawego fenomenu, współczesnego Diktysa (np. nauczyciela, terapeuty itp.), który pojawił się w życiu każdej z rodzin, których fragmenty biografii ukazano powyżej. Stąd mimo bardzo nieelastycznego dla ucznia z CHRZ systemu edukacji, rodzice spotkali niezwykle dyspozycyjnych pod względem uważności i empatii pedagogów i terapeutów. W opowieściach rodziców czytamy też o poszukiwaniu/budowaniu partnerstwa. To dążenie do funkcjonowania w relacjach „poziomych” wydaje się kluczowe dla osób bliskich dziecku z CHRZ. Choroby o takiej złożoności powodują rozległe pęknięcia w potencjale sił witalnych rodziców, a możliwość podmiotowego istnienia w relacji z innymi może stale naprawiać efekty tych zmian w rozkładzie sił. Ponieważ CHRZ to rzeczywistość, w której rodzice podejmują wyczerpującą walkę o dziecko, a nie będą wytrwali i silni, kiedy będą zawieszani w pustce relacyjnej i informacyjnej.

Katarzyna ŚWIECZKOWSKA  
Polskie Stowarzyszenie na rzecz  
Osób z Niepełnosprawnością Intelktualną, Koło w Gdańsku

Agnieszka ŻYTA  
Wydział Nauk Społecznych  
Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie  
ORCID: 0000-0002-2504-7257

## ROZDZIAŁ 6

---

# **Dlaczego Szkoła w Kręgach? Wsparcie rodzin dzieci z chorobami rzadkimi a współpraca transdyscyplinarna i międzysektorowa**

### **Wprowadzenie**

Choroby rzadkie są definiowane jako te, które dotyczą bardzo małej liczby osób, mogą być związane z niewłaściwym leczeniem, przewlekłym osłabieniem i niekorzystnymi skutkami zdrowotnymi, które trwają aż do śmierci jednostki. Mogą mieć różnorodne przyczyny, objawy oraz przebieg kliniczny, często są poważne i postępujące. Choroba uznawana jest za „rzadką”, gdy liczba dotkniętych nią osób wynosi  $< 1:2000$  (tj.  $< 0,05\%$ ) w Unii Europejskiej i  $< 1:200\ 000$  (tj.  $< 0,0005\%$ ) w Stanach Zjednoczonych. Lista chorób rzadkich jest dość duża (ok. 8000), a w przypadku niektórych z nich nieprawidłowości molekularne lub biochemiczne leżące u ich podstaw nie zostały do tej pory w pełni opisane (Danese, Lippi, 2018). Ze względu na niską częstotliwość występowania każdej choroby, wiedza medyczna na temat chorób rzadkich jest słabo dostępna (często tylko w języku angielskim, co utrudnia dostęp do niej części rodziców oraz profesjonalistów). Liczba badań nad chorobami rzadkimi i jakością życia osób, które ich doświadczają, jest ograniczona, świadomość potrzeb oraz koniecznego wsparcia niewielka, oferta nieodpowiednia. Tylko 1200 spośród wszystkich rzadkich chorób ma więcej niż pięć udokumentowanych przypadków opisanych w literaturze naukowej (Nguengang Wakap et al., 2020). Choroby rzadkie

dotykają nie tylko osobę zdiagnozowaną, ale także wpływają na rodzinę, przyjaciół, opiekunów i całe społeczeństwo. Tym, co dodatkowo utrudnia funkcjonowanie osobom i ich środowisku jest fakt, że średni czas potrzebny na zdiagnozowanie choroby rzadkiej to 5 lat, 70% osób chorych czeka na prawidłową diagnozę ponad rok (<https://www.eurordis.org/publications/juggling-care-and-daily-life-the-balancing-act-of-the-rare-disease-community/>, dostęp: 2.03.2024). Choroby rzadkie stanowią duże wyzwanie diagnostyczne oraz terapeutyczne, a ze względu na to, że wielu z nich nie można skutecznie wyleczyć lub leczenie bywa bardzo drogie czy niedostępne, stają się bardzo dużym wyzwaniem dla rodzin osób z chorobą rzadką. Zarówno te osoby, jak i ich rodziny wymagają wsparcia informacyjnego, medycznego, behawioralnego, społecznego oraz emocjonalnego. Konieczna jest współpraca międzysektorowa i transdyscyplinarna, aby efekt wspierania był jak najbardziej dostosowany do indywidualnych potrzeb każdej rodziny. Przykładem działań, które odpowiadają na te potrzeby, a są rozwiązaniem angażującym różne środowiska osadzone w miejscu zamieszkania danej rodziny jest Szkoła w Kręgach Wsparcia – wspólna inicjatywa Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Osób z Niepełnosprawnością Inteligencjalną, Koła w Gdańsku oraz Stowarzyszenia Boris (Warszawa).

## Szkoła w Kręgach Wsparcia – założenia i podstawy

„Szkoła w Kręgach Wsparcia to placówka wydobywająca talenty i moce z uczniów. To także miejsce, gdzie realizowana jest współpraca partnerska z rodzicami oraz żywe są idee włączania w społeczność lokalną. Głównym założeniem jest podejście skoncentrowane na uczniu oraz praca na zasobach i potencjale nie tylko ucznia, ale także rodziny, szkoły i społeczności lokalnej” (Świeczkowska, Jordan, Żyta, 2022a, s. 3).

Podstawą pracy Szkoły w Kręgach jest Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (ICEF, 2001) oraz Konwencja ONZ o Prawach Osób Niepełnosprawnych (2006), a także rozwiązania wypracowane przez CanChild, ośrodek badawczo-edukacyjny typu *non-profit* mieszczący się w School of Rehabilitation Science na McMaster University w Hamilton, Ontario, w Kanadzie (<https://www.canchild.ca/>, dostęp: 2.03.2024). Wśród tych rozwiązań szczególne znaczenie odgrywa koncepcja F-words for Child Development oraz usługi świadczone dla rodzin (ang. *Family Centred Services*). Ponadto na ostateczny kształt Modelu Szkoły w Kręgach Wsparcia miał również wpływ udział jednej z autorek niniejszego tekstu, Katarzyny Świeczkowskiej, w międzynarodowym projekcie *My Abilities First!* realizowanym przez kanadyjską pediatrę, prof. V. Schiariti, idea Kręgów Wsparcia wypracowana przez kanadyjskie stowarzyszenie

Planned Lifetime Advocacy Network (<https://plan.ca/>, dostęp: 2.03.2024) oraz założenia organizacji uczącej się (Senge, 2012). Program edukacyjny Szkoły w Kręgach zainicjowanej przez Polskie Stowarzyszenie na rzecz Osób z Niepełnosprawnością Intelktualną, Koło w Gdańsku, od 2022 roku jest realizowany przez kolejne placówki (m.in. dwie w Gdańsku, w Gdyni, w Jabłonce, w Elblągu).

Model Szkoły w Kręgach opiera się na 4 filarach:

- 1) podejście skoncentrowane na uczniu,
- 2) wsparcie skoncentrowane na rodzinie,
- 3) szkoła w społeczności lokalnej,
- 4) szkoła ucząca się.

Każdy z nich to autorski pomysł na pracę z dzieckiem z niepełnosprawnością, w tym z chorobą rzadką (<https://kregiwsparcia.pl/szkola-w-kregach-2/>, dostęp: 2.03.2024). Model Szkoły w Kręgach oparty na ICF jest modelem holistycznym, osobocentrycznym i biopsychospołecznym.

## Model biopsychospołeczny i ICF w Szkole w Kręgach a wspieranie ucznia z chorobami rzadkimi

W przypadku wsparcia oferowanego rodzinie dziecka z chorobą rzadką szczególnie istotne wydają się dwa pierwsze filary Modelu Szkoły w Kręgach (podejście skoncentrowane na uczniu oraz wsparcie skoncentrowane na rodzinie). Oba te filary osadzone zostały w Międzynarodowej Klasyfikacji Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (ICF, 2001). ICF pokazuje nam osobę w całości (rys. 6.1.). Wskazuje na fakt, że nie tylko to, co medyczne ma wpływ na nasz dobrostan. ICF przenosi nas z modelu medycznego (w którym najważniejsze było rozpoznanie medyczne choroby/zaburzenia) do **modelu biopsychospołecznego** niepełnosprawności (gdzie rozpoznanie medyczne jest tylko jednym z elementów diagnozy funkcjonalnej, na którą składają się wszystkie wymienione niżej obszary).

ICF to narzędzie do przeprowadzania oceny funkcjonalnej, ale przede wszystkim pewien nowy sposób myślenia o zdrowiu, chorobie i niepełnosprawności. Według tej klasyfikacji na zdrowie, rozwój i dobrostan każdego człowieka składa się 5 obszarów. Są to:

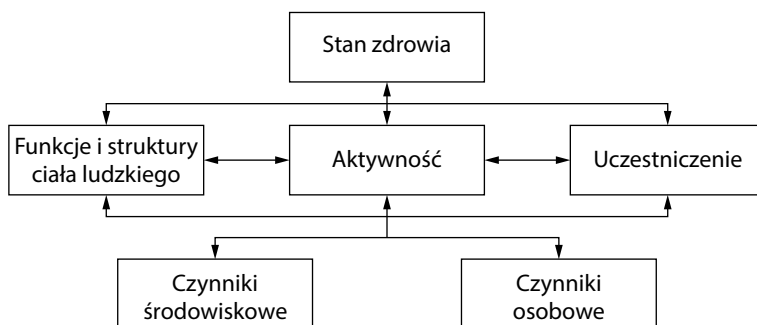
- 1) funkcje i struktury ciała ludzkiego – poszczególne części ciała oraz ich funkcjonowanie. Obszar ten dotyczy np. jakości snu, sprawności wzroku, funkcji oddychania itp.,



- 2) aktywność – funkcjonowanie osoby. Interesuje nas w jakim zakresie jest ona samodzielna podczas wykonywania różnych czynności (poruszania się, jedzenia, komunikowania się z innymi itp.),
- 3) uczestniczenie – udział w różnych sytuacjach życiowych, zarówno indywidualnie, jak i grupowo, np. udział w wydarzeniach kulturalnych, chodzenie do szkoły, udział w wydarzeniach sportowych,
- 4) czynniki środowiskowe – warunki środowiskowe (w tym społeczne), w jakich osoba żyje. Są to zarówno bariery, jak i udogodnienia, np. sprzęt, którego osoba używa na co dzień czy świadczenia, z jakich korzysta,
- 5) czynniki osobowe – wiek, płeć, status materialny, miejsce zamieszkania, wykształcenie, upodobania. Wszystko to, co opisuje daną osobę (ICF, 2001).

Rysunek 6.1.

*Zależności między elementami ICF składającymi się na obraz całej osoby*



Źródło: Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (ICF, 2001).

W przypadku dzieci z chorobami rzadkimi, które trafiają do edukacji, postawienie prawidłowej diagnozy medycznej może być trudne i długotrwałe. Może znacząco odsunąć w czasie podjęcie jakichkolwiek działań wspierających wobec tych dzieci, a co za tym idzie przyczynić się do jeszcze większego pogłębienia zaburzeń i trudności, których doświadczają. Nawet jeśli dziecko posiada diagnozę, to ze względu na brak łatwego dostępu do wiedzy na temat m.in. chorób ultrarzadkich, a także na fakt, że choroby rzadkie są często powiązane z rzadkimi niepełnosprawnościami, określenie potrzeb nie jest proste. Wymaga dobrze, wnikliwie przeprowadzonej oceny funkcjonalnej w środowisku dziecka i przy wsparciu jego najbliższych. To jest jedno z pierwszych, a jednocześnie kluczowych zadań szkoły. Od prawidłowej oceny/diagnozy funkcjonalnej w bardzo dużym stopniu zależy sukces lub porażka dziecka w procesie edukacji. Dlatego, w miarę możliwości, pracownicy naszych placówek starają się zapoznać z miejscem, w którym

dziecko mieszka i na co dzieñ funkcjonuje oraz włączyć rodziców w proces przygotowania tej oceny. Słuchanie rodziców jest zawsze niezwykle ważne, jednak w przypadku dzieci z chorobami rzadkimi jest absolutnie konieczne. To oni są zwykle najlepszymi ekspertami w temacie choroby własnego dziecka. Często, posiadają wiedzę, której nie ma wielu lekarzy.

Znajomość rozpoznania medycznego oraz jego możliwego wpływu na funkcjonowanie dziecka może znacząco wpłynąć na poprawę jakości wsparcia świadczonego dziecku, efektywność procesów edukacyjnych oraz jakość życia dziecka i jego rodziny. Dlatego tak ważne jest budowanie świadomości chorób rzadkich wśród pracowników placówek edukacyjnych. W Szkole w Křęgach staramy się za każdym razem, kiedy do szkoły trafia dziecko z chorobą rzadką, szukać informacji na temat choroby. Słuchać i uczyć się od rodziców, jak funkcjonuje ich dziecko i rodzina z daną chorobą, jakie są ich potrzeby. Kiedy to tylko możliwe kontaktujemy się z lekarzem genetykiem w celu uzyskania informacji. Bogatym źródłem wiedzy jest współpraca naszych pracowników z European Reference Network ITACHA (<https://ern-ithaca.eu/>, dostęp: 3.02.2024), udział w spotkaniach i konferencjach lokalnych oraz międzynarodowych. Ważnym elementem budowania świadomości są coroczne obchody w naszych placówkach Światowego Dnia Chorób Rzadkich (<https://dzienchorobrzadkich.org/>, dostęp: 3.03.2024).

W modelu medycznym rozpoznanie medyczne determinowało dalsze postępowanie wobec dziecka, natomiast w modelu biopsychospołecznym – dalsze postępowanie wobec dziecka jest uzależnione nie tylko od rozpoznania medycznego, ale także od wyników oceny funkcjonalnej dziecka oraz oceny zasobów i potrzeb dziecka oraz rodziny.

Większość chorób rzadkich jest nieuleczalnych, można jednak leczyć część ich objawów. W około 5% chorób stosowane są terapie mające na celu zahamowanie postępu choroby i poprawę jakości życia (<https://www.eurordis.org/publications/juggling-care-and-daily-life-the-balancing-act-of-the-rare-disease-community/>, dostęp: 2.03.2024). Ucząc dzieci z chorobami rzadkimi, należy pamiętać, że są one poddawane wielu różnym procedurom medycznym i badaniom, co może mieć znaczący wpływ na ich udział w zajęciach edukacyjnych oraz sposób i tempo nabywania nowych umiejętności. Procedury te jednak są konieczne, dlatego szkoła musi mieć w sobie gotowość konstruowania indywidualnych, elastycznych programów nauki i wsparcia. Z drugiej strony, należy pamiętać, że choć choroba ma duży wpływ na życie dziecka i jego tożsamość, to ani choroba, ani niepełnosprawność, którą ta choroba za sobą pociąga nie definiują dziecka. Dziecko jest wciąż dzieckiem i tak powinno być postrzegane. Placówki edukacyjne nie pracują z chorobą, tylko z dzieckiem i powinny zawsze w pierwszej kolejności widzieć ucznia, jego potrzeby, możliwości, zainteresowania, a następnie

chorobę. Jest ona ważna, ale nie może przesłonić nam osoby, z którą pracujemy. Dlatego tak ważne jest poznanie każdego ucznia oraz wykonanie dobrej oceny funkcjonalnej (WOPFU), na podstawie której skonstruujemy Indywidualny Program Edukacyjno-Terapeutyczny. Zadaniem szkoły jest umożliwienie dziecku z chorobą rzadką realizacji prawa do nauki i rozwoju pomimo trudności, które wynikają z życia z chorobą.

W modelu medycznym działania mają charakter terapeutyczny i leczniczy, mogą one być prowadzone tylko przez specjalistów w danych obszarach, natomiast w modelu biopsychospołecznym działania mają nie tylko charakter biomedyczny. Możliwe i konieczne jest zaangażowanie w każdą z podejmowanych aktywności zarówno dziecka, jak i jego rodziny.

Każdy, kto miał styczność z chorobą rzadką wie, że dzieci z chorobami rzadkimi potrzebują i często są objęte wsparciem wielu specjalistów. Syn jednej z autorek niniejszego rozdziału, Katarzyny Świeczkowskiej, który był dzieckiem z zespołem Willego Pradera, znajdował się pod stałą opieką wielu z nich: pediatry, genetyka, neurologa, hepatologa, diabetologa, endokrynologa, ortopedy, dietetyka, neurologopedy, psychologa, fizjoterapeuty oraz innych specjalistów z placówek edukacyjnych. Wszyscy ci specjaliści tworzyli dla niego zespół multidyscyplinarny, którego pracę koordynował rodzic. Jak widać, ten zespół, to głównie osoby z obszaru funkcji i struktur ciała. Brakuje w nim natomiast osób z pozostałych czterech obszarów klasyfikacji ICF. Co więcej, zespół ten ma charakter multidyscyplinarny, co oznacza, że pracujący w nim specjaliści najczęściej nie znają się wzajemnie, nie kontaktują się ze sobą i nie współpracują. Przejście z tej formy pracy na **pracę transdyscyplinarną** było jednym z zadań, jakie postawiliśmy sobie jako Szkoła w Kręgach. W skład zespołu wchodzi każdy, kto wspiera dziecko, w tym także jego rodzice. Trzeba jednocześnie pamiętać, że rodzice nie mogą i nie powinni pełnić roli koordynatora swojego dziecka, jego choroby oraz zespołu, który z dzieckiem pracuje. Rodzice są współtwórcami wsparcia, są za nie odpowiedzialni, ale są też jego odbiorcami wtedy, kiedy tego potrzebują.

W modelu medycznym celem prowadzonych działań jest wyleczenie i/lub wyrehabilitowanie dziecka, zniesienie deficytów i wyeliminowanie dysfunkcji, podczas gdy w modelu biopsychospołecznym ich celem jest wspieranie rozwoju niezależnie od istniejących dysfunkcji i deficytów.

Fakt, że obecnie większość chorób rzadkich jest nieuleczalna nie zwalnia nas z działań o charakterze medycznym. Nadal leczymy, rehabilitujemy i pracujemy na deficytach i dysfunkcjach. Korzystamy z postępu medycyny, starając się poprawić stan zdrowia dzieci. Pamiętamy jednak, że wielu chorób nie wyleczymy, że nie każdą dysfunkcję i nie każdy deficyt da się znieść. Naszym celem jest, aby pomimo choroby, deficytów i dysfunkcji, dziecko mogło się rozwijać oraz

prowadzić dobre i niezależne życie na miarę swoich możliwości. Dlatego, swoją pracę w Szkole w Kręgach opieramy głównie na rozpoznaniu oraz wzmacnianiu zasobów ucznia i jego środowiska.

Reasumując, model biopsychospołeczny i ICF jako podstawa podejścia do oceny możliwości dziecka (także tego z diagnozą choroby rzadkiej) oraz jej wykorzystania w jego wspieraniu w rozwoju stanowi ważny element Szkoły w Kręgach:

- 1) Pokazuje nam inny, niestygmatyzujący język opowiadania o chorobie i niepełnosprawności. Jest to język, oparty na zasobach, a więc chroniący nas przed ableizmem, a co za tym idzie dyskryminacją. Dzięki jego użyciu włączamy, a nie wykluczamy. Do tego, jest to język prosty, zrozumiały dla każdego, dzięki czemu umożliwia nam budowanie porozumienia pomiędzy profesjonalistami a rodzinami. Pozwala budować opowieść o dzieciach z chorobami rzadkimi, która jest przyjazna dla ich społeczności, w tym dla grupy rówieśniczej.
- 2) Odwraca naszą uwagę od deficytów i braków, a zwraca ku zasobom. Dzięki temu, buduje równość pomiędzy dziećmi z niepełnosprawnościami i dziećmi bez niepełnosprawności, ale także pomaga określić realne cele pracy z dzieckiem oraz wyznaczyć kierunki wspierania rozwoju.
- 3) Pokazuje nam, że wszystkie opisane w nim obszary są ze sobą ściśle powiązane i mają na siebie wzajemny wpływ. Oznacza to, że kimkolwiek jestem i jakkolwiek jest mój zakres pracy z dzieckiem, z którymkolwiek z obszarów pracuję, muszę mieć świadomość pozostałych obszarów. Muszę dostrzegać ich wpływ na moją pracę oraz wpływ mojej pracy na nie. Oznacza to również, że jestem zobowiązany do stałej współpracy ze wszystkimi, którzy otaczają dziecko, czyli do pracy w zespole transdyscyplinarnym.

## Dziecko i jego rodzina jako podmiot pracy Szkoły w Kręgach w ujęciu transdyscyplinarnym oraz międzysektorowym

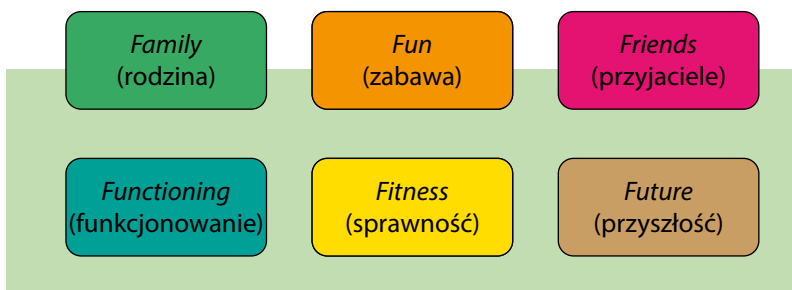
W Szkole w Kręgach najważniejsze jest, aby zanim poznamy chorobę i niepełnosprawność, poznać dziecko. Używamy do tego narzędzia opracowanego przez CanChild, F-words for Child Development (rys. 6.2.). F-words to sześć słów, które w języku angielski rozpoczynają się na literę „F”.

Zgodnie z założeniami twórców tego podejścia, w życiu każdego dziecka jest sześć najważniejszych obszarów, a są to:

- 1) rodzina, czyli osoby bliskie i znaczące dla dziecka, które najlepiej je znają i spędzają z nim najwięcej czasu,
- 2) zabawa, to co sprawia dziecku radość, co lubi robić, co niesie mu przyjemność,

- 3) przyjaciele, poczucie przynależności, bycie w relacji z innymi, bycie częścią grupy, częścią społeczności,
- 4) funkcjonowanie, samodzielność, co dziecko potrafi robić samo, czego chciałoby się nauczyć robić samo, w czym potrzebuje wsparcia,
- 5) sprawność, zdrowie fizyczne, aktywność fizyczna, styl życia, odżywiania,
- 6) przyszłość, marzenia, ale także plany i zabezpieczenie przyszłości dziecka z chorobą rzadką.

Rysunek 6.2.

*F-words for Child Development*

Źródło: opracowanie własne na podstawie P. Rosenbaum, J.W. Gorter (2012).

Rozmawiając z dzieckiem i rodziną przy użyciu pytań, które przygotowaliśmy jako Rada Pedagogiczna do każdego z obszarów F-words for Child Development, poznajemy dziecko i to, co jest dla niego najważniejsze. Pokazujemy dziecku, że jesteśmy ciekawi jego osoby, tego, kim jest i co chce nam o sobie powiedzieć. Nie skupiamy się na chorobie czy niepełnosprawności, na tym, co chcemy lub musimy wiedzieć. Na to przyjdzie czas za moment. Słuchamy.

Efektem naszych rozmów są opracowane przez nas profile uczniów (rys. 6.3.).

Profile te przypominają nam każdego dnia, z kim pracujemy. Co więcej, są także niezwykle odkrywczym dla najbliższego środowiska dziecka.

Oto wypowiedź jednego z rodziców dziewczynki z chorobą rzadką, dla której mimo, że nie jest uczennicą naszej szkoły, przygotowaliśmy profil.

„Bardzo serdecznie dziękuję za przygotowanie tak wspianego profilu mojej córki. Ja sam dowiedziałem się z niego parę rzeczy, których o niej nie wiedziałem. Jej życie zaczyna się już odrywać od mojego. Przygotowany przez Panią profil bardzo mi to uświadomił. Ogromnie się z tego cieszę. Ona sama już je po trochu kreuje. Ja tylko wspomagam tam, gdzie należy ją jeszcze wspomóc. Mam wielką nadzieję, że zacznie za moment iść już samodzielnie, coraz bardziej świadomie swoją drogą. Wyjdzie z cienia swojej choroby, a o samą wadę genetyczną nikt poza środowiskiem już nie zapyta”.



Wypowiedź ta pokazuje jak ważne jest postawienie dziecka w centrum, przed jego chorobą i niepełnosprawnością. Uważamy, że przygotowanie profilu powinno mieć miejsce przed przygotowaniem WOPFU i IPET-u. Niestety, terminy wynikające z rozporządzeń dotyczących prawa oświatowego nie zawsze nam na to pozwalają.

Drugi filar Szkoły w Kręgach, czyli wsparcie skoncentrowane na rodzinie oparte jest na pracy zespołu transdyscyplinarnego. Różnice w funkcjonowaniu różnych typów zespołów ukazuje tab. 6.1.

Tabela 6.1.

*Zasady funkcjonowania zespołu multidyscyplinarnego, interdyscyplinarnego oraz transdyscyplinarnego*

Zespół multidyscyplinarny	Zespół interdyscyplinarny	Zespół transdyscyplinarny
<ul style="list-style-type: none"> <li>• każdy z członków zespołu przeprowadza odrębną ocenę dziecka</li> <li>• każdy z członków zespołu przygotowuje odrębny plan działań dotyczący jego obszaru</li> <li>• każdy z członków zespołu realizuje swoją część programu odrębnie</li> <li>• każdy z członków zespołu indywidualnie ewaluuje podjęte przez siebie działania</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• każdy z członków zespołu przeprowadza odrębną ocenę dziecka, ale udostępnia ją innym profesjonalistom</li> <li>• każdy z członków zespołu przygotowuje odrębny plan działań dotyczący jego obszaru. W razie potrzeby kontaktuje się z pozostałymi</li> <li>• każdy z członków zespołu realizuje swoją część programu wsparcia dziecka odrębnie. Wymienia się jednak informacjami z innymi profesjonalistami i uwzględnia inne obszary wsparcia w swojej pracy</li> <li>• każdy z członków zespołu indywidualnie ewaluuje podjęte przez siebie działania</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• członkowie zespołu wspólnie z rodziną planują i przeprowadzają całościową ocenę dziecka (WOPFU)</li> <li>• członkowie zespołu opracowują wspólnie z rodziną plan wsparcia dziecka (IPET), który zawiera uwspólnione cele profesjonalistów i rodziny</li> <li>• za wdrożenie IPET-u odpowiada wychowawca dziecka, który koordynuje pracę zespołu, w tym rodziny</li> <li>• członkowie zespołu, wspólnie z rodziną, przeprowadzają ewaluację podjętych i zrealizowanych działań</li> </ul>

Źródło: opracowanie własne na podstawie P. Cichawa (2020).

Budowanie zespołu transdyscyplinarnego wokół dziecka z chorobą rzadką nie jest proste, również w szkole. Obecny system pracy placówek edukacyjnych nie daje zbyt wiele przestrzeni na tego typu współpracę. Idealnie byłoby, gdyby Wielospecjalistyczna Ocena Poziomu Funkcjonowania Ucznia (WOPFU), którą

w naszych szkołach przeprowadzamy opierając się na ICF oraz F-words for Child Development, była nie tylko wynikiem przeprowadzonej w szkole obserwacji, ale także efektem zebrania i omówienia informacji od wszystkich osób otaczających ucznia. Kluczowa jest tutaj rola rodziców, którzy mogą opowiedzieć, jak funkcjonuje dziecko poza placówką szkolną oraz przedstawiciele służby zdrowia (lekarzy, dietetyków), którzy powinni przygotować dla szkoły ważne informacje na temat potrzeb ucznia. Bez dobrej współpracy możemy przeoczyć lub nie zrozumieć tego, czego wymaga dziecko do prawidłowego rozwoju i edukacji.

Kolejnym krokiem w pracy zespołu transdyscyplinarnego jest skonstruowanie Indywidualnego Programu Edukacyjno-Terapeutycznego (IPET), w którym znajdują się uwspólnione cele wszystkich profesjonalistów (w tym z obszaru zdrowia) oraz rodziny. Musimy mieć pewność, że wszyscy idziemy w tym samym kierunku, a podejmowane przez nas działania będą się wzajemnie uzupełniać. Nie będą inne, przeciwstawne i niezgodne z potrzebami dziecka i rodziny oraz pozostałych profesjonalistów zaangażowanych w leczenie i wspieranie ucznia. Co więcej, program powinien wskazywać działania oraz zakres odpowiedzialności każdego z członków zespołu. **Zespół transdyscyplinarny to współpraca i współodpowiedzialność.**

Ponieważ WOPFU i IPET są przygotowywane zespołowo, również aktualizacja i ewaluacja programu powinna odbyć się w zespole. Informacje od wszystkich zaangażowanych we wsparcie, zarówno w szkole, jak i poza nią, pozwolą nam dobrze ocenić, czy podejmowane działania odpowiadają potrzebom dziecka i przynoszą oczekiwany skutek w postaci nabywania nowych umiejętności, rozwoju dziecka oraz poprawy jakości życia ucznia i jego rodziny.

W przypadku dziecka z niepełnosprawnością, a w szczególności dziecka z chorobą rzadką, niezwykle ważnym członkiem zespołu jest rodzina. Rodzina jest czymś stałym w życiu dziecka, była przy nim przed nami i będzie z nim po nas. Oznacza to, że bez względu na to, jak bardzo rodzic jest aktywny w procesie wspierania rozwoju dziecka, jego wpływ na nie będzie zawsze nieporównywalnie większy od naszego. Dlatego, niezwykle ważne jest, aby szkoła blisko współpracowała z rodzicem, ale także wzmocniła go, w tym, co robi na co dzień. Jako profesjonaliści, musimy pamiętać, że dla prawidłowego rozwoju dziecka, najlepszym środowiskiem jest wspierająca rodzina.

Jak pokazują badania G.J. Mahoneya oraz J.D. MacDonalda (2007) przeciętne trzyletnie dziecko spędza w ciągu tygodnia zdecydowaną większość czasu z rodziną. Kontakt z rodziną zajmuje ok. 80 godzin w tygodniu przy założeniu, że dziecko śpi 10 godzin w ciągu każdej doby. Opieka instytucjonalna, np. pobyt w przedszkolu, obejmuje do 20 godzin tygodniowo (w szkole jest tych godzin



ok. 30–35), a terapia tylko jedną godzinę w tygodniu (Cichawa, 2020). Zatem, nawet jeśli rodzic poświęca niewiele czasu na bezpośrednią „pracę” z dzieckiem, a pobyt w szkole jest dłuższy niż w przedszkolu, to i tak wpływ rodzica na rozwój dziecka jest nieporównywalnie większy od tego, który mają inni dorośli. Wraz z wiekiem dziecka proporcje czasu spędzanego z rodziną maleją, ale nadal to ona jest podstawowym środowiskiem życia i największą kopalnią wiedzy o nim. Rodzic jest ekspertem w zakresie potrzeb i możliwości swojego dziecka. Ma wiedzę, dotyczącą jego przeszłości, która może być dla nas niezwykle cenna. Dodatkowo, w przypadku dziecka z chorobą rzadką, posiada informacje na temat choroby, których często nie posiadają profesjonalści. Jest tym, który łączy i koordynuje działania różnych profesjonalistów wokół dziecka.

Tabela 6.2.  
*Wiedza profesjonalistów a wiedza rodziców*

Profesjonalści	Rodzice
<ul style="list-style-type: none"> <li>• są ekspertami w swoich dziedzinach i specjalistami pracującymi z dziećmi z niepełnosprawnością/chorobą rzadką</li> <li>• posiadają wiedzę ogólną na temat potrzeb dzieci z daną jednostką chorobową lub niepełnosprawnością</li> <li>• widzą dziecko okazjonalnie, najczęściej w sytuacji problemów, w sztucznym środowisku, w sytuacjach terapeutycznych, medycznych</li> <li>• mają okazjonalny wpływ na dziecko</li> <li>• wyznaczają głównie cele medyczne i terapeutyczne</li> <li>• znają objawy i możliwe rokowania</li> <li>• mogą wzbudzać lęk u dzieci, które doświadczają wielu trudnych, bolesnych procedur medycznych czy terapeutycznych</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• są ekspertami w swoim indywidualnym przypadku, najlepiej znają niepełnosprawność/chorobę swojego dziecka i sposób, w jaki dziecko funkcjonuje</li> <li>• znają potrzeby swoje i dziecka</li> <li>• spędzają dużo czasu z dzieckiem i widzą je w różnych sytuacjach życiowych</li> <li>• mają stały wpływ na dziecko, współtworzą codzienne środowisko i sytuacje terapeutyczne/edukacyjne</li> <li>• mają swoje własne cele, które dotyczą nie tylko zdrowia, ale także jakości życia dziecka i całej rodziny</li> <li>• znają własne zasoby i zasoby dziecka</li> <li>• tworzą bezpieczne środowisko dla dziecka</li> </ul>

Źródło: opracowanie własne.

Wiedza rodziców nie jest wiedzą ważniejszą od naszej, tzw. profesjonalnej. To jest po prostu inna wiedza, równoprawna, bez której nie jesteśmy w stanie prawidłowo wspierać dziecka. Również z powodu tej wiedzy, rodzic powinien być obecny we wszystkich działaniach podejmowanych tu i teraz, ale także w procesie planowania przyszłości i momentu tranzycji z form wsparcia dedykowanych dzieciom do form wsparcia dedykowanych osobom dorosłym.

Moment rozpoczęcia, jak i zakończenia edukacji szkolnej jest niezwykle trudny dla każdego rodzica i dziecka. Zwracamy na to szczególną uwagę w Szkole w Kręgach. Dlatego tak ważne jest, aby rodzic:

- 1) posiadał informacje, które pomogą mu podjąć odpowiedzialną decyzję dotyczącą przeszłości,
- 2) zapoznał się z ofertą i odwiedził placówki/miejsca, do których ma trafić dziecko, poobserwował i prowadził rozmowy z osobami, które tam spotyka,
- 3) był informowany, gdzie i w jaki sposób może uzyskać informacje, które są mu potrzebne,
- 4) uczestniczył w opracowaniu planu tranzycji, ustaleniu kolejnych kroków, zebraniu potrzebnych informacji oraz wskazaniu osób, które powinny zostać włączone w tranzycję,
- 5) znał procedurę współpracy między profesjonalistami i rodzinami na czas tranzycji,
- 6) otrzymywał wsparcie również na etapie adaptacji w nowym miejscu (Świczowska, Jordan, Żyta, 2022b).

W naszych placówkach staramy się wesprzeć zarówno moment rozpoczęcia edukacji szkolnej, jak i jej zakończenia. Rodzice, którzy otrzymali informację o przyjęciu do szkoły są zapraszani na indywidualne oraz grupowe (w planowanych zespołach klasowych) spotkania z dyrektorem szkoły oraz wychowawcą jeszcze przed rozpoczęciem roku szkolnego. Jeśli istnieje taka możliwość dzieci uczestniczą w zajęciach opiekuńczych podczas wakacji, dzięki czemu mogą rozpocząć okres adaptacji do nowego miejsca i nowych osób. Rodzice uczniów, jeśli zgłaszają taką potrzebę, mogą przebywać na terenie placówki. Powoli jednak, skracając czas swojego pobytu i pozwalając dziecku na coraz większą niezależność i samodzielność. Jeżeli pojawia się taka potrzeba, nawiązujemy kontakt z placówką, w której dziecko przebywało wcześniej, żeby zebrać informacje, które mogą nam pomóc w skonstruowaniu jak najlepszego wsparcia dla dziecka i jego rodziny. Po trzech miesiącach pobytu dziecka w szkole, dyrektor i wychowawca spotykają się z rodzicami uczniów klas pierwszych, żeby dowiedzieć się, jak czują się w szkole i jakiego wsparcia jeszcze potrzebują (Świczowska, Jordan, Żyta, 2022b).

W podobny sposób zaopiekowujemy moment wyjścia dziecka z edukacji, który w związku ze słabo rozwiniętym systemem wsparcia dorosłych osób z chorobami rzadkimi i niepełnosprawnością w Polsce, jest jeszcze bardziej trudny niż moment rozpoczęcia szkoły. Na każdym etapie pobytu ucznia w placówce staramy się rozmawiać z rodzicami o przyszłości. To są trudne rozmowy, a gotowość rodziców do tych rozmów jest różna. Niemniej jednak, w ostatnim roku

szkolnym każdego ucznia, pytamy rodziców, czy mają zaplanowane dalsze losy swojego dziecka. Są rodzice, którzy mają opracowany plan i podjęli jakieś działania wcześniej. Duża grupa jednak, czuje się zagubiona i załężniona. Dlatego, opowiadamy rodzicom o różnych możliwościach, pokazujemy różne opcje, towarzyszymy w podejmowaniu decyzji. Czasem jedziemy z nimi do placówek, które rozważają i wspieramy w kontaktach z personelem, organizujemy szkolenia z prawnikiem. Przywiązujemy także dużą wagę do pożegnania absolwentów. Ma ono bardzo uroczysty charakter, podkreśla ich podmiotowość i znaczenie rozpoczęcia dorosłego życia. To, że żegnamy naszych uczniów nie oznacza, że zrywamy z nimi kontakt. Co roku są zapraszani na spotkanie absolwentów, większość z nich pozostaje z nami w kontakcie przez wiele lat. Część nadal korzysta ze wsparcia naszego stowarzyszenia.

Rysunek 6.4.

*Koła relacji uczennicy Niepublicznej Szkoły Przystosabiającej do Pracy im. P. Adamowicza w Gdańsku*



Źródło: opracowanie własne.

Można zatem powiedzieć, że choć jako szkoła jesteśmy z dziećmi tylko przez chwilę, dzięki współpracy z rodzicami budujemy model wsparcia całościowego, uwzględniający przeszłość i wychylony w przyszłość, w którym rodzic odgrywa szczególnie istotną rolę.

W budowaniu wsparcia ucznia, nie możemy zapomnieć, że sam rodzic również go potrzebuje. Wiemy, że po narodzinach dziecka z niepełnosprawnością, rodzice wchodzi w proces żałoby. To, że dziecko trafia do szkoły w wieku 7–9 lat, nie oznacza, że proces ten już się zakończył. Rodzice doświadczają różnych kryzysów, przyjmują różne postawy, którym nie tylko musimy sprostać, ale których także nie możemy pozostawić bez wsparcia.

Jedną z form działania, które przyjęliśmy, jest budowanie Kręgów Wsparcia wokół rodziny i dziecka. Kręgów, w skład których wchodzi osoby i instytucje ze społeczności lokalnej, które mogą wesprzeć dziecko.

Kręgi i włączenie w społeczność lokalną to ważny kolejny element i filar naszej pracy, a jednocześnie jej cel. Jesteśmy po to, aby nasi absolwenci mogli prowadzić dobre, niezależne życie „tu i teraz” oraz w przyszłości.

## Zakończenie

Uczniowie z niepełnosprawnościami, a szczególnie z chorobami rzadkimi, są wielkim wyzwaniem dla placówek edukacyjnych. Wymagają od wszystkich nieustającej gotowości do nauki, poszerzania swoich horyzontów, budowania w sobie gotowości na zmianę, elastyczności oraz umiejętności współpracy. Szkoła, która się nie uczy, nie jest miejscem dla dziecka i rodziny mierzącej się z chorobą rzadką. Praca z dzieckiem z chorobą rzadką, to praca zespołu, w skład którego wchodzi nie tylko pracownicy szkoły. To praca międzyresortowa, międzyplacówkowa, z dużym zaangażowaniem rodziców. Praca transdyscyplinarna i międzysektorowa powinna być oparta na partnerstwie, czyli na:

- 1) Zaufaniu pomiędzy rodzinami i profesjonalistami, a także pomiędzy profesjonalistami z różnych obszarów wsparcia. Ważnym elementem budowania tego zaufania jest nieocenianie, niepodważanie wzajemnie swoich kompetencji, uzupełnianie się zasobami i umiejętnościami, dzielenie wiedzą i zakładanie dobrych intencji wszystkich uczestników procesu.
- 2) Wzajemnym szacunku, bez względu na to, kim jesteśmy, jaką pełnimy rolę, jaki tytuł naukowy posiadamy. Czasem, w życiu dziecka w szkole dużo większą rolę od np. fizjoterapeuty może odgrywać asystent. Praca, zaangażowanie, zasoby i kompetencje każdego są ważne. Wzajemny szacunek i komunikacja bez przemocy są podstawą dobrej współpracy.

- 3) Równoprawności. Praca każdego członka zespołu jest tak samo ważna i stanowi istotny wkład we wsparcie ucznia, opinie i poglądy wszystkich są równoprawne, dlatego nie dewaluujemy żadnych z nich.
- 4) Podobnych wartościach. Uwspólnione rozumienie choroby, niepełnosprawności, wspierania rozwoju są niezwykle ważne dla dobrej współpracy. Jeśli nie uwspólnimy wartości, bardzo trudno będzie nam uwspólnić język i cele. Rozmowa o wartościach i tym, co jest dla każdego z członków zespołu ważne w procesie pracy z dzieckiem powinna być pierwszym krokiem w budowaniu koalicji wokół dziecka.
- 5) Wspólnym języku, który jest efektem uwspólnionych wartości. Wspólny język to także język zrozumiały dla każdego. To wskazówka szczególnie dla profesjonalistów, aby wystrzegali się języka branżowego, specjalistycznego, który jest niezrozumiały dla innych profesjonalistów, a przede wszystkim dla rodziców. Naszym celem jest zbudowanie porozumienia wokół dziecka, którego podstawą jest dialog, możliwy tylko wtedy, kiedy wzajemnie się rozumiemy.
- 6) Uwspólnieniu celów, co jest możliwe tylko wtedy, kiedy ustalamy je razem. Uwspólnienie celów pomaga nam szybciej osiągać efekty, ale przede wszystkim, być pewnym, że pracujemy nad czymś, co jest ważne dla dziecka i jego rodziny.
- 7) Wspólnym podejmowaniu decyzji, co jest częścią oraz efektem uwspólnienia celów i dotyczy ustalenia planu, miejsca oraz sposobów ich osiągnięcia.
- 8) Współodpowiedzialności, która jest skutkiem wcześniejszych elementów pracy zespołu. Jeśli wspólnie podejmiemy decyzje, wspólnie wyznaczymy sobie cele, to potem wspólnie ponosimy za nie odpowiedzialność.
- 9) Współpracy.

Więcej na tematy poruszane w niniejszym rozdziale można przeczytać w materiałach Szkoły w Kręgach (Świeczkowska, Jordan, Żyta, 2022a, 2022b, 2022c, 2023a, 2023b). Nasze kilkuletnie doświadczenie pozwala nam stwierdzić, że Szkoła w Kręgach to szansa nie tylko dla osób z niepełnosprawnościami (w tym chorobami rzadkimi) i ich rodzin na lepszą jakość życia i inkluzję społeczną. To także szansa dla całego społeczeństwa na budowanie dobrych relacji, współpracy i rozwijanie swoich potencjałów.

## ROZDZIAŁ 7

# Kręte ścieżki, czyli edukacyjne i komunikacyjne wyzwania w ramach eksperymentu pedagogicznego

Poniższy rozdział opowiada o historii wspierania kompetencji komunikacyjnych z perspektywy terapeuty AAC. Przedstawię w nim moją pracę z Borysem (w roli terapeuty AAC, nauczyciela nauczania indywidualnego, nauczyciela współorganizującego) – od czasów, kiedy chłopiec był przedszkolakiem, aż do momentu, gdy uczy się w siódmej klasie szkoły podstawowej. Zaprezentuję poszukiwanie edukacyjnych i komunikacyjnych (zwłaszcza komunikacyjnych) ścieżek, systematyczną budowę indywidualnego systemu komunikacyjnego, pokonywanie poważnych trudności, związanych głównie z barierami w porozumiewaniu się. Opowiem o edukacji Borysa przed eksperymentem pedagogicznym, o początkach eksperymentu oraz o tym, jak jego realizacja wygląda obecnie. Poruszę też temat związany z funkcjonowaniem społecznym ucznia oraz włączaniem go w życie klasy i szkoły. Biorąc pod uwagę niepełnosprawność Borysa oraz bardzo poważne bariery komunikacyjne, każda z kwestii, o których wspomniałem powyżej, jest dużym wyzwaniem wymagającym ogromnego wysiłku i wielu nieszablonowych działań.

*Wszyscy natrafiamy na wyboje na drodze, którą podążamy.  
Ale to nie znaczy, że idziemy złą drogą.*

ALEXANDRA BULLEN

Był początek roku 2016. Można by powiedzieć „dawno, dawno temu”. To wtedy poznałem Borysa. I rozpoczęliśmy wspólną drogę edukacyjną oraz

komunikacyjną. Borys miał niecałe sześć lat, był przedszkolakiem i niedawno przeszedł przeszczep, który uratował mu życie. Chłopiec przez pierwsze pięć lat swojego dzieciństwa był szczęśliwym, pełnosprawnym maluchem, bawiącym się, biegającym, rozmawiającym, śpiewającym. Postęp choroby, która u niego wystąpiła, na szczęście udało się zatrzymać, jednak bardzo mocno został zaatakowany układ ruchowy oraz mowa. Kiedy spotkaliśmy się pierwszy raz Borys był już dzieckiem niemówiącym. Utracił on wcześniej zdobyte umiejętności werbalnego porozumiewania się. A poważne ograniczenia w zakresie funkcjonowania ruchowego tylko potęgowały znaczące bariery komunikacyjne.

W takich trudnych warunkach, kilka lat temu, zaczęliśmy z Borysem wspólną drogę w kierunku zdobywania wiedzy oraz umiejętności komunikacyjnych. A w zasadzie umiejętności komunikacyjnych oraz wiedzy, ponieważ w takiej kolejności moim zdaniem powinny zostać postawione priorytety. Bez dobrze zaprojektowanego i zorganizowanego systemu porozumiewania się niemożliwe jest osiągnięcie jakichkolwiek pozytywnych celów edukacyjnych. W przypadku Borysa oczekiwanym efektem było odnalezienie odpowiedniej ścieżki AAC, czyli wspomagających i alternatywnych metod komunikacji. AAC to „działania zmierzające do znalezienia zindywidualizowanej drogi w procesie porozumiewania się – dla każdego dziecka czy osoby dorosłej. Nie ma farmaceutyki rozwijającego mowę. Nie ma tabletu czy komputera zastępującego umiejętność programowania języka i jego nadawania. Ale są działania terapeutyczne zmierzające do przywrócenia umiejętności skutecznego i funkcjonalnego porozumiewania się oraz usuwania niepowodzeń komunikacyjnych” (Nosko-Goszczycka, 2019).

Zgodnie z powyższym cytatem, zgodnie z założeniem, że droga w procesie porozumiewania się musi być zindywidualizowana, prowadząc zajęcia, przyglądałem się możliwościom Borysa, sposobom jakimi próbuje nadawać komunikaty pozawerbalne, rozmawiałem również z rodzicami chłopca na temat ich funkcjonowania i komunikowania się z synem w ramach podejmowania codziennych aktywności. W przypadku poszukiwań najlepszych możliwych dróg do komunikowania się najgorszym doradcą mógłby być pośpiech i chęć znalezienia szybkich rozwiązań. „Nie należy stawiać warunków wstępnych porozumiewania się (...) Potrzeba dużo czasu i wielu spotkań, aby poznać rzeczywiste możliwości osoby o poważnie zaburzonej mowie w zakresie rozumienia innych ludzi oraz umiejętności ekspresji własnych myśli i przeżyć. Ocena tych możliwości jest procesem” (Warrick, 1999).

A zatem spokojnie, nie spiesząc się, po głębszej analizie, wstępnej obserwacji możliwości Borysa, rozmowach z jego rodzicami oraz skonfrontowaniu tego zasobu informacji z własną wiedzą i doświadczeniem, zdecydowaliśmy o wprowadzeniu u Borysa tablic dynamicznych w komputerowym programie Boardmaker

oraz możliwości aktywowania ich poprzez naciskanie ręką odpowiednio dostosowanego przycisku (*switcha*). Chłopiec chcąc wskazać dany wybór na komputerze unosił rękę do góry, trafiając w odpowiednio przymocowany okrągły *switch* o średnicy kilkunastu centymetrów, który spełniał funkcję lewego przycisku myszki komputerowej. Naciskając w taki sposób, Borys mógł odsłuchać (ponieważ program ma wbudowany syntezytor mowy) jakie ma możliwości w zakresie dostępnych aktywności, a następnie dokonać wyboru.

Dokonywanie wyboru jest tutaj absolutnie kluczowe. Komunikujemy się tu po, żeby wyrazić swoje myśli, pragnienia, potrzeby, żeby powiedzieć otoczeniu czego chcemy i co nam dolega. Jeżeli dziecko (czy też osoba dorosła) nie komunikuje się werbalnie, nie jest w stanie powiedzieć jakie aktywności chce podjąć. Jeżeli, co gorsza w takiej sytuacji otoczenie narzuca wykonywanie danych działań, jest to źródłem ogromnej frustracji. Kiedy nie umiemy dotrzeć do odpowiedniej drogi komunikacyjnej, którą mógłby się posłużyć użytkownik AAC, gdy nie próbujemy zrozumieć go i uszanować jego woli, wynikiem może być tylko irytacja, brak chęci do przekazywania otoczeniu jakichkolwiek komunikatów lub oznajmianie jedynie komunikatów negatywnych (poprzez krzyk, płacz, odmawianie wykonywania danych aktywności). Z kolei „Poczucie, że mogę zrobić coś konkretnego to dobry znak na początek. Wyrażanie pragnień i doświadczanie efektów własnych działań stanowi o sukcesie komunikacyjnym. Taki sukces motywuje dziecko do zainicjowania kolejnych aktywności. Jeżeli dziecko nie będzie dostrzegało skutków swoich działań, to nie będzie miało powodu, by się porozumiewać” (Grycman, 2014).

Przekładając powyższą wiedzę na sytuację, w jakiej znalazł się Borys – stworzyłem w programie Boardmaker kilka prostych tablic dynamicznych. Używając ich, chłopiec mógł wybrać, co chciałby robić na zajęciach (m.in. czytanie książek, układanie puzzli na komputerze, słuchanie piosenek, kolorowanie ilustracji w programie komputerowym). Wszystko to miało na celu przekazanie Borysowi ważnej wiadomości – to ty wybierasz, co chcesz robić na zajęciach, masz taką możliwość, to od ciebie zależy, jaką aktywność podejmiesz. Jeżeli przekazesz odpowiedni komunikat, będziesz mógł rozpocząć swoje ulubione działanie.

Powszechnie wiadomą sprawą jest, że komunikacja to nie tylko sygnalizowanie danego wyboru, ale również inicjowanie dialogu, kończenie go, wypowiedanie swoich poglądów, opowiadanie o sprawach ważnych i mniej ważnych. W przypadku alternatywnej i wspomagającej komunikacji (AAC) to wszystko jest możliwe, wymaga jednak ogromnej ilości czasu i wielu treningów zakończonych sukcesem. Drogę tę z pewnością trzeba jednak rozpocząć od zaznaczenia podmiotowości użytkownika AAC, od pokazania mu, że ma możliwość wyboru i jego wybór zostanie uszanowany.



Po pierwszych miesiącach pracy z Borysem, wzajemnego poznawania, doskonalenia w zakresie porozumiewania się, nadszedł bardzo ważny dla każdego dziecka moment – początek nauki w szkole podstawowej. Z uwagi na charakter niepełnosprawności oraz stan zdrowia Borysa jedynym rozwiązaniem były zajęcia nauczania indywidualnego realizowane w domu. Borys formalnie był uczniem jednej z klas pierwszych szkoły podstawowej, natomiast wszystkie zajęcia odbywały się w warunkach domowych. Z uwagi na ówczesną sytuację zdrowotną chłopca (bardzo obniżona odporność, konieczność unikania wszelkiego ryzyka zarażenia się nawet niegroźną infekcją, która u Borysa mogła przybrać bardzo ciężki przebieg) bardzo utrudniona była możliwość kontaktów z rówieśnikami w warunkach szkolnych, a forma spotkań zdalnych nie była jeszcze w tamtym czasie tak dobrze rozwinięta jak obecnie. Dlatego też spotykałem się z klasą Borysa, opowiadałem o nim jego koleżankom oraz kolegom, pokazywałem im zdjęcia, przedstawiałem, w jaki sposób Borys pracuje na lekcjach i komunikuje się. Borysowi również przekazywałem, co dzieje się w szkole, razem oglądaliśmy fotografie, tworzyliśmy dla kolegów i koleżanek życzenia z okazji świąt. Chłopiec został również uroczyście pasowany na ucznia (do domu przyszła wychowawczyni chłopca). Grupa rówieśnicza, mimo niewielkich kontaktów z Borysem (a bezpośrednich w zasadzie w ogóle nie było), wiedziała o istnieniu kolegi z klasy i interesowała się jego losem.

Początek nauki w szkole to przede wszystkim podjęcie działań edukacyjnych, dostosowanych do możliwości ucznia. Borys w dalszym ciągu trenował umiejętności komunikacyjne związane z wyborem jednej z kilku możliwości, jednak na tym etapie nie były już to tylko propozycje zabawowe, ale pojawiało się coraz więcej opcji typowo edukacyjnych. Cały czas stawiałem nacisk, aby te działania sprawiały chłopcu radość, by podjęty przez niego wysiłek komunikacyjny okazywał się dla niego sukcesem i przynosił mu satysfakcję. Ponieważ jednak Borys był już uczniem szkoły, tłumaczyłem mu, że niektóre zadania wybieram dla niego ja, a on będzie musiał się do tej sytuacji dostosować.

Poza działaniami typowo edukacyjnymi bardzo ważne w pracy z użytkownikiem AAC jest dostrzeżenie jego potrzeb, a w zasadzie dążenie do sytuacji, w której to on swoje potrzeby wyrazi. Nawet najbardziej atrakcyjne działania edukacyjne będą nieefektywne, jeżeli nie zapewnimy uczniowi możliwości realizacji jego potrzeb. Kiedy uczeń będzie głodny, spragniony, będzie mu zimno lub będzie tkwił w bardzo niewygodnej pozycji, w żaden sposób nie będzie w stanie skupić się na lekcji. Borys musiał zatem otrzymać narzędzia, za pomocą których wyrazi swoje potrzeby. „Osoba, która zdobyła umiejętności komunikowania swoich potrzeb, już zawsze będzie konsekwentnie dążyła do bycia zrozumianym przez otoczenie i stanie się bardziej aktywna w relacjach z innymi. Kreowanie sytuacji

komunikacyjnych dotyczących kolejnych aspektów jej życia pozwala zwiększać świadomość otoczenia” (Grycman, Jerzyk, Bucyk, 2020).

Regularnie obserwując funkcjonowanie Borysa, po upływie czasu (około dwa lata), wielu rozmowach i konsultacjach zdecydowaliśmy się (nauczyciele, rodzice ucznia) na zmianę programu komputerowego do komunikowania się chłopca z otoczeniem. Tablice dynamiczne i program Boardmaker został zastąpiony przez program Communicator 5, a co dużo istotniejsze – Borys rozpoczął dokonywanie wyborów nie za pomocą specjalistycznego przycisku i ręki, lecz za pomocą wzroku (i programu Eyetracker, który wykrywając ruchy oczu Borysa, aktywował jego wybory na komputerze). Oznaczało to prawdziwą rewolucję, dlatego też mieliśmy pewne obawy przed jej wprowadzeniem, ale ponieważ z jednej strony Borys pomyślnie przeszedł próby nawigowania za pomocą swoich oczu, a z drugiej strony ruchy jego ręki okazały się często nieintencjonalne, więc zdecydowaliśmy się na wspomniany wyżej krok.

Powyższa sytuacja oznaczała konieczność odpowiedniego przeszkolenia się, wymusiła zmiany wielu pomocy dydaktycznych, nawyków Borysa i nauczycieli oraz kolejne długie godziny treningów, aby umożliwić uczniowi osiągnięcie małych sukcesów i budowanie nowych umiejętności z zakresu porozumiewania się.

Kolejne tygodnie i miesiące wspólnej pracy, następnie pierwszy, a potem drugi rok. Powoli, mozolnie, bez spektakularnych wydarzeń, ale za to konsekwentnie i z serią małych sukcesów, budowaliśmy indywidualny system komunikacyjny Borysa. „Indywidualny system komunikacyjny to zbiór umiejętności wykorzystywanych przez użytkownika, obejmujący dostępne mu zachowania komunikacyjne, sposób odbioru otoczenia, funkcjonalne współgranie z partnerem, a także umiejętności nabyte w trakcie korzystania ze wspomaganie” (Grycman, Jerzyk, Bucyk, 2020). Borys osiągał kolejne małe zwycięstwa, co było bardzo ważne. Cieszyłem się z tego, a jednocześnie coraz bardziej zdawałem sobie sprawę, jak dużo zależy ode mnie, czyli od partnera komunikacyjnego. W przypadku możliwości jakie ma Borys, który nie mówi, ale jednocześnie na skutek niepełnosprawności ruchowej nie może w sposób czytelny przekazać swoich komunikatów gestem czy swobodnie wskazać ręką danego symbolu, to na partnerze komunikacyjnym spoczywa ogromna odpowiedzialność. To partner komunikacyjny musi przygotować odpowiednio dostosowane pomoce AAC, zapewnić stosowną przestrzeń, odczytać bardzo subtelne, często ledwo widoczne sygnały, w razie potrzeby udzielić odpowiedniej pomocy, na tyle dużej, żeby użytkownik AAC osiągnął komunikacyjny sukces, a z kolei na tyle małej, aby nie wyręczać go w jego aktywnościach.

Po tym początkowym etapie pracy z osobą porozumiewającą się pozawerbalnie, kiedy wiemy, w jaki sposób może ona wpływać na swoją sytuację, w opinii M. Grycman: „Potrzeba kolejnych doświadczeń, by poszerzać przestrzeń

wpływu na własne życie oraz by zapewnić wystarczającą ilość interakcji z komunikacyjnym partnerem” (Grycman, 2014). I gdy mieliśmy już za sobą kolejne doświadczenia, wiele interakcji z partnerem i zmierzaliśmy wyraźnie wyznaczoną ścieżką, jak to w życiu bywa, nadszedł poważny kryzys. Na czym polegał? Znacząco nasiliły się gwałtowne, negatywne reakcje Borysa podczas zajęć. Regularnie pojawiał się krzyk, płacz, nerwowe ruchy w siedzisku. Chłopiec pracował dobrze przez połowę zajęć, czasami nawet przez 40 minut lekcji, by podczas końcowej jej części w bardzo mocny sposób pokazać swoją złość czy niezadowolenie. Było to trudne doświadczenie dla wszystkich – dla Borysa, dla mnie oraz innych terapeutów, a także dla rodziców. Tak jak wspominałem – reakcja ucznia była nagła i bardzo gwałtowna. Według mnie nic jej nie zwiastowało (ale zapewne pojawiały się u ucznia jakieś subtelne znaki, których wtedy jeszcze nie dostrzegałem). Najgorszy dla mnie był fakt, że kiedy Borys znalazł się w takiej kryzysowej sytuacji, nie chciał podejmować rozmowy, nie chciał komunikować o co chodzi. Wtedy tak właśnie myślałem. A z dzisiejszej perspektywy zadaję sobie pytanie – czy rzeczywiście nie chciał? Najłatwiej zrzucić odpowiedzialność na ucznia, a już szczególnie na użytkownika AAC, który nie wypowie się dostatecznie wyraziście, nie zaprotestuje. A może warto spojrzeć na tę sytuację zupełnie inaczej? Całkiem możliwe, że system komunikacyjny wymagał zmian, nie dawał Borysowi poczucia bezpieczeństwa, gwarancji, że zostanie zrozumiany. Może źle odczytywałem komunikaty Borysa. Może chłopiec miał gorszy czas, miał potrzebę, której nie potrafił wyrazić, a ja nie umiałem się domyśleć o co mu chodzi. Pamiętajmy, że Borys zapewne był w tamtym okresie w kiepskim stanie psychicznym. Do piątego roku życia mówił, chodził i biegał. Później jego sprawność komunikacyjna oraz motoryczna załamała się znacząco i w szybkim tempie. Każdy w tej sytuacji miałby w sobie radykalną niezgodę na to, co się wydarzyło.

Zaskakujące było dla mnie również, że Borys z dużą niechęcią reagował na jakąkolwiek możliwość dokonywania wyboru. I nie chodzi mi tutaj na przykład o sytuacje, w których miałby wskazać właściwe odpowiedzi na pytania dotyczące treści lekcji. Uczeń nie chciał również wypowiedzieć się czy woli posłuchać muzyki, czy przeczytać książkę, czy preferuje pokolorowanie na komputerze ilustracji na niebieską, czy na żółtą barwę. Borys nie zamierzał podejmować aktywności wybierania spośród kilku opcji nawet w tematyce, która do tej pory sprawiała mu radość, w sprawach które nie były obciążone wysiłkiem sięgania po jakąkolwiek wiedzę z zajęć edukacyjnych. Jak się wydaje chłopiec mógł czuć przesył w kwestii częstego dokonywania wyboru, być może nie doświadczył odpowiednio dużej ilości sukcesów w tej dziedzinie i stąd taka jego reakcja.

Kiedy kryzysowa sytuacja okazała się naprawdę poważna, wydłużona w czasie oraz istotnie zaburzała proces komunikacyjny i edukacyjny, trzeba było

działać. Wiedziałem na pewno, że w powstającym z trudem (i dalej będącym na bardzo niezaawansowanym etapie) indywidualnym systemie komunikacyjnym Borysa nie można dokonać rewolucji. Zbudowane rozwiązania do tamtej pory działały dobrze, więc gdyby w odpowiedzi na trudniejszy okres chłopca całkowicie je przebudować, spowodowałoby to jedynie pogłębienie kryzysu. Rozmawiałem z rodzicami Borysa, próbując dociec przyczyn negatywnych zachowań chłopca. Rozmawiałem z pozostałymi nauczycielami i terapeutami. Wspólnie szukaliśmy dobrych rozwiązań, jednocześnie starając się postępować według tych samych schematów w odpowiedzi na poszczególne zachowania Borysa, tak aby miał on w tym względzie pewną stałość z naszej strony, która dałaby mu poczucie bezpieczeństwa. Starłem się w czasie zajęć wpłacać wiele informacji na temat potrzeb, uczuć, regularnie pytałem Borysa o samopoczucie.

Uważnie obserwowałem również chłopca w czasie zajęć, patrzyłem jakie sytuacje, zadania, wydarzenia, mogą spowodować u niego wybuch złych emocji. „Obserwuj, czekaj i zawsze reaguj – to postępowanie polegające na uważnym obserwowaniu dziecka w sytuacjach komunikacyjnych i podejmowaniu działania przez partnera w momencie zainicjowania przez dziecko aktywności, tak by jego zachowanie stawało się komunikatem” (Grycman, 2014) – taką odpowiedź znalazłem u M. Grycman i starałem się podążać tym tropem.

Kolejnym krokiem na drodze do rozwiązania trudności, jakie napotkaliśmy w pracy edukacyjnej oraz komunikacyjnej z Borysem, było rozpoczęcie spotkań superwizyjnych z Panią Moniką Jerzyk, z Centrum Rozwoju Porozumiewania GADATEK. To osoba o ogromnym doświadczeniu i znakomitych umiejętnościach, która miała znaczący wpływ na zbudowanie dla Borysa indywidualnego systemu komunikowania się. „Superwizja to metoda wykorzystywana w psychoterapii. (...) Pozwala na wzajemną wymianę doświadczeń, a także wspólne zastanowienie się nad źródłami trudności. Umożliwia identyfikację istoty problemu oraz pomaga w podchodzeniu do nowych rozwiązań. W konsekwencji służy naszemu rozwojowi” (Nosko-Goszczycka, 2019). Rozpoczęcie regularnych superwizji miało niebagatelne znaczenie po pierwsze w pokonaniu trudności, o których pisałem wyżej, a po drugie ogromnie przyczyniło się do dalszego rozwoju systemu komunikacyjnego Borysa. Otrzymaliśmy wiele bardzo praktycznych odpowiedzi. Czasami nawet z pozoru kosmetyczna zmiana okazuje się zmianą kluczową. M. Jerzyk pomogła nam uporządkować nasze pomoce dydaktyczne i komunikacyjne, których używaliśmy do pracy z Borysem, odpowiedziała w jaki sposób przebudować system komunikacyjny, aby był on efektywny. Podkreślała również wagę opracowania i wykorzystywania w codziennej pracy strategii komunikacyjnych. „Strategia AAC to zaplanowana, opisana i wielokrotnie powtarzana sytuacja komunikacyjna. Jej definiowanie uwzględnia

wspomagające działania partnera, zachowania docelowe użytkownika, kod komunikacyjny, organizację miejsca i pozycję, pomoce AAC oraz sposób ich wykorzystania” (Grycman, Jerzyk, Bucyk, 2020).

Obecnie Borys poszczególne aktywności ma rozpisane w formie konkretnych strategii. Dalej fragment jednej z nich.

## Strategia dokonywania wyboru:

**Sytuacja komunikacyjna:** Borys decyduje o aktywności i jej ewentualnym przebiegu.

**Pomoce:** etran/podkładka z możliwością przykleśnienia symboli PCS.

### Przebieg:

- 1) Partner komunikacyjny prezentuje Borysowi na etranie od dwóch do czterech symboli w zależności od używanej podkładki: mała podkładka to 2 lub 3 symbole ułożone liniowo w większych odstępach między sobą, a większa tablica to 2–4 symbole. Partner komunikacyjny nazywa możliwości wyboru, wskazując każdy symbol.
- 2) „Borys, możesz wybrać (propozycja nr 1 – wskazanie i nazwanie), (propozycja nr 2 – wskazanie i nazwanie) lub (propozycja nr 3 – wskazanie i nazwanie)”.
- 3) Partner komunikacyjny zwraca uwagę na to, aby Borys przeanalizował wzrokowo wszystkie możliwe wybory.
- 4) Po przedstawieniu możliwości partner komunikacyjny opuszcza etran/podkładkę/tablicę (tak, aby na chwilę symbole zniknęły z zasięgu pola widzenia Borysa) – następnie podnosi ponownie etran/podkładkę/tablicę i mówi – „Borys, popatrz na to co wybierasz”.

**Zachowanie docelowe nr 1:** Borys utrzymuje wzrok na symbolu – uśmiewa się, mogą się również pojawić wokalizacje = CHCĘ TO.

**Interpretacja:** Partner komentuje zachowanie Borysa: „widzę, że patrzysz na (nazwa symbolu), rozumiem, że wybrałeś (nazwa symbolu), będzie (nazwa symbolu)”.

**Zachowanie docelowe nr 2:** Borys nie zatrzymuje wzroku na żadnym z zaproponowanych symboli aktywności, przegląda je lub patrzy na partnera komunikacyjnego = JESZCZE SIĘ ZASTANAWIAM, JESZCZE NIE WYBRAŁEM, NIE PAMIĘTAM POŁOŻENIA SYMBOLI, CHCĘ JESZCZE RAZ JE PRZEJRZEĆ.

**Interpretacja:** Borys potrzebuje jeszcze chwili na podjęcie wyboru. Partner komunikacyjny powtarza kolejność symboli, wskazując je i nazywając „Borys, przypomnę. Możesz wybrać (propozycja nr 1 – wskazanie i nazwanie), (propozycja nr 2 – wskazanie i nazwanie) lub propozycja nr 3 – wskazanie i nazwanie” – opuszcza etran/podkładkę, ponownie podnosi „Popatrz na to co wybierasz” – czeka na reakcję Borysa.

**Zachowanie docelowe nr 3:** Borys nie patrzy na symbole/odwraca głowę/rozgląda się po pokoju/pojawia się krzyk = NIE CHCĘ ŻADNEJ Z ZAPROPONOWANYCH AKTYWNOŚCI.

**Interpretacja:** Partner komunikacyjny komentuje zachowanie Borysa: „Widzę, że odwracasz głowę/rozglądasz się/ krzyczysz, rozumiem, że żadna z zaproponowanych aktywności ci nie odpowiada, więc zapropONUję Ci coś innego”.

Opracowanie strategii pozwala na szczegółowe opisanie konkretnych działań krok po kroku. Zawiera ona informację, jak reagować na poszczególne aktywności użytkownika AAC, jakie kieruje on komunikaty, z jakich pomocy korzysta. Strategie opisujące poszczególne etapy danych aktywności są bardzo pomocne dla partnera komunikacyjnego. „W przewidzianej strukturze – strategii – partner jest osobą podążającą. Zawsze reaguje na sygnały wysyłane przez użytkownika. Każdorazowo bierze na siebie niepowodzenia. W jego wzorcu komunikacyjnym kluczowa jest umiejętność dostrajania się do użytkownika oraz stała gotowość do odczytywania jego potrzeb” (Grycman, Jerzyk, Bucyk, 2020). Nad opisaniem poszczególnych strategii dla Borysa czuwała Emilia Karasiewicz, osoba bardzo sumienna i skrupulatna, a do tego niezwykle empatyczna nauczycielka. Odegrała ona istotną rolę przy powstawaniu indywidualnego systemu komunikacyjnego Borysa.

Podjmując powyższe działania, otrzymując silne wsparcie z zewnątrz, nie mogliśmy nie pokonać trudności, które opisywałem w kilku ostatnich akapitach. Niepożądane, negatywne zachowania Borysa nie zniknęły nagle, ale ich liczba systematycznie się zmniejszała oraz malało ich natężenie. Można powiedzieć, że zachowania te stały się jak ognisko, do którego nikt nie dorzucał kolejnych kawałków drewna. Wraz z upływem czasu ogień stawał się coraz mniejszy... I chociaż dalej w czasie zajęć bywają bardzo trudne momenty, to jest ich nieporównanie mniej niż kilka lat temu. A my wszyscy jako zespół pracujący z Borysem, pokonując kryzysowe sytuacje, nauczyliśmy się ściślejszej współpracy, wymiany doświadczeń, bacznej obserwacji oraz lepszego reagowania na trudności.

Kiedy Borys kończył edukację w klasach wczesnoszkolnych jasne stało się, że bardzo trudno będzie mu podejmować naukę w kolejnych latach i na kolejnych szczeblach w ramach obowiązującego systemu szkolnego. Dlatego też pojawiła się

idea zorganizowania edukacji chłopca w formie eksperymentu pedagogicznego. Jak mówi prawo oświatowe eksperyment pedagogiczny polega na modyfikacji istniejących lub wdrożeniu nowych działań w procesie kształcenia, przy zastosowaniu nowatorskich rozwiązań. Celem eksperymentu pedagogicznego, realizowanego w szkole lub placówce, jest rozwijanie kompetencji, wiedzy uczniów oraz nauczycieli, jest on również przeprowadzany pod opieką jednostki naukowej. Eksperyment daje swobodę w doborze treści kształcenia, co w przypadku Borysa ma niebagatelne znaczenie.

Główne założenia eksperymentu edukacyjnego zaplanowanego u Borysa to:

- 1) stopniowe wprowadzanie przedmiotów szkolnych, nauczanych przez pedagogów będących specjalistami w danej dziedzinie,
- 2) nauczycielom specjalistom podczas zajęć towarzyszy pedagog specjalny, z odpowiednim przygotowaniem, m.in. w dziedzinie komunikacji alternatywnej i wspomagającej,
- 3) dobór treści kształcenia jest swobodniejszy,
- 4) uczeń jest, na miarę swoich możliwości, aktywnym, pełnoprawnym członkiem klasy, spotyka się z rówieśnikami na lekcjach wychowawczych, wyjściach, wycieczkach, szkolnych imprezach.

Chciałbym zatrzymać się chwilę przy dwóch pierwszych podpunktach. Nauczyciele poszczególnych przedmiotów stopniowo dołączali do eksperymentu (i było to rzeczywiście rozłożone w czasie, Borys na początku realizował lekcje z języka polskiego i matematyki, później doszła historia oraz kolejne przedmioty – język angielski, przyroda, muzyka, plastyka, chemia). Nauczyciele prowadzili swoje zajęcia (u ucznia w domu) w duecie ze specjalistami z dziedziny pedagogiki specjalnej, zaznajomionymi z pracą z uczniem z trudnościami w komunikowaniu się. Cały czas wspominam o zagadnieniu związanym z porozumiewaniem się, ponieważ wydaje się ono największą trudnością, największą barierą, jaką mogą napotkać nauczyciele danych przedmiotów. Pedagodzy uczący Borysa są naprawdę znakomitymi specjalistami, posiadają ogromną wiedzę w swoich dziedzinach. Poważna przeszkoda pojawia się jednak w sytuacji kiedy nie mogą się z Borysem skomunikować, wejść w interakcję, gdy nie mają pewności, w jaki sposób uczeń odbiera przekazywany przez nich materiał edukacyjny. W tym momencie, według założeń, ze wsparciem powinien wkroczyć nauczyciel specjalista AAC, który pomoże nadać Borysowi odpowiednie komunikaty, odebrać od chłopca informację zwrotną, zadać pytania, obserwować i prawidłowo interpretować reakcje. A zatem najistotniejszym zadaniem podczas pracy z Borysem w sytuacjach edukacyjnych jest niwelowanie przeszkód i barier związanych z komunikowaniem się.

Poszczególne przedmioty (język polski, matematyka, historia, geografia, język angielski, chemia, muzyka, plastyka) realizowane są w wymiarze jednej godziny tygodniowo (przedmioty artystyczne występują zamiennie, a zatem muzyka i plastyka odbywają się raz na dwa tygodnie). Oprócz tego pedagogzy specjalni realizują z Borysem lekcje, które prowadzą samodzielnie, a w ich trakcie powtarzają nauczany na danych przedmiotach materiał, wplatają poszczególne treści do systemu komunikacyjnego Borysa (chłopiec może na przykład wybrać przygotowaną przez nauczyciela prezentację o starożytnym Rzymie lub o przerabianej lekturze szkolnej), dostosowują je do możliwości ucznia. To bardzo ciekawe doświadczenie, ale też przyznać trzeba, że wymagające dużej pracy, poszukiwania nieszablonowych rozwiązań oraz wzajemnego wspierania się.

Podając główne założenia eksperymentu, napisałem również, że Borys na miarę swoich możliwości jest pełnoprawnym członkiem klasy (w roku szkolnym 2023/24 jest to klasa 7A) i czynione są regularne starania w kierunku integrowania go z grupą rówieśniczą. Uważam, że działania w tym zakresie są niezwykle istotne, zarówno dla Borysa, jak i dla jego grupy klasowej. Dla Borysa, mającego dużo mniej okazji do kontaktów rówieśniczych, każde spotkanie jest cenne. Z kolei koleżanki i koledzy uczą się wrażliwości, empatii, ale również wspólnie doświadczają różnych sytuacji, a przez to niepełnosprawność nie jest tematem tabu, nie budzi strachu, dystansu czy niepokoju.

W początkowych fragmentach tego rozdziału wspomniałem o pierwszych kontaktach Borysa z grupą rówieśniczą. Nie miały one charakteru bezpośrednich spotkań z uwagi na stan zdrowia chłopca. Po pewnym czasie sytuacja w tym względzie zmieniła się i uczeń mógł w większym stopniu uczestniczyć w aktywnościach z koleżankami i kolegami. Borys brał udział w niektórych spotkaniach, imprezach klasowych oraz wycieczkach. Rozpoczęła również swoją działalność Drużyna Bohatera Borysa, która składała się z Borysa oraz jednego kolegi i dwóch koleżanek z klasy. Ta nieliczna grupa wspólnie (pod opieką dorosłych) zwiedzała Gdańsk, poznawała kolejne intrygujące miejsca (np. gdańskie media, teatr, urząd miejski, Uniwersytet Gdański) i rozwiązywała ciekawe zagadki. Oprócz tego Drużyna Bohatera Borysa spotykała się w domu chłopca na grach i zabawach integracyjnych. Spotkania o takim charakterze miały swoją wartość, ponieważ w małej grupie łatwiej było nawiązać koleżeńskie relacje.

W kolejnych latach Borys, na miarę swoich możliwości i sytuacji zdrowotnej, brał udział w życiu klasy, uczęszczając na wybrane imprezy, wycieczki i wyjścia. Długo zastanawiałem się co zrobić, żeby spotkania z klasą dały jak najwięcej pozytywnych efektów, zarówno Borysowi, jak i pozostałym uczniom. Borys entuzjastycznie reagował na możliwość spotkania z rówieśnikami, a jednocześnie, gdy te spotkania dochodziły do skutku, widać było u niego stres.



Bardzo chciałem, żeby chłopiec aktywnie porozumiewał się z koleżankami i kolegami, żeby przekazywał im różne komunikaty, odpowiadał na zadane pytania. Z drugiej strony szybko przekonałem się, że wymagałbym zbyt wiele. „Aktywny udział użytkownika AAC w zajęciach grupowych jest możliwy dopiero wówczas, gdy nabędzie on umiejętności współdziałania z jednym partnerem. Potrzeba wielu doświadczeń z partnerem komunikacyjnym w modelu aktywnym, by móc wykorzystywać nowe umiejętności w grupie rówieśniczej. (...) Uczenie się funkcjonowania w grupie to proces. Często obserwujemy przejściową formę uczestnictwa, np. wtedy, gdy uczniowie nie potrafią jeszcze dostrzegać innych członków grupy. Zanim zaczną zwracać uwagę na pozostałych, wykorzystują strategie indywidualne – rolą nauczyciela jest wówczas komunikowanie się z poszczególnymi członkami grupy. Ta forma przejściowa ma charakter zajęć indywidualnych na tle grupy” (Grycman, Jerzyk, Bucyk, 2020).

Jeżeli zatem Borys, po wielu treningach oraz przy podjętym ogromnym wysiłku, komunikuje się w znanym sobie, domowym środowisku z jedną osobą, niemożliwe jest, aby sprawnie robił to z całą grupą osób w niemal nieznanym sobie otoczeniu. Mając ten fakt na uwadze, należało nieco zrewidować cele i oczekiwania. Dlatego też Borys uczestniczy w zajęciach na godzinie wychowawczej, na którą regularnie wspólnie ze mną lub innym nauczycielem przygotowuje prezentację, za pomocą której (i z odpowiednim wsparciem) opowiada koleżankom i kolegom na przykład, co robił w czasie ferii zimowych, jakie ma plany na okres świąteczny itp. Chłopiec bierze udział w klasowych imprezach (Walentynki, Andrzejki), na które przygotowuje wspólnie z nauczycielem jedną grę lub zabawę. Borys wybiera, w jaki sposób klasa wita się oraz żegna podczas godziny wychowawczej. Uczeń również bierze udział w klasowych wyjściach oraz wycieczkach. W sytuacji kiedy ze strony rówieśników do Borysa podają różne pytania, nauczyciel wspomaga go w czasie odpowiedzi. W ten sposób chłopiec jest obecny w życiu klasy, koleżanki i koledzy poznają go coraz lepiej, a jednocześnie nie stwarzamy sytuacji, które byłyby dla Borysa trudne, powodowałyby duży stres oraz frustrację z powodu niepowodzeń komunikacyjnych.

Na powyższych stronach streściłem kilka lat mojej wspólnej pracy z Borysem, ze szczególnym naciskiem na podejmowane działania z zakresu komunikowania się. „Komunikacja wspomagająca obejmuje: wielospecjalistyczne podejście, ocenę funkcjonalną dziecka, budowanie szczegółowych strategii AAC, dostosowanie środowiska do potrzeb użytkownika oraz obecności partnera gotowego do pójścia trudną, ale nietuzinkową drogą. Dlatego tak wiele problemów może spotkać na swojej drodze zarówno dziecko, rodzic, jak i terapeuta przy wdrażaniu AAC w życie” (Nosko-Goszczycka, 2019). Długi okres pracy za nami, dużo się wydarzyło i wiele działań zostało podjętych. Dopiero teraz, kiedy najważniejsze

zdarzenia z naszej edukacyjnej przygody zebrałem w jedną całość zobaczyłem, jak zawiłą drogę przeszliśmy razem. Budowanie systemu komunikacyjnego od zera, rozpoczęcie nauki w szkole podstawowej, poważny kryzys edukacyjno-komunikacyjny, eksperyment pedagogiczny, superwizje, praca z nauczycielami poszczególnych przedmiotów, uspołecznianie. I jeden z najistotniejszych elementów – bliska współpraca z rodziną ucznia. „Odziaływania z zakresu komunikacji wspomagającej przynoszą skutek tylko wówczas, gdy zostaną osadzone w naturalnym środowisku osoby niemówiącej” (Grycman, Jerzyk, Bucyk, 2020).

Zastanawiałem się, czy w czasie naszej wspólnej edukacyjnej ścieżki był jakiś jeden szczególny dzień, wyjątkowy sukces, o którym mógłbym opowiedzieć, spektakularne wydarzenie czy osiągnięcie. Mówiąc szczerze, nie przypominam sobie. Ale kiedy patrzę na to, ile udało się zrobić, kiedy uświadamiam sobie, jak wyglądały nasze lekcje w 2016 roku, a jak wyglądają obecnie, to muszę przyznać, że mamy do czynienia z niebywałym wręcz skokiem. Nie było spektakularnych momentów. Było za to powolne budowanie kolejnych odcinków drogi, metr po metrze, wycinanie krzaków i zarośli, budowanie mostów, omijanie przeszkód... Z pewnością nie można jeszcze powiedzieć, że dotarliśmy do celu, przed nami jeszcze spory odcinek trasy. Ale jesteśmy już na tyle daleko, że na pewno się nie cofniemy, tylko będziemy dalej pokonywali kolejne trudności. Cały czas musimy pamiętać o tym, że „Dla osób z poważnymi zaburzeniami mowy zastosowanie komunikacji wspomagającej jest dopiero początkiem drogi, jaką muszą pokonać, aby efektywnie komunikować się ze światem. Wszyscy użytkownicy AAC potrzebują praktyki, która pozwoli im w pełni opanować nową metodę porozumiewania się z wieloma osobami i w różnych sytuacjach” (Warrick, 1999).

Czy wspólnie z Borysem zrobiliśmy przez te lata dużo? Oczywiście. Czy było to poparte ciężką pracą? Tak, ale tym większa satysfakcja kiedy widać, że wszystko działa coraz lepiej. Czy możemy spodziewać się kolejnych trudności? Z pewnością tak, ale już dużo wiemy o tym, jak sobie z nimi radzić. Czy możemy być z siebie zadowoleni? Tak. Po udzieleniu powyższych odpowiedzi nie pozostaje nic innego, jak ciesząc się z dotychczasowych osiągnięć, iść dalej. Mamy przed sobą konkretne cele i widzimy duży sens naszych działań. A podejmując kolejne plany, mam w pamięci poniższe stwierdzenie: „Pozytywne doświadczenia w porozumiewaniu się zwiększają prawdopodobieństwo satysfakcjonującego życia. (...) Jeżeli nie wykorzystamy czasu, który jest potrzebny dzieciom i ich rodzicom, by budować komunikacyjne więzi, to w przyszłości mogą stanąć przed problemami, które trudno im będzie rozwiązać” (Grycman, 2014).

Karolina TERSA  
Wydział Nauk Społecznych  
Uniwersytet Gdański  
ORCID: 0000-0002-1058-7189

Joanna DOROSZUK  
Wydział Nauk Społecznych  
Uniwersytet Gdański  
ORCID: 0000-0002-4497-4021

## ROZDZIAŁ 8

---

# Dostosowywanie kryteriów ewaluacji eksperymentów pedagogicznych ze względu na szczególne potrzeby dzieci z chorobami rzadkimi

W niniejszym rozdziale przedstawiamy formułę ewaluacji projektu edukacyjnego, skierowanego do Borysa, dziecka z rzadką chorobą, leukodystrofią metachromatyczną. Projekt ten umożliwia realizację indywidualnych potrzeb ucznia poprzez dostosowanie warunków kształcenia do jego specyficznych wymagań, jednocześnie zachowując możliwość kontaktu z rówieśnikami. Program ten pozwala na znaczną indywidualizację nauczania, kładąc duży nacisk na inkluzję społeczną. Jednocześnie nie stawia wymagań realizacji ogólnej podstawy programowej, lecz wprowadza treści dostosowane do indywidualnych potrzeb, możliwości i zainteresowań ucznia.

Uczeń objęty tym projektem zmagają się z dużym stopniem niepełnosprawności ruchowej, złożonymi trudnościami w komunikacji oraz obniżoną po-transplantacyjnie odpornością. Nauczanie odbywa się indywidualnie w domu, zgodnie z przepisami prawa oświatowego oraz obejmuje zarówno zajęcia tematyczne w blokach (matematyczno-przyrodniczy i humanistyczny), jak i włączanie w wybrane zajęcia klasowe. Praca z Borysem jest realizowana przez dwa typy nauczycieli: „wykładowców” odpowiedzialnych za treści przedmiotowe oraz

„ćwiczeniowców” specjalizujących się w komunikacji pozawerbalnej. Dodatkowo, w ramach projektu „Drużyna BB w Wielkim Mieście”, organizowane są grupowe zajęcia integracyjne, mające na celu wzmocnienie więzi między klasą a dzieckiem z niepełnosprawnością.

Ponadto program przewiduje rozszerzone zajęcia indywidualne, w tym terapię neurologopedyczną, psychologiczną, rewalidacyjną oraz fizjoterapię, które odbywają się dwa razy w tygodniu. Tak kompleksowe podejście umożliwia holistyczny rozwój Borysa, łącząc aspekty edukacyjne, terapeutyczne i integracyjne, co znacząco podnosi jakość jego życia i edukacji.

## Ekspertyza edukacyjna w polskim systemie oświaty

Prowadzenie ewaluacji eksperymentu pedagogicznego jest uwarunkowane prawnie. Jak wskazuje art. 45 Ustawy z dnia 14 grudnia 2016 r. – Prawo oświatowe (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 900) realizacja eksperymentu pedagogicznego w polskim systemie edukacji wymaga opieki jednostki naukowej i gwarantuje merytoryczną wartość projektu. Realizowany proces ewaluacji ma charakter ewaluacji dialogicznej (Korporowicz, 2011), dzięki nastawieniu na dialog i wymianę informacji oraz spostrzeżeń pomiędzy stronami. Włączenie ewaluatorek do zespołu koordynującego realizację eksperymentu ukonstytuowało nowe obszary współpracy, a także pozwoliło na prowadzenie badania w działaniu. Nawiązując natomiast do specyfiki samej ewaluacji, biorąc pod uwagę wskazywane przez B. Niemierkę (2012) ogólnoświatowe oraz polskie zorientowanie procesu ewaluacji na systemy i placówki, ukierunkowanie działań ewaluacyjnych wokół pojedynczego ucznia stanowi o wyróżniającym i różnicującym charakterze realizowanych działań.

Jak wskazuje K. Stróżyński (2010, s. 14) ewaluacja nastawiona może być na:

- 1) efekt, wyniki i skutki,
- 2) proces, przebieg działań,
- 3) kontekst, uwarunkowania danej sytuacji (Stróżyński, 2010, s. 14).

Przyglądając się realizowanemu procesowi ewaluacji eksperymentu pedagogicznego w tej perspektywie, możemy zauważyć, że:

Ad 1. Koncentracja na efektach ukierunkowuje nasze myślenie na sprawdzanie osiągnięć ucznia w danych obszarach rozwoju bądź z danych przedmiotów. Biorąc pod uwagę trudność w diagnozie dziecka ze względu na specyfikę jego komunikacji (tu: kanał wzrokowy, pomoce niskiej oraz wysokiej technologii, wykorzystanie komunikacji alternatywnej jest w procesie wdrażania); stan psychofizyczny (tu: obniżona odporność organizmu, nieharmonijność rozwoju,

sprężona niepełnosprawność), a także stan emocjonalny (tu: trudności emocjonalne związane z utratą umiejętności oraz wkraczanie w wiek dojrzewania) osiągnięcie standardowo rozumianych efektów w obszarze umiejętności szkolnych nie stanowi głównego celu w przypadku dziecka objętego eksperymentem. Ze względu na trudność w obszarze sprawdzania efektów edukacyjnych, monitorowanie osiągnięć ucznia pozwala na wskazanie danych tendencji, określanie mocnych stron czy ukierunkowanie dalszej pracy, natomiast jest dalekie od systemu oceniania szkolnego, uniemożliwia wręcz porównywanie. Dlatego też ukierunkowanie ewaluacji eksperymentu pedagogicznego głównie na efekty i wyniki na podstawie doświadczeń z realizowanego projektu wydaje się ważne, zwłaszcza w pierwszym etapie, jako narzędzie umożliwiające poznanie rzeczywistych celów eksperymentu z perspektywy grup zaangażowanych (uczni, rodzice, nauczyciele, dyrekcja). W kolejnych etapach natomiast znacząca wydaje się weryfikacja owych celów i założeń.

Ad 2. Jakość procesu realizacji eksperymentu pedagogicznego (zwłaszcza w przypadku wielu specyficznych potrzeb dziecka) ma podstawowe znaczenie z punktu widzenia dbałości o realizację wszystkich komponentów przygotowanego planu edukacyjno-terapeutycznego. Eksperyment pedagogiczny opracowywany jest ze względu na specyficzne potrzeby ucznia i stanowi o dostosowaniu do nich procesu jego edukacji. Patrząc na ucznia w ujęciu holistycznym, musimy założyć kompleksową realizację wszystkich elementów eksperymentu. Przykładowo, by włączyć ucznia w społeczność klasy, konieczne jest nie tylko nastawienie i świadomość rówieśników, doskonalenie umiejętności komunikacyjnych samego ucznia, objęcie go wsparciem psychologicznym, ale także zorganizowanie przestrzeni, struktury i tematyki zajęć umożliwiających aktywność zarówno ucznia objętego eksperymentem, jak i jego rówieśników. Istotna jest wzajemna zależność wszystkich komponentów eksperymentu i dlatego czujność, na którą pozwala systematyczny proces ewaluacji, jest bardzo ważna w tym obszarze.

Ad 3. Kontekst w przypadku ewaluacji eksperymentu pedagogicznego stanowi o ukierunkowaniu całego procesu. Samo utworzenie eksperymentu uwarunkowane jest potrzebami ucznia, których nie da się zaspokoić poprzez edukację systemową. Konieczne jest indywidualne podejście oraz namysł nad rzeczywistymi celami realizowanego działania oraz czynnikami je warunkującymi. W przypadku działania długoterminowego czy wieloletniego, które podlega ewaluacji, cele oraz uwarunkowania mogą również ulegać zmianie i modyfikacjom, dlatego też konieczna wydaje się triangulacja metod oraz systematyczna analiza uzyskiwanych danych.

Ukierunkowanie procesu ewaluacji na jakość przebiegu działań, a także na uwzględnienie ich kontekstualności ma znaczenie dla wyboru metod badawczych oraz procesu analizy. Bardzo ważnym elementem wydaje się również ilość

podmiotów, dla których znaczące są wyniki ewaluacji. K. Stróżyński (2010, s. 15) pisze, że ewaluacja dokonywana jest w celu wykorzystania wyników, wskazując jednocześnie dyrektora lub radę pedagogiczną jako osoby, które powinny podejmować decyzje na podstawie owej ewaluacji. W przypadku eksperymentu pedagogicznego, który tworzony jest zespołowo przez grono interesariuszy, rozłożona jest również decyzyjność. Zmniejszona jest także ich sprawczość poprzez zastosowanie mechanizmu przerzucania odpowiedzialności. W konsekwencji wyłania się dodatkowa rola ewaluatorów, jaką jest prowadzenie mediacji.

## Bazowe założenia prowadzonej ewaluacji

Oprócz ukierunkowania owego procesu, znaczące jest również wyłonienie obszarów działań objętych ewaluacją. Badanie ewoluowało i obejmowało kolejne komponenty ze względu na potrzeby ucznia objętego eksperymentem. Wyłonione obszary mają również swoje uzasadnienie w perspektywie badań prowadzonych w tematyce edukacji uczniów z chorobami rzadkimi.

Badane obszary:

- 1) Działania rodziców w obszarze wspierania rozwoju dziecka oraz współpracy z placówką edukacyjną. Działania rodziców dzieci z chorobami rzadkimi w obszarze wspierania rozwoju dziecka wynikają z braku kompatybilności i drożności wsparcia systemowego, a także przybierają różnorodne formy, w zależności od indywidualnych potrzeb dziecka (Klajmon-Lech, 2018; Doroszuk, Grybek, 2022). W dużej mierze są one zależne od kompetencji, kapitału społeczno-ekonomicznego, indywidualnych zasobów osobowościowych oraz stanu emocjonalnego rodziców. Jakość współpracy pomiędzy rodziną a szkołą, zależna jest natomiast od wielu czynników, a także zmienia się w czasie cyklu edukacji. R. Linertová et al. (2019) na podstawie przeprowadzonych przez siebie badań w ośmiu krajach europejskich (w tym Polsce), wskazują, że rodzaj szkoły (inkluzyjnej/integracyjnej/edukacyjnej) nie koreluje z poczuciem jakości życia rodzin oraz samych uczniów z chorobą rzadką. Wskazują oni natomiast na znaczenie wieloobszarowego wsparcia udzielonego dziecku, połączonego z odpowiednio dostosowanym leczeniem. Rekomendują również wdrażanie odpowiednio dostosowanych i zaplanowanych programów edukacyjnych, które będą stanowiły odpowiedź na specyficzne potrzeby dzieci z chorobami rzadkimi i ich rodzin.
- 2) Elastyczność i zaangażowanie nauczycieli oraz ich poziom wiedzy i kompetencji. A. Kamyk-Wawryszuk (2019), na podstawie badań przeprowadzonych wśród 87 nauczycieli, dotyczących potrzeb uczniów z chorobą rzadką,

wskazuje na znaczenie wiedzy dotyczącej choroby rzadkiej wśród członków rady pedagogicznej, konstruowania spersonalizowanych strategii nauczania dla dziecka z chorobą rzadką oraz łączenia metod terapeutycznych, które będą uzupełniać i wspierać terapię dziecka. Złożoność konsekwencji edukacyjnych implikuje konieczność doskonalenia rady pedagogicznej.

- 3) Koordynowanie działań przez zespół tworzący eksperyment. Choroby rzadkie nadal stanowią istotne wyzwanie koordynacyjne dla organów nadzorujących proces edukacyjny (Walton et al., 2020). Z. Gaintza, na podstawie badań przeprowadzonych w środowisku edukacyjnym uczniów z rozszczepem kręgosłupa, a także opisując bariery utrudniające edukację, wskazuje na koordynację działań edukacyjnych jako znaczący obszar wymagający udoskonalenia (Gaintza et al., 2018). S. Verger et al. (2020) na podstawie przeprowadzonych jakościowych badań w Hiszpanii, wskazują na znaczną systemową lukę w obszarze koordynacji działań edukacyjnych, medycznych oraz inkluzyjnych skoncentrowanych wokół dziecka z chorobą rzadką. Ponadto badacze eksponują barierę w optymalizacji działań szkoły, jaką jest brak wiedzy pracowników szkoły o danej chorobie ucznia i uwarunkowaniach jego funkcjonowania psychosomatycznego. Rzadkie występowanie choroby implikuje zarówno brak wiedzy o specyfice potrzeb danego ucznia, jak i wdrażanie długoterminowych środków wykraczających poza osobiste zaangażowanie nauczycieli i rodzin (Paz-Lourido et al., 2020).
- 4) Otwartość społeczności klasowej jako efekt kultury szkoły włączającej oraz proinkluzyjnych działań wychowawcy. Wspieranie społecznego włączania dziecka z chorobą rzadką ma swoje uzasadnienie w traktowaniu go jako pacjenta z chorobą przewlekłą, którego leczenie jest czasochłonne i niejednokrotnie związane z izolacją społeczną (Adams, 2002). Nastawienie nauczyciela wskazywane jest jako kluczowe w lawirowaniu pomiędzy strukturą instytucji a indywidualnymi potrzebami dziecka oraz grupy uczniów, w której partycypuje (Jackson, 2000). Znaczące w tej perspektywie jest nastawienie do różnorodności i inności, a także do zróżnicowania realizacji propagowane w danej szkole (Zamkowska, 2018).

W wyznaczonych powyżej obszarach, opierając się na podanych wcześniej założeniach, rozpoczęto planowanie ewaluacji eksperymentu pedagogicznego. Podmiot prowadzonego eksperymentu pedagogicznego zmusił niejako do prze-transformowania i poddania refleksji tradycyjnych sposobów ewaluacji tego typu działań. To, w jaki sposób planuje się pracę wobec dzieci z chorobami rzadkimi, sprzężoną niepełnosprawnością, złożonymi trudnościami komunikacyjnymi – zmusza do przyjęcia kryteriów ewaluacji skonstruowanych w podobnym

duchu. Tradycyjne wskaźnikowanie i oczekiwanie osiągnięcia ściśle określonych na samym początku projektu celów – nie mogą się w tym przypadku skończyć sukcesem. Trzeba przy tym przyjąć założenie, że efekty kształcenia dla wyjątkowych, wymagających bardzo spersonalizowanego wsparcia jego podmiotów są możliwe. Że kształcenie osób o złożonych trudnościach edukacyjnych – jest efektywne, choć inny jest wymiar jego sukcesu (por. np. Ewing, Jones, T.W., 2003).

Nieprzewidywalność unikalnej ścieżki rozwojowej, o wiele większy niż w przypadku standardowego ucznia wpływ chorób na regresy rozwojowe, częste absencje, hospitalizacje, zmiany i przerwy w rehabilitacji – wszystko to istotnie wpływa na formułowanie edukacyjnych i terapeutycznych celów. W odniesieniu do dziecka o tak poważnych deficytach rozwojowych, jakie wynikają ze sprzężonej niepełnosprawności, mówimy raczej o kierunkach rozwoju niż osiągnięciach i zwykle nie jesteśmy ich w stanie zaplanować w krótkim wymiarze czasu (Bobik, 2017, s. 93). Mierzalność, operacyjność celów stawianych wobec tej grupy uczniów, wydaje się dydaktycznym i terapeutycznym błędem.

Podobnie, jak tworzenie adekwatnych dla dzieci ze złożonymi obciążeniami programów, ich ewaluacje powinny uwzględniać następujące elementy:

- 1) pozytywne zrozumienie, przez wszystkie zaangażowane podmioty, stojących przed nimi wyzwań,
- 2) adekwatną ocenę możliwości ucznia i różnorodność działania z nią,
- 3) inkluzywne podejście do projektowania programu,
- 4) zakres i kolejność ważnych poziomów programowych (Jones, T.W. et al., 2006).

Do powyższych z pewnością można dodać jeszcze silny nacisk na zespołość podejmowanych działań. W naszym badawczym podejściu równie ważne, jak metodologiczne założenia, były decyzje podejmowane przez zespół nauczycieli i specjalistów, planujących edukację Borysa i kształt tworzonych w tym zespole celów edukacyjnych i terapeutycznych. Interdyscyplinarność tego zespołu odpowiada założeniom pracy nad programami skierowanymi do uczniów o unikalnych i złożonych potrzebach. Wspólna praca pewnego rodzaju *think tanku*, wykonywana z pełną świadomością działań podejmowanych w poszczególnych obszarach funkcjonowania ucznia, staje się tu jednym z gwarantów jakości (Copley, Ziviani, 2005).

Wiele miejsca w literaturze przedmiotu zajmują rozważania nad istotnym miejscem rodziny w tak rozumianym interdyscyplinarnym zespole (Judge, Parette, 1998). Traktowana jest ona zarówno jako źródło niezwykle cennych informacji, niemożliwych do pozyskania w tymczasowych, sztucznych warunkach diagnostycznych, jak i ważne źródło powstawania celów programowych, które



muszą odpowiadać potrzebom nie tylko samego ucznia, ale także szeroko pojętego jego środowiska.

Za takim rozumieniem podejścia do ewaluacji idą określone strategie jej prowadzenia. Do strategii nieskutecznych i nieprzynoszących rzeczywistej wiedzy o badanym zjawisku opisanego wyżej typu, należą podejścia skoncentrowane na normach oraz podejścia oparte na kryteriach.

Nasze podejście ewaluacyjne jest zanurzone w innych, mniej ilościowych koncepcjach. Jest połączeniem strategii opartych na osobie, podejścia ekologicznego oraz, jedynie po części, z konieczności dyktowanej zanurzeniem w środowisku edukacyjnym, podejściu związanym z rekonceptualizacją i adaptacją ogólnych programów edukacyjnych.

Podejście skupione na osobie (O'Brien, Lovett, 1992) to proces, który prowadzi do stworzenia spersonalizowanych programów, zaprojektowanych w taki sposób, aby spełniały unikalne potrzeby każdego ucznia. Wymaga on spotkania zarówno z dzieckiem, jego rodziną i przyjaciółmi, jak i z profesjonalistami związanymi z dzieckiem. Wspólnie uczestniczą oni w serii spotkań, aby zgromadzić jak najwięcej informacji na temat dziecka i zaplanować działania, które przyniosą pozytywne rezultaty. Proces ten powinien uwzględniać zarówno potrzeby dziecka, jak i jego pragnienia. Omawiane są preferencje, rutyny, zdolności, talenty, nadzieje, lęki i pragnienia dziecka. Efektem końcowym jest spisanie planu realizacji pragnień oraz zaangażowanie w jego wdrażanie. W ewaluacji opartej na tym planie ważne jest uwzględnienie indywidualnych potrzeb dziecka jako punktów węzłowych, na których oparty jest cały ewaluacyjny plan.

Podejście ekologiczne (Jones, Ross, 1998) koncentruje się na środowiskach, w których funkcjonuje dziecko, tworząc listę priorytetów w każdym z nich oraz hierarchizując je same, pod względem ważności dla dziecka. W ten sposób, kładąc nacisk na kompleksowy kontekst życia dziecka, podejście ekologiczne stara się uwzględnić nie tylko bezpośrednio czynniki wpływające na jego rozwój, takie jak rodzina i szkoła, ale również szersze aspekty, takie jak społeczność lokalna, kultura czy dostępność zasobów. W efekcie, priorytety są określane w kontekście całego ekosystemu, co umożliwia bardziej holistyczne podejście do wsparcia rozwoju dziecka.

Podejście związane z modyfikacją programów ogólnych jednocześnie jest jednym z najczęściej stosowanych zarówno w planowaniu edukacyjnym, jak i jego ewaluacji, jak najmniej zbadanym w kontekście dzieci z kompleksowymi trudnościami edukacyjnymi. Badań takich podejmowali się m.in. Y. Rafferty, V. Piscitelli i C. Boettcher (2003) czy J.E. Downing, J. Eichinger i L.J. Williams (1997). Wyniki tych badań na ogół podkreślały sukcesy związane ze sferą

komunikacji i funkcjonowania społecznego dzieci, dla których tego typu programy były tworzone. Należy podkreślić jednak, że w przypadku naszego badania to podejście wykorzystywane jest marginalnie, głównie na podstawie analizy ewaluacji indywidualnych programów edukacyjno-terapeutycznych w tych ich fragmentach, które odnoszą się do realizacji podstawy programowej.

Warto również określić nie tylko założenia podejmowanej ewaluacji, ale także obszary, które mają dla nas, jako zaangażowanych i interweniujących obserwatorów przeprowadzanego eksperymentu, największą wagę w ostatecznej ocenie i skłaniają do wyciągania z tego procesu najbardziej znaczących wniosków. Priorytety w tym aspekcie zostały przez nas wyznaczone w odniesieniu do metodycznych założeń planowania edukacyjnego wobec uczniów ze sprzężoną niepełnosprawnością. Brakuje rozwiązań metodycznych przeznaczonych w szczególności sposób dla uczniów z chorobami rzadkimi. Z naszego punktu widzenia nie jest to ani zaskakujące, ani niepożądane. Różnorodność indywidualna, którą można odnotować w tej grupie, nie skłania do prób stworzenia dla niej odrębnej metodyki.

O możliwości zastosowania podejścia zaczerpniętego z metodologii pracy z dziećmi ze złożoną niepełnosprawnością do działań wobec dzieci z chorobami rzadkimi pisze m.in. A. Kamyk-Wawryszuk (2021). Porównując kluczowe elementy programowania zauważa, że potrzeby prezentowane przez uczniów z tych dwóch grup są wewnętrznie bardzo zróżnicowane, ale jednocześnie (międzygrupowo) względnie zbliżone. Dzieci z chorobami rzadkimi wyróżnia fakt, że medyczne podstawy ich funkcjonowania i ich wyjątkowość jest w środowisku mało poznana. Brakuje również wobec nich wypracowanych strategii działania. Natomiast samo planowanie edukacyjne – opiera się na bardzo podobnych zasadach: uznania wyjątkowości, unikalności, konieczności skrajnie pojętej indywidualizacji i personalizacji oraz elastyczności na każdym etapie działania. Takie również podejście przyświecało nam przy planowaniu naszych ewaluacyjnych działań.

W literaturze o tematyce związanej ze sprzężoną niepełnosprawnością można również znaleźć adekwatne inspiracje, dotyczące najważniejszych dla planowania i ewaluacji obszarów działań wobec omawianej grupy uczniów. Według R. Naprawy, A. Tanajewskiej i J. Wenty (2012) należą do nich:

- 1) rozwój autonomii i uzyskiwanie wiedzy o sobie,
- 2) rozwój werbalnej lub pozawerbalnej komunikacji, która służyć ma przede wszystkim celom społecznym,
- 3) adekwatna do możliwości zaradność w życiu codziennym,
- 4) partycypacja społeczna, adekwatna do indywidualnych potrzeb i możliwości, oparta zarówno na tworzeniu inkluzywnego środowiska, jak i rozwój indywidualnych kompetencji społecznych.

Z szerszych analiz literatury przedmiotu wyłonić można pola, które w wielu programach wydają się wiodące, w ewaluacji działań edukacyjnych wobec dzieci ze złożonymi trudnościami w tym obszarze. Do ocenianych jako najistotniejsze zaliczyć można:

**ROZWÓJ UMIEJĘTNOŚCI KOMUNIKACYJNYCH:** umiejętności te rozumiane są bardzo często w sposób bardzo adekwatny do komunikacyjnej drogi, którą przechodzi Borys i jego zespół. Autorzy odnoszą się do unikalności rozwiązań komunikacyjnych (Kaiser, 1993), do oparcia jej na ograniczonych modalnościach, do rozumienia jej w kategoriach wciąż rozwijanego systemu (Ewing, Jones, 2003).

**WSPIERANIE KONCENTRACJI UWAGI:** Przy ograniczonych możliwościach, związanych z aktywizacją, będących rezultatem niepełnosprawności ruchowej, koncentracja uwagi stanowi ogromne wyzwanie. Szczególnie trudne są te jej obszary, które dotyczą koncentracji dowolnej, nieopartej na silnych bodźcach, a związanej z motywacją wewnętrzną do poznawania określonych aspektów świata. Rozwój koncentracji dowolnej u osób ze złożoną niepełnosprawnością jest filarem edukacyjnego sukcesu w wielu obszarach, w tym tych związanych z realizacją zadań życia codziennego (Munk, Repp, 1994).

**ZACHOWANIE ZDROWIA FIZYCZNEGO I SPRAWNOŚCI RUCHOWEJ:** to obszary podkreślane w ogólnych programach edukacyjnych. Waga ich realizacji jest jednak zdecydowanie wyższa u uczniów, u których zagrożenia w tych obszarach wynikają z samego konstytucjonalnego funkcjonowania ich organizmów. Rehabilitacja i dbałość o zdrowie stają się wręcz gwarantem przetrwania i otwierają drogi możliwości dla skupienia się na innych, mniej bazowych celach (Jones T.W. et al., 2006).

Wobec tych wiodących obszarów celów edukacyjnych i związanych z nimi obszarów ewaluacji, mniej istotne, choć też obecne w naszej ocenie pozostają takie kwestie jak zdobywanie umiejętności życia codziennego czy realizacja treści programowych z poszczególnych przedmiotów.

## Metodologia prowadzonych działań ewaluacyjnych

Początkowo projekt badań ewaluacyjnych tworzony był według paradygmatu konstruktywistycznego. Dominowało nastawienie na zrozumienie realizowanych działań, znaczeń im nadawanych przez uczestników, a także poznanie uwarunkowań działań uczestników eksperymentu i tworzących go interesariuszy (Creswell, 2013). Jednak wraz z zaangażowaniem badaczy w działania związane z eksperymentem oraz rozszerzaniem ich roli (np. do roli pośredników/mediatorów

między szkołą a rodziną), zaczęło dominować ujęcie praktyczne i współdziałające, wpisujące się w paradygmat aktywistyczny (Kemmis, Wilkinson, 1998). Cele badań w działaniu, ukierunkowanych na zmianę społeczną, lepszą dystrybucję zasobów oraz rozwiązywanie problemów są podobne do tych determinujących proces ewaluacji (Lincoln, Denzin, 2009, s. 666).

Zastosowane techniki zbierania danych:

- 1) wywiady z rodzicami,
- 2) rozmowy z nauczycielami,
- 3) obserwacja uczestnicząca,
- 4) wywiady z klasą,
- 5) uczestnictwo w spotkaniach ewaluacyjnych i spotkaniach zespołu pracującego z Borysem,
- 6) analiza dokumentów, w tym szczególnie kolejnych wersji Indywidualnego Programu Edukacyjno-Terapeutycznego.

Eksperyment prowadzony jest od roku szkolnego 2021/22, wtedy również rozpoczęto prace nad jego ewaluacją. Nie można przedstawić szeroko zakrojonych jej wniosków, gdyż jest procesem wciąż toczącym się. Jego cechą charakterystyczną jest długotrwałość, która umożliwia prezentację całego procesu w bardzo długiej perspektywie czasowej. Z tego powodu przedstawione poniżej wnioski, zamknięte w obszary najwyraźniej widocznych w procesie niestandardowej szkolnej inkluzji zmian, mają charakter roboczy. Składają się jednak na obraz procesów, zachodzących w życiu zarówno objętego działaniem chłopca, jak i jego społecznego otoczenia.

## Wnioski z dotychczasowej analizy materiału badawczego

Triangulacja metod pozwoliła na zebranie znacznego materiału badawczego, a jego analiza na wyłonienie następujących wniosków.

### Uelastycznianie sposobów pracy nauczycieli jako proces przynoszący efekty

Praca z uczniem z niepełnosprawnością sprzężoną ze złożonymi trudnościami w komunikowaniu się była dla nauczycieli uczących przedmiotów dużym wyzwaniem. Na pierwszych spotkaniach zespołu pedagogicznego pracującego z uczniem z nauczycielem wspomagającym oraz z terapeutką komunikacji

alternatywnej i wspomagającej wyrażali oni swoje obawy. W pierwszym roku szkolnym trwania eksperymentu (lub na początku pracy w przypadku nauczycieli dołączających ze względu na zmiany kadrowe) potrzebowali oni też większego wsparcia ze strony nauczyciela wspomagającego i jego stałej obecności na zajęciach. Różnorodność prowadzonych zajęć i ich sposób dostosowania do potrzeb ucznia zależne są od poziomu kompetencji miękkich samych nauczycieli, natomiast dzięki wsparciu i zaangażowaniu nauczyciela wspomagającego oraz powtarzalną praktykę jakość pracy nauczycieli wzrasta i przekłada się na zaangażowanie ucznia, jego pozytywne emocje podczas zajęć oraz aktywność.

### Systemowe bariery utrudniające elastyczność w tworzeniu warunków realizacji eksperymentu

Eksperyment w swoich założeniach obejmuje różnorodność potrzeb Borysa – ze względu na jego specyfikę funkcjonowania oraz historię obejmującą regres umiejętności, edukacja oraz inkluzja wymagają wsparcia przez działania terapeutyczne, jak np. regularne spotkania z psychologiem. Bardzo ważna jest również superwizja w obszarze komunikacji alternatywnej i wspomagającej. Grono partnerów komunikacyjnych ucznia rozszerza się i zmienia, tak samo jego umiejętności w obszarze modalności wzrokowej. Wszelkie działania wspierające wiążą się jednak z dodatkowym nakładem finansowym, co stanowi w projekcie barierę. Jest ona omijana poprzez dofinansowanie ze strony rodziców, lecz jednocześnie skłania ku refleksji dotyczącej systemowej niewydolności w optymalizacji wsparcia.

### Zmiany nauczycieli jako „pauzy” w realizacji eksperymentu

Braki kadrowe w szkole wpisujące się w ogólnopolski kryzys związany z liczbą wakatów na stanowiskach nauczycieli oraz pedagogów specjalnych, ma też swoje konsekwencje dla działań realizowanych w ramach eksperymentu. Trzykrotna zmiana jednego z dwóch nauczycieli wspomagających oraz kilka zmian w gronie nauczycieli nauczających przedmiotów stanowią o pauzach w realizowanym eksperymentcie, a nawet o pewnym zacyznaniu od nowa w określonych obszarach. Znaczące jest również, że w czasie braku nauczyciela nie były organizowane zastępstwa tymczasowe, jak dzieje się zazwyczaj w szkole. Jak mówili badani „Nic się nie dzieje. Lekcji po prostu nie ma. Trwa już to kilka tygodni”. Specjalne traktowanie ucznia w postaci organizowania mu zajęć indywidualnych w domu, w którym teoretycznie ma opiekę rodzica, ma więc swoją drugą w strońę w postaci braku interwencji natychmiastowych czy działań tymczasowych ze

strony szkoły. Znaczące w tej perspektywie wydają się również słowa dyrektora szkoły: „Staramy się być szkołą dostatecznie dobrą”, które mówią o skali wyzwań i trudności, z którymi boryka się polska szkoła. Realizacja eksperymentu stanowi o jej otwartości na uelastycznianie systemu, jednak ze względu na skalę działań oraz liczbę uczniów, nie wszystkie zadania mają możliwość być natychmiastowo i optymalnie zrealizowane.

### Otwartość uczniów oraz większości nauczycieli jako rezultat kultury szkoły włączającej

Klasa, której w ramach eksperymentu uczniem jest Borys, pomimo tego, że większość zajęć realizuje w formie indywidualnej, to początkowo dwunasto-, później czternastoosobowy zespół. Dzieci mają świadomość, że jest wśród nich wyjątkowy kolega. Mają możliwość spotykać się z nim w czasie godzin wychowawczych, wydarzeń specjalnych czy pozaszkolnie, w ramach zajęć organizowanych przez Fundację Bohatera Borysa. Większa ilość interakcji z kolegami była możliwa, co może dziwić, w czasie pandemii. Zdalna forma nauczania sprzyjała przyłączeniu się Borysa wraz z asystentem lub nauczycielem wspomagającym do większej ilości lekcji, eliminując zagrożenie związane z obniżoną odpornością chłopca.

Dzieci pytane o swoją klasę – nie opowiadają spontanicznie o Borysie. Pytane jednak o niego bezpośrednio – chętnie dzielą się wiedzą dotyczącą jego sposobu funkcjonowania, komunikacji czy warunków życia. Deklarują chęć wchodzenia z nim w interakcje, w rzeczywistych sytuacjach nie zawsze je podejmując. Mówią też o trudnościach, które pojawiają się w ich kontakcie z chłopcem („on normalnie nie mówi, ale można się z nim dogadać, zadając pytania”; „czasem nie wiem, co mam z nim robić”). Są jednak nim zaciekawione i przy odpowiedniej opiece pedagogicznej – współdziałają z nim w obszarze jego możliwości („To dobrze, że jest w naszej klasie. Możemy dzięki temu go poznać. On też nas zna i ma kolegów”, „Chciałbym się z nim spotykać częściej, ale na razie chyba się nie da”).

Większość nauczycieli, pomimo doświadczeń pracy w edukacji włączającej, początkowo wyrażała niepewność, co do swoich kompetencji w pracy z tak szczególnym uczniem. Wsparcie terapeutów AAC, nauczycieli współorganizujących, rodziców, a także spotkania zespołowe i zewnętrzne superwizje, pozwoliły jednak na poznanie sposobu funkcjonowania chłopca i przejmowanie przez nauczycieli przedmiotowych coraz większej inicjatywy w planowaniu prowadzonych przez siebie zajęć. U niewielu jednak na obecnym etapie eksperymentu pozwoliło na całkowicie samodzielne ich prowadzenie, choć na taki ostateczny skutek działań liczono, planując działanie.

## Włączanie społeczne Borysa jako komponent uwarunkowany elastycznością wychowawcy

Budowanie społecznych relacji przez dziecko ze znaczną niepełnosprawnością ruchową, a także ze złożonymi trudnościami w komunikacji jest procesem trudnym, uwarunkowanym wsparciem zewnętrznym. W procesie edukacji, w aspekcie relacji Borysa z innymi uczniami kluczową rolę odgrywa nastawienie i zaangażowanie wychowawczynie, a także jakość jej współpracy z rodzicami ucznia. Partycypacja Borysa w określonych wydarzeniach wymaga często odpowiedniej animacji i kreatywności w przekraczaniu schematów postępowania. Dodatkowo aktywne funkcjonowanie w roli interesariusza przez jednego z rodziców chłopca wydaje się w tym przypadku tak samo zasobem, jak i barierą we współpracy z wychowawczynią. Biorąc pod uwagę trudność w tym obszarze i pewne niewykorzystane możliwości aktywizacji Borysa i wsparcia jego relacji z koleżankami i kolegami, istotne wydaje się pytanie, kto i w jaki sposób powinien wspierać zarówno proces inkluzji chłopca, jak i działań wychowawczynie i jej relacji z rodzicami ucznia.

## Podsumowanie

Projekt edukacyjny skierowany do Borysa, ucznia z leukodystrofią metachromatyczną, wymaga ogromnych kompromisów w dostosowaniu warunków kształcenia do jego specyficznych potrzeb. Indywidualizacja nauczania, w połączeniu z silnym naciskiem na inkluzję społeczną, wymaga środowiska, które nie tylko wspiera rozwój edukacyjny, ale także integrację społeczną chłopca. Realizacja projektu w warunkach domowych oraz włączające zajęcia klasowe umożliwiły Borysowi utrzymanie kontaktu z rówieśnikami, co jest niezwykle istotne dla jego ogólnego dobrostanu.

Jednym z kluczowych elementów projektu jest zaangażowanie wykwalifikowanej kadry nauczycieli i terapeutów, którzy realizują różnorodne formy wsparcia edukacyjnego i terapeutycznego. Dotychczasowe obserwacje wskazują na konieczność kontynuacji i rozszerzania tak indywidualizowanego programu edukacyjnego, uwzględniającego nie tylko aspekty poznawcze, ale również emocjonalne i społeczne potrzeby uczniów z rzadkimi chorobami.

Ewaluacja projektu uwypukla także znaczenie współpracy pomiędzy rodzicami a placówką edukacyjną. Wsparcie rodziców, ich kompetencje oraz zasoby osobowościowe mają istotny wpływ na jakość i efektywność realizowanego

programu. Pomimo pewnych systemowych barier, takich jak brak odpowiedniego finansowania czy trudności kadrowe, zaangażowanie i elastyczność nauczycieli oraz dyrekcji szkoły odegrały kluczową rolę w sukcesie projektu. Wskazuje to na konieczność dalszego doskonalenia systemu wsparcia dla Borysa, jak i innych dzieci z chorobami rzadkimi.

Podsumowując, dotychczasowa obserwacja projektu wskazuje, że inkluzja społeczna i zindywidualizowane podejście edukacyjne są możliwe do osiągnięcia nawet w trudnych warunkach, jakie niesie ze sobą edukacja uczniów z rzadkimi chorobami. Wymaga to jednak systemowego wsparcia, zaangażowania wielu stron oraz odpowiedniego finansowania.

Mimo licznych sukcesów, projekt edukacyjny skierowany do Borysa napotyka na znaczące wyzwania i ograniczenia. Jednym z głównych problemów jest niestabilność kadrowa, która ma negatywny wpływ na ciągłość i jakość edukacji. Taka sytuacja uwidacznia braki w systemowym podejściu do edukacji uczniów z rzadkimi chorobami, które wymagają stałego i wyspecjalizowanego wsparcia.

Mamy nadzieję, że wnioski płynące z całości eksperymentu przyczynią się do budowania strategii planowania edukacji uczniów o szczególnych, niemieszczących się w standardach potrzeb edukacyjnych. Już teraz możemy wskazać, że główne obszary wsparcia dotyczą otwartości na rozwiązania elastyczne, umożliwiające zmiany i dostosowania na bieżąco. Wymagają także ogromnej współpracy wielu środowisk społecznych i profesjonalnych.



## ROZDZIAŁ 9

# Wsparcie ucznia z chorobą rzadką w procesie jego edukacji w szkole ogólnodostępnej

Edukacja dzieci i młodzieży z chorobami rzadkimi stanowi problem i wyzwanie dla systemów oświaty. Skutki chorób rzadkich często w sposób istotny ograniczają aktywność uczniów, uniemożliwiając przewidywanie zarówno efektywności ich edukacji, jak i skuteczności stosowanych zabiegów terapeutycznych. Uczeń z chorobą rzadką jest uczniem o specjalnych potrzebach edukacyjnych, który często prezentuje trudności w zakresie zaspokajania swoich potrzeb w szkole w jednym, bądź nawet we wszystkich obszarach, w tym o charakterze:

- 1) fizycznym (związane z poruszaniem się i wykonywaniem czynności, odbieraniem wrażeń zmysłowych),
- 2) dydaktycznym (związane z nauką szkolną, szczególnie w zakresie czytania, pisania, liczenia, nabywania wiedzy),
- 3) społecznym (związane ze słabszą zdolnością nawiązywania i podtrzymywania relacji rówieśniczych, kompetencjami komunikacyjnymi),
- 4) emocjonalnym (związane z trudnościami w braku kontroli nad bodźcami zewnętrznymi i prezentowaniem zachowań zakłócających pracę nauczyciela i innych uczniów) (Brzezińska et al., 2014, s. 37).

W polskiej szkole uczeń z chorobą rzadką powinien być obejmowany pomocą psychologiczno-pedagogiczną, która, w myśl przepisów prawa oświatowego, polega na rozpoznawaniu i zaspokajaniu indywidualnych potrzeb rozwojowych i edukacyjnych ucznia oraz rozpoznawaniu jego indywidualnych możliwości psychofizycznych i czynników środowiskowych wpływających na funkcjonowanie w szkole, w celu wspierania potencjału rozwojowego i stwarzania mu warunków do aktywnego i pełnego uczestnictwa w życiu placówki oraz w środowisku

społecznym (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 1798). Wdrożenie w życie tych pomocowych powinności nie jest jednak wcale takie proste.

## Dziecko z chorobą rzadką jako uczeń z niepełnosprawnością w szkole ogólnodostępnej

Chorobę rzadką stwierdza się diagnozą medyczną/genetyczną. Ponieważ niesie ze sobą trudności w funkcjonowaniu człowieka z uwagi na różne dysfunkcje rozwojowe i/lub schorzenia somatyczne, osoba na nią cierpiąca może ubiegać się o orzeczenie o niepełnosprawności (wydawane od urodzenia do 16. roku życia) lub o stopniu niepełnosprawności (wydawane od 16. roku życia) z miejskiej lub powiatowej komisji ds. orzekania o niepełnosprawności (t.j. z 2021 r., poz. 857). Jednak w polskiej oświacie ww. dokumenty nie stanowią wystarczającej podstawy do udzielenia uczniowi w procesie jego edukacji odpowiedniego wsparcia. Uczeń z diagnozą choroby rzadkiej kierowany jest więc do publicznej poradni psychologiczno-pedagogicznej w celu przeprowadzenia diagnozy psychologicznej, pedagogicznej i, jeżeli zachodzi taka potrzeba, także logopedycznej, w celu ustalenia zasadności, możliwości i sposobów zapewnienia mu w szkole pomocy dostosowanej do jego indywidualnych potrzeb i możliwości.

### Diagnoza dla celów oświatowych

By uzyskać należyte wsparcie w szkole dla swojego dziecka, które z uwagi na chorobę rzadką ma niewątpliwie specjalne potrzeby edukacyjne, jego rodzice w poradni psychologiczno-pedagogicznej mogą ubiegać się o uzyskanie orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego, jednak tylko wtedy, gdy występuje, jako konsekwencja ww. choroby, jedna lub więcej tzw. niepełnosprawności oświatowych. W rozporządzeniu MEN w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym (t.j. Dz.U. z 2020 r., poz. 1309) wskazano, których uczniów w systemie oświaty uważa się za niepełnosprawnych. Są to uczniowie: niesłyszący, słabosłyszący, niewidomi, słabowidzący, z niepełnosprawnością ruchową, w tym z afazją, z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim, umiarkowanym lub znacznym, z autyzmem, w tym ze zespołem Aspergera i z niepełnosprawnością sprzężoną, na którą składają się dwie lub więcej z wymienionych powyżej. Orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego zawiera wskazania, jak pracować z uczniem w szkole i w domu, by jego nauka była efektywna. Zawiera też odniesienia do tzw. wsparcia systemowego, czyli

do udogodnień edukacyjnych, z jakich może korzystać uczeń z danym rodzajem niepełnosprawności. W przepisach prawa oświatowego uwzględniono:

- 1) Możliwość przedłużenia etapów edukacyjnych dla wszystkich uczniów posiadających orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego z uwagi na niepełnosprawność, w tym I etap edukacyjny o 1 rok, II etap edukacyjny o 2 lata, etap nauki w szkole ponadpodstawowej o 1 rok lub o 2 lata, jeżeli wcześniej z tej formy udogodnienia uczeń nie korzystał
- 2) Możliwość nauki tylko jednego obcego języka nowożytnego dla uczniów posiadających orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego z uwagi na: autyzm lub zespół Aspergera, niedosłuch lub niesłyszenie, niepełnosprawność ruchową pod postacią afazji, niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim, niepełnosprawność sprzężoną.
- 3) Możliwość zdawania tzw. egzaminów zewnętrznych (egzamin na zakończenie szkoły podstawowej, matura, egzamin zawodowy) w warunkach i formach dostosowanych zgodnie z wytycznymi Okręgowej Komisji Egzaminacyjnej lub Centralnej Komisji Egzaminacyjnej<sup>2</sup>. Przy czym uczniowie z niepełnosprawnościami sprzężonymi mogą być z nich zwolnieni.
- 4) Możliwość skorzystania z zajęć rewalidacyjnych i innych specjalistycznych, usprawniających słabiej rozwijające się funkcje (Neroj, 2019, s. 174–206).

W sytuacji niemożności stwierdzenia choć jednej niepełnosprawności oświatowej uczeń z chorobą rzadką nie może otrzymać orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego. Tym samym skorzystanie przez niego z ww. dostosowań systemowych nie jest możliwe. Uczeń obejmowany jest wprawdzie przez szkołę tzw. pomocą psychologiczno-pedagogiczną, ale bardzo często opiera się ona wyłącznie na subiektywnej życzliwości i przychylności nauczycieli (Maciarz, 2001, s. 10).

Bardzo ważną kwestią dla systemu polskiej oświaty jest ustalenie poziomu rozwoju poznawczego dziecka, czyli zdiagnozowanie, czy uczeń z chorobą rzadką jest osobą intelektualnie sprawną czy też nie. Wiąże się to z realizacją odpowiedniej podstawy programowej. Zgodnie z rozporządzeniem MEN w sprawie podstawy programowej wychowania przedszkolnego oraz podstawy programowej kształcenia ogólnego dla szkoły podstawowej, w tym dla uczniów z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym lub znacznym, kształcenia ogólnego dla branżowej szkoły I stopnia, kształcenia ogólnego dla szkoły specjalnej przysposabiającej do pracy oraz kształcenia ogólnego dla szkoły policealnej

---

<sup>2</sup> Do 31 sierpnia każdego roku OKE/CKE mają obowiązek publikować na swoich stronach internetowych wytyczne dla uczniów z określonymi niepełnosprawnościami i dysfunkcjami rozwojowymi w zakresie dostosowań egzaminacyjnych.

(Dz.U. z 2017 r., poz. 356, z późn. zm.) uczniowie intelektualnie sprawni realizują ogólnodostępną podstawę programową i obowiązują ich wszystkie zawarte w niej treści. Uczniowie z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim także realizują ogólnodostępną podstawę programową, ale dostosowaną do ich indywidualnych możliwości i potrzeb, zarówno pod względem metod i form nauczania, jak i obowiązujących w programie treści przedmiotowych/edukacyjnych. Uczniowie z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym i znacznym realizują odmienną podstawę programową tylko im dedykowaną, na bazie której pracujący z uczniem nauczyciel układa dla niego własny program edukacyjny, bez podziału na typowe szkolne przedmioty. Ponadto uczniowie z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym i znacznym używają oceny opisowej na wszystkich etapach edukacyjnych, nie muszą uczyć się żadnego języka obcego, nie zdają też egzaminów zewnętrznych.

Często jednak stwierdzenie poziomu rozwoju intelektualnego ucznia z chorobą rzadką nie jest łatwe, a nawet wcale nie jest możliwe. Do tego rodzaju diagnozy służą testy psychologiczne, znormalizowane i wystandaryzowane na pewnych grupach dzieci i młodzieży, na ogół pełnosprawnych, a odchylenie od wyników przeciętnych tych grup uważa się za tzw. odbieganie od normy. Najbardziej rzetelne wyniki uzyskuje się, stosując testy złożone jednocześnie ze skal o charakterze werbalnym (badany ustnie odpowiada na zadawane pytania) oraz ze skal niewerbalnych (badany wykonuje wyznaczone zadania), są to: Skala Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci IDS, Skala Inteligencji i Rozwoju dla Dzieci i Młodzieży IDS-2, Skala Inteligencji Wechslera dla Dzieci Wechsler-V, Skale Inteligencji Standfor-Binet 5. Tym samym można dość precyzyjnie określić poziom rozwoju ucznia w aspekcie jego inteligencji płynnej (potencjał wrodzony, niezależny od nauki szkolnej i życiowych doświadczeń) i inteligencji skryształizowanej (potencjał uzależniony od stymulacji zewnętrznej). W odniesieniu do uczniów z utrudnieniami lub bez komunikacji werbalnej możliwe jest zastosowanie testów niewerbalnych, tzw. niezależnych kulturowo (Międzynarodowa Wykonaniowa Skala Leitera – Leiter 3, Test Matryc Ravena, Skala Dojrzałości Umysłowej Columbia), choć wynik nie jest już tak dokładny. W sytuacji uczniów z utrudnieniami motorycznymi czy niepełnosprawnością ruchową w zakresie kończyn górnych możliwe jest zastosowanie wybranych skal tzw. słownych z poszczególnych baterii testowych. Zdecydowanie większy problem stanowi diagnoza uczniów z niepełnosprawnościami sprzężonymi, z głębokimi zaburzeniami wielu sfer rozwojowych. Tu bazuje się na obserwacji ucznia, rozmowie z jego rodzicem, kwestionariuszach zbierających informacji o funkcjonowaniu dziecka w różnych środowiskach (domowym i szkolnym), korzystając np. z Systemu Oceny Zachowań Adaptacyjnych ABAS-3. Taka diagnoza nie jest jednak pewna,

stawiana trochę „na wycucie”, często dostosowywana do potrzeb szkoły (lepiej, żeby uczeń był niepełnosprawny intelektualnie, wtedy mniej od niego można wymagać, a nauczyciel może zdjąć z siebie odpowiedzialność za pełną realizację podstawy programowej), a nie ucznia. Ale jakaś diagnoza być musi...

## Wybór szkoły i formy kształcenia

Wybór szkoły dla dziecka należy do jego rodziców/prawnych opiekunów. Rodzice dzieci chorych czy niepełnosprawnych bardzo często wybierają szkoły ogólnodostępne w pobliżu miejsca zamieszkania. Mają do tego pełne prawo dane im przez Ustawę z 14 grudnia 2016 r. – Prawo oświatowe (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 900), zgodną w tym zakresie z zapisami Konwencji o prawach osób niepełnosprawnych (Dz.U. z 2012 r., poz. 1169). Szkoła tzw. rejonowa ma obowiązek prowadzić edukację ucznia, bez względu na jego trudności rozwojowe i zdrowotne, dostosowaną do jego indywidualnych potrzeb i możliwości w zakresie doboru najlepszych dla niego metod, form i organizacji pracy (by jego nauka była jak najbardziej efektywna) oraz zapewnić niezbędne zajęcia rewalidacyjne i inne specjalistyczne (by jego słabsze funkcje były należycie usprawniane). Szkoła zlokalizowana w pobliżu domu rodzinnego jest także korzystna z tego względu, że uczeń nie musi do niej dojeżdżać, tracąc na to czas, a jego społeczna integracja z rówieśnikami przenoszona jest poza teren szkoły i może odbywać się np. na osiedlowym placu zabaw, w lokalnym sklepie spożywczym czy podczas drogi do i ze szkoły.

Nie wystarczy jednak, że rodzice dziecka, w tym przypadku z chorobą rzadką, zdecydują się, by ich syn czy córka uczyli się razem z pełnosprawnymi rówieśnikami w konkretnej szkole ogólnodostępnej. Ważne jest ustalenie, jaka forma kształcenia w tej właśnie szkole będzie dla niego najlepsza, chociażby z uwagi na tzw. wydolność wysiłkową. Już w 1981 roku profesor Janina Doroszevska pisała, że o poziomie wydolności wysiłkowej dziecka chorego decyduje jego ogólny stan zdrowia, który jest określany przez lekarza, ale także ogólny stan procesów nerwowo-psychicznych związanych z właściwościami temperamentalnymi, odpornością psychiczną na przeciążenia i zdolnością regeneracji sił witalnych (Doroszevska, 1981, s. 556–563). Uaktualniając powyższą definicję, można mówić o szybkiej męczliwości tej grupy uczniów oraz o niemożności odpoczynku i wyciszenia się na terenie szkoły, ich dużej wrażliwości na hałas i inne bodźce zewnętrzne wszechobecne w placówce oświatowej, wolniejszym tempie pracy na zajęciach lekcyjnych przy realizacji programów nauczania. Ww. czynniki utrudniają, a czasami wręcz uniemożliwiają naukę w sposób standardowy, rozumiany jako regularnie uczęszczanie do szkoły i odbywanie

wszystkich zajęć lekcyjnych razem z rówieśnikami. Dla niektórych uczniów należy szukać innych rozwiązań, którymi mogą być:

- 1) Wyłączanie z poszczególnych zajęć dydaktycznych prowadzonych w klasie, by realizować je indywidualnie lub w małej grupie liczącej do 5 uczniów, jeżeli mają oni trudności w funkcjonowaniu w zespole klasowym. Dotyczy to uczniów posiadających orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego, w którym punkt 4. zaleceń właśnie tego dotyczy (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 2061). Tak więc uczniowie mogą w bardziej komfortowych warunkach i w odrębnym pomieszczeniu realizować przedmioty wyjątkowo dla nich trudne, powodujące duże napięcie emocjonalne czy poczucie stresu z uwagi na konieczność bardzo szybkiego tempa realizacji programu lub nawet ze względu na sposób prowadzenia zajęć przez danego nauczyciela.
- 2) Nauka w warunkach domowych na mocy orzeczenia o potrzebie indywidualnego nauczania z uwagi na stan zdrowia znacznie utrudniający uczęszczanie do szkoły. Orzeczenie to wydaje uczniowi publiczna poradnia psychologiczno-pedagogiczna na wniosek lekarza (i oczywiście rodzica). Tak więc uczeń uczy się w domu – przychodzą do niego nauczyciele bądź też indywidualne lekcje realizowane są w formie zdalnej. Tygodniowy wymiar godzin przewidziany na indywidualne spotkania nauczyciela z uczniem jest zdecydowanie mniejszy i wynosi w tygodniu:
  - a) dla uczniów klas I–III szkoły podstawowej – od 6 do 8 godzin,
  - b) dla uczniów klas IV–VI szkoły podstawowej – od 8 do 10 godzin,
  - c) dla uczniów klas VII i VIII szkoły podstawowej – od 10 do 12 godzin,
  - d) dla uczniów szkół ponadpodstawowych – od 12 do 16 godzin.

Dzięki temu uczeń może uniknąć przeciążenia edukacyjnego, szczególnie, że dyrektor szkoły może zezwolić na odstępnie od niektórych treści nauczania objętych obowiązkowymi zajęciami edukacyjnymi, stosownie do jego możliwości psychofizycznych. Jednocześnie uczeń może przychodzić do szkoły na wybrane zajęcia lekcyjne, szczególnie takie, których nauka nie stanowi dla niego specjalnego wysiłku, treści przedmiotowe są zrozumiałe, podczas których ma szansę na odniesienie sukcesu. Może także być włączany we wszystkie szkolne aktywności, a więc uroczystości, imprezy okolicznościowe, wyjścia klasowe poza teren placówki czy wycieczki (t.j. z 2023 r., poz. 2468).

W przypadku ucznia z chorobą rzadką, warto rozważyć jedną z ww. możliwych form realizacji jego obowiązku szkolnego i obowiązku nauki.

## Dodatkowa osoba dorosła w klasie szkolnej

Jedną z form wsparcia uczniów z niepełnosprawnościami w szkole ogólnodostępnej są tzw. dodatkowe osoby dorosłe, które podejmują się realizowania z tą grupą działań edukacyjnych, wychowawczych, terapeutycznych i opiekuńczych. Taką osobą jest nauczyciel ze specjalnym przygotowaniem współorganizujący kształcenie (t.j. Dz.U. z 2020 r., poz. 1309). Nauczyciel ten zatrudniany jest w klasie integracyjnej, do której uczęszcza do 5 uczniów z różnymi niepełnosprawnościami i do 20 wszystkich uczniów łącznie. Zatrudniany jest także w klasie ogólnodostępnej, gdy uczęszcza do niej uczeń z autyzmem, w tym z zespołem Aspergera lub uczeń z niepełnosprawnością sprzężoną. W przypadku innych niepełnosprawności nauczyciela współorganizującego kształcenie można zatrudnić, choć już wyłącznie za zgodą organu prowadzącego. Cytowane rozporządzenie zawiera wykaz zadań tego nauczyciela, w tym:

- 1) „prowadzi wspólnie z innymi nauczycielami zajęcia edukacyjne określone w programie”<sup>3</sup>, co oznacza, że na zajęciach lekcyjnych obecnych jest dwóch nauczycieli, którzy wspólnie te zajęcia wcześniej przygotowali, a teraz razem je realizują,
- 2) „prowadzi wspólnie z innymi nauczycielami pracę wychowawczą z uczniami niepełnosprawnymi”, co oznacza, że włącza się w różne działania na rzecz budowania integracji pomiędzy wszystkimi uczniami zarówno jednej klasy, jak i całej szkoły,
- 3) „uczestniczy, w miarę potrzeb, w zajęciach edukacyjnych prowadzonych przez innych nauczycieli, specjalistów i wychowawców grup wychowawczych”, co oznacza, że może razem z uczniem z niepełnosprawnością brać udział w innych zajęciach niż te obowiązkowe, wynikające z podstawy programowej, takich jak np.: kółka zainteresowań, zajęcia realizowane w ramach pomocy psychologiczno-pedagogicznej i innych,
- 4) „udziela pomocy nauczycielom prowadzącym zajęcia edukacyjne określone w programie, w doborze form i metod pracy z uczniami niepełnosprawnymi”, co oznacza, że w sytuacjach, gdy nie jest obecny na danych zajęciach lekcyjnych (pensum dydaktyczne tych nauczycieli wynosi do 22 godzin w tygodniu, a zajęć obowiązkowych uczniowie poszczególnych klas mają zdecydowanie więcej, szczególnie na II i III etapie edukacyjnym) powinien wcześniej udzielić porad nauczycielom, jak powinni pracować z danym uczniem w klasie, by mógł on na lekcjach uczyć się efektywnie,

---

<sup>3</sup> Zapisy kursywą odnoszą się do sformułowań zawartych w ww. rozporządzeniu.

- 5) „prowadzi zajęcia rewalidacyjne” w ilości dwóch godzin w tygodniu po 60 minut każda, ale zgodnie ze swoimi szczegółowymi uprawnieniami w zależności od rodzaju niepełnosprawności danego ucznia (Gołubiew-Konieczna, 2024, s. 53–54).

Decydenci oświatowi pozwolili na obecność w klasie ogólnodostępnej kolejnej osoby dorosłej, którą, zgodnie z rozporządzeniem MEN w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym (t.j. Dz.U. z 2020 r., poz. 1309) jest pomoc nauczyciela. Pomoc nauczyciela to osoba dorosła zatrudniana na podstawie Kodeksu pracy, a więc na obowiązkowe 40 godzin w tygodniu, która nie musi mieć szczególnych kwalifikacji ani przygotowania pedagogicznego i zaliczana jest do grupy pracowników obsługi. Jej zadania wyznacza dyrektor szkoły stosownie do potrzeb uczniów z niepełnosprawnościami. Na ogół pomoc nauczyciela realizuje zadania organizacyjne, techniczne, wspiera ucznia w czynnościach przygotowujących go do określonych zajęć i umożliwiających porządkowanie stanowiska pracy, pomaga w realizacji czynności samoobsługowych i przemieszczaniu się po szkole, a także podczas wycieczek poza jej teren. Analogicznie, jak w sytuacji nauczyciela z przygotowaniem z zakresu pedagogiki specjalnej, pomoc nauczyciela zatrudnia się w sytuacji, gdy do klasy ogólnodostępnej uczęszcza uczeń z autyzmem, w tym z zespołem Aspergera lub uczeń z niepełnosprawnością sprzężoną, a w przypadku innych niepełnosprawności, pomoc nauczyciela można zatrudnić wyłącznie za zgodą organu prowadzącego. Przy czym należy pamiętać, że w klasie ogólnodostępnej jest zatrudniany albo nauczyciel współorganizujący kształcenie, albo pomoc nauczyciela – te dwa stanowiska wzajemnie się wykluczają.

Tak więc, w sytuacji ustalenia oświatowej niepełnosprawności, uczeń z chorobą rzadką, może i z tej formy wsparcia skorzystać, gdyby oczywiście była taka potrzeba.

## Planowane zmiany w systemie polskiej oświaty jako przydatne rozwiązania wspierające edukację ucznia z chorobą rzadką w szkole ogólnodostępnej

Powyżej opisane formy wsparcia nie są jednak wystarczające dla każdego ucznia niepełnosprawnego, nie są też często kompatybilne z potrzebami uczniów z chorobami rzadkimi. Dlatego też nadal trwają poszukiwania efektywniejszych rozwiązań, kontynuowane są dyskusje i spotkania eksperckie, prowadzone są różnego



rodzaju badania, projekty i pilotaże, szczególnie w aspekcie szkolnictwa włączającego. Najbardziej zaawansowane są aktualnie prace nad wdrożeniem do szkół oceny funkcjonalnej (obligatoryjnej dla każdego ucznia ze specjalnymi potrzebami), zapewnieniem osoby dorosłej w charakterze asystenta ucznia (w sytuacji takiej potrzeby) oraz opracowanie innego sposobu finansowania specjalnych potrzeb edukacyjnych uczniów uczęszczających do szkół i placówek ogólnodostępnych.

## Szkolna ocena funkcjonalna

Uzupełnieniem, a być może alternatywą, diagnoz klinicznych, przeprowadzanych na podstawie znormalizowanych i wystandaryzowanych baterii testowych w poradni psychologiczno-pedagogicznej, aktualnie niezbędnych do wydania orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego, jest diagnoza funkcjonalna. „Diagnoza funkcjonalna to wieloaspektowy proces rozpoznawania zasobów dziecka, trudności, z jakimi się zmagają oraz czynników środowiskowych oddziałujących na nie, uwzględniający analizę funkcjonowania (opartą na klasyfikacji ICF, wiedzę o kamieniach milowych w rozwoju dziecka), diagnozę kryterialną (opartą na ICD) oraz adekwatny i podlegający stałej ewaluacji program wsparcia” (Czarnecka, 2019, s. 164). Diagnoza ta obejmuje z jednej strony funkcjonowanie ucznia, z drugiej zaś uwarunkowania środowiskowe, w których żyje i uczy się. Służy projektowaniu procesu dydaktycznego i planowaniu działań wspierających ze strony całego środowiska, tj. rodziny, nauczycieli, zespołu specjalistów, innych osób z najbliższego otoczenia dziecka. W diagnozie funkcjonalnej bardzo dużą wagę przywiązuje się do obserwacji ucznia w jego naturalnym środowisku, którym także jest szkoła oraz na pozyskiwaniu informacji z wielu źródeł. Dzięki temu można lepiej dopasować metody, formy i organizację pracy z uczniem w szkole oraz bardziej precyzyjnie ustalić plan wspierania jego samodzielności i niezależności. Z uwagi na charakter ww. diagnozy i włączenie w jej proces rodziców i nauczycieli, często stosuje się względem niej określenie „ocena funkcjonalna”.

W 2022 roku Katolicki Uniwersytet Lubelski realizował koncepcyjny projekt, którego celem głównym było wypracowanie standardów przebiegu procesu oceny funkcjonalnej dzieci i uczniów oraz planowania, na podstawie tej oceny, wsparcia edukacyjno-specjalistycznego w przypadku występowania wybranych trudności rozwojowych lub trudności w uczeniu się. Zespół specjalistów opracował Szkolną Ocenę Funkcjonalną SzOF właśnie opierając się na Międzynarodowej Klasyfikacji Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia ICF, dzięki której każdą osobę można opisać w dwóch aspektach:

- 1) funkcjonowania i niepełnosprawności, którą tworzą dwa składniki: funkcje i struktura ciała (indywidualne osobowe konfiguracje możliwości i zdolności)

- oraz aktywność i uczestnictwo (podejmowane przez osobę różnego rodzaju działania w środowisku szkolnym i domowym),
- 2) czynników kontekstowych, na które składają się: czynniki środowiskowe (wsparcie rodziny i szkoły, wykorzystywanie urządzeń wspomagających itp.) i czynniki osobowe (temperament, charakter, odporność na stres, motywacja do działania i inne) (World Health Organization, 2009).

Zgodnie z modelem ICF w Szkolnej Ocenie Funkcjonalnej wskazano 9 obszarów, w których funkcjonowanie ucznia powinno podlegać ocenie, szczególnie w aspekcie jego aktywności i uczestnictwa, w tym:

- Obszar I. Uczenie się i stosowanie wiedzy – posiadane umiejętności i wiadomości szkolne oraz umiejętność ich wykorzystywania;
- Obszar II. Ogólne zadania i obowiązki – przestrzeganie zasad i obowiązujących norm, radzenie sobie z emocjami;
- Obszar III. Porozumiewanie się – rozumienie komunikatów, mówienie, prowadzenia dialogu;
- Obszar IV. Poruszanie się, w tym mobilność i aktywność manualna –przemieszczanie się, korzystanie z pomocy dydaktycznych, narzędzi i urządzeń specjalistycznych;
- Obszar V. Dbanie o siebie, samoobsługa i samodzielność – dbanie o zdrowie i własne bezpieczeństwo, wykonywanie czynności samoobsługowych;
- Obszar VI. Życie domowe – wykonywanie swoich obowiązków w domu (także odrabianie zadań domowych);
- Obszar VII. Wzajemne kontakty i związki międzyludzkie – umiejętności utrzymywania kontaktów towarzyskich, zawieranie przyjaźni, bycie członkiem tzw. grupy rówieśniczej;
- Obszar VIII. Kształcenie szkolne i rola ucznia – systematyczne uczęszczanie do szkoły, aktywność na zajęciach lekcyjnych, wypełnianie innych obowiązków szkolnych;
- Obszar IX. Życie w społeczności lokalnej – czas spędzany poza szkołą, rozwijanie zainteresowań i hobby, udział w dodatkowych zajęciach pozaszkolnych i pozalekcyjnych (Podgórska-Jachnik, s. 28).

SzOF polega w pierwszej kolejności na ustaleniu mocnych i słabych stron funkcjonowania ucznia w opisanych obszarach z wykorzystaniem kontinuum w kategoriach: bardzo mocna strona/talent; mocna strona; ani problem, ani mocna strona; słaba strona/problem; bardzo słaba strona/duży problem. Następnie na ustaleniu, czy i w jakim obszarze uczeń potrzebuje wsparcia edukacyjno-specjalistycznego. A w końcu na określeniu, jakie czynniki środowiskowe wspierają

funkcjonowanie ucznia, a jakie to funkcjonowanie utrudniają, by je niwelować (Domagała-Zyśk et al. 2022, s. 11).

SzOF jest procesem, który trwa przez cały okres pobytu ucznia w szkole, z założenia podlega ciągłemu monitorowaniu oraz okresowej ewaluacji. Odnosi się do aktywności ucznia w różnych obszarach, jego potrzeb i możliwości, a nie wyłącznie do jego niepełnosprawności. Dla ucznia z chorobą rzadką, a także dla wszystkich innych uczniów z różnymi trudnościami i problemami szkolnymi SzOF jest dużo bardziej zasadna, niż odsyłanie ich do poradni psychologiczno-pedagogicznej na diagnozę wykonaną w warunkach gabinetowych, zupełnie odmiennych od tych panujących w szkole czy w sali lekcyjnej. Diagnoza w poradni ma charakter epizodyczny i na dziś prowadzi do stałego wzrostu ilości orzeczeń o potrzebie kształcenia specjalnego czy też o potrzebie indywidualnego nauczania, wydawanych także uczniom z przewlekłymi i rzadkimi chorobami (Domagała-Zyśk et al. 2022, s. 8). Choć będą i tacy uczniowie z chorobami rzadkimi, których ocena przeprowadza z wykorzystaniem SzOF także będzie trudna i będzie wymagała wielu modyfikacji.

### Asystent ucznia ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi

W środowisku nauczycielskim i rodzicielskim pojawiają się liczne głosy świadczące o tym, że są uczniowie, którzy bez stałej pomocy i towarzyszenia osoby dorosłej przez cały czas pobytu w szkole, nie są w stanie funkcjonować i uczyć się wśród swoich pełnosprawnych rówieśników. Taka sytuacja może także dotyczyć ucznia z chorobą rzadką. Decydenci oświatowi postanowili więc wprowadzić do polskiej szkoły stanowisko asystenta ucznia. Wzorowali się na krajach europejskich, gdzie tacy asystenci pracują, wykonując bardzo różne zadania: od obsługi technicznej i organizacji środowiska fizycznego szkoły oraz wspierania ucznia z niepełnosprawnością w wykonywaniu różnych codziennych czynności samoobsługowych, po wsparcie dziecka w procesie uczenia się w trakcie zajęć lekcyjnych i poza nimi, bycie trenerem komunikacji językowej i alternatywnej, orientacji przestrzennej czy innego rodzaju specjalistą (Domagała-Zyśk, 2018,). W grudniu 2023 roku zakończono trzyletni pilotaż dotyczący szukania rozwiązań dla zatrudnienia w polskich szkołach i placówkach oświatowych asystentów uczniów, dzięki projektowi pod nazwą „Asystent ucznia o specjalnych potrzebach edukacyjnych (ASPE) – pilotaż” (ODiTK, 2020). Projekt ten był realizowany na zlecenie MEiN w ramach Programu Operacyjnego Wiedza, Edukacja, Rozwój 2014–2020, przez Fundację Edukacyjną ODiTK, Fundację Fundusz Współpracy, Stowarzyszenie Sztuka Włączania oraz Uniwersytet Warmińsko-Mazurski. W efekcie został przygotowany projekt ustawy o warunkach i zakresie wspierania

dzieci i młodzieży przez asystentów uczniów pracujących w konfiguracji „jeden na jeden”, przy czym uwzględniono dwa rodzaje tej asystencji. Wyodrębniono asystenta ucznia o specjalnych potrzebach edukacyjnych ASPE, którego zadania, w zależności od potrzeb ucznia, powinny obejmować:

- 1) pomoc w przemieszczaniu się (po szkole, po terenie) i w transporcie (np. na wycieczki),
- 2) pomoc w przyjmowaniu posiłków,
- 3) wykonywanie czynności związanych z utrzymaniem higieny i korzystaniem z toalety, z poszanowaniem intymności i godności dziecka/ucznia w czasie wykonywania tych czynności,
- 4) wsparcie podczas zajęć dydaktycznych w celu zwiększenia aktywności ucznia poprzez motywowanie go do wysiłku, pomoc w korzystaniu z materiałów i innych pomocy dydaktycznych oraz sprzętu specjalistycznego i technologii asystujących,
- 5) wsparcie w systematycznym wykonywaniu zadań lub ćwiczeń zleczanych przez nauczycieli, pedagogów specjalnych, nauczycieli współorganizujących proces kształcenia,
- 6) pomoc w porozumiewaniu się i uczestniczeniu w grupie, w tym pomoc w komunikacji i porozumiewania się poprzez wykorzystywanie wspomagających i alternatywnych metod,
- 7) pomoc w odrabianiu pracy domowej na terenie szkoły,
- 8) pomoc w udziale w aktywnościach podczas zajęć opiekuńczych na terenie szkoły (np. w świetlicy) oraz w innych aktywnościach realizowanych w procesie edukacyjnym (np. uczniowie realizują projekt edukacyjny zadany przez nauczyciela po zajęciach lekcyjnych),
- 9) wsparcie ucznia z zaburzeniami zachowania lub przejawiającego zachowania trudne lub ryzykowne, poprzez zapobieganie tym sytuacjom, a jeżeli do nich dojdzie, zabezpieczenie ucznia, jak również podejmowanie interwencji w przypadku wysokiego ryzyka (np. wyjście z uczniem z klasy do pokoju wyciszeni),
- 10) wsparcie procesu adaptacji ucznia w środowisku wychowania i nauczania poprzez zapewnienie wsparcia emocjonalnego i bezpośrednią pomoc w radzeniu sobie z nowymi sytuacjami,
- 11) dbanie o fizyczne bezpieczeństwo ucznia,
- 12) asystowanie uczniowi w drodze do i ze szkoły (w przypadku ucznia, który nie korzysta z dowozów gminy).

Drugi rodzaj tej asystencji miałby bardziej dotyczyć ucznia z przewlekłą chorobą, który wymaga szczególnego wsparcia z uwagi na swój stan zdrowia

i byłyby realizowany przez asystenta ucznia o specjalnych potrzebach edukacyjnych i zdrowotnych ASPEZ. Jego zadania to wszystkie wymienione powyżej, a ponadto:

- 1) wykonywanie czynności pielęgnacyjnych (okołomedycznych) z poszanowaniem intymności i godności ucznia w czasie ich wykonywania np. zmiana cewnika, podanie leków,
- 2) stała opieka nad uczniem, który z powodu choroby jest w ryzyku nagłych zdarzeń, mogących powodować zagrożenie zdrowia, życia lub bezpieczeństwa (np. łamliwość kości, hemofilia, epilepsja, inne) (Lisiecka, 2023).

Podczas realizacji pilotażu ustalono, że asystent ucznia (ASPE i ASPEZ) powinien mieć kwalifikacje minimum średnie, ale nie musi mieć przygotowania pedagogicznego. Powinien posiadać określoną wiedzę i umiejętności w zakresie: świadczenia pomocy przedmedycznej, wykonywania elementarnych i niezbędnych usług medycznych oraz opiekuńczych, wspomaganie ucznia w procesie zdobywania wiedzy i komunikowania się z uczniem w sposób dostosowany do jego potrzeb i możliwości – tego powinien nauczyć się podczas właściwych dla niego, obowiązkowych szkoleń kończących się egzaminem i otrzymaniem stosownego certyfikatu. Tym samym byłoby możliwe włączenie kwalifikacji „Asystowanie uczniowi ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi” do Zintegrowanego Systemu Kwalifikacji (ODiTK 2020).

Ponadto wskazano za zasadne, by asystenci uczniów ASPE i ASPEZ byli zatrudniani zarówno w klasach integracyjnych, jak i w klasach ogólnodostępnych w związku z potrzebami uczniów, bez względu na pracujących tam nauczycieli współorganizujących kształcenie – ich zadania są bowiem inne. Natomiast zatrudnianie asystenta dla danego ucznia wyklucza już obecność w klasie pomocy nauczyciela.

Możliwość zatrudniania w szkole ogólnodostępnej asystenta ucznia ASPE lub ASPEZ wydaje się dobrym rozwiązaniem dla ucznia z chorobą rzadką, oczywiście pod warunkiem, że nie będzie przydzielany obligatoryjnie, a wtedy, gdy będzie to niezbędne. Należy pamiętać, że stała asystencja niesie za sobą pewne negatywne zjawiska, takie jak: stygmatyzację ucznia z uwagi na ciągłą obecność osoby dorosłej, trudności w integracji z rówieśnikami i rzadsze wchodzenie z nimi w interakcje, zmniejszenie poczucia własnej wartości i brak wiary w siebie z uwagi na konieczność ciągłego korzystania z czyjejs pomocy. Będą oczywiście tacy uczniowie, którzy bez ciągłej obecności i wsparcia tej dodatkowej osoby nie są w stanie w ogóle funkcjonować w środowisku, ale będą i tacy, których „mądry” asystent powinien uczyć samodzielności i niezależności stopniowo wycofując swoją obecność (Monika Gołubiew-Konieczna, 2019, s. 10–11).

## Finansowanie specjalnych potrzeb edukacyjnych

Nadal trwają dyskusje nad sposobem finansowania edukacji uczniów ze specjalnymi potrzebami uczęszczających do szkół ogólnodostępnych. Aktualnie na każdego ucznia przypada tzw. subwencja oświatowa o jednakowej wysokości. Na każdego ucznia posiadającego orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego jego subwencja oświatowa uzupełniania jest o dodatkową kwotę, stanowiącą wielokrotność stawki bazowej, w zależności od rodzaju niepełnosprawności. Zgodnie z załącznikiem do obowiązującego rozporządzenia MEN w sprawie sposobu podziału części oświatowej subwencji ogólnej dla jednostek samorządu terytorialnego w roku 2024 (Dz.U. z 2023 r., poz. 2755) najwięcej pieniędzy przypada aktualnie na edukację ucznia z autyzmem, w tym z zespołem Aspergera oraz na ucznia z niepełnosprawnością sprzężoną – uznano, że z tymi uczniami pracuje się najtrudniej i dlatego potrzebują najwięcej dostosowań, co oczywiście najwięcej kosztuje. Nie jest to jednak rozwiązanie optymalne, gdyż każdy uczeń funkcjonuje inaczej, nie do końca zależnie od rodzaju grupy osób niepełnosprawnych, do której został przypisany. Pojawiły się dwie realne koncepcje, obie uwzględniające dodatkowe subwencje, przyznawane na podstawie faktycznych potrzeb danego ucznia.

W pierwszej poziom wsparcia został określony jako „koszyk świadczeń”. Zaproponowano siedem takich koszyków, od pierwszego (uczeń wymaga tylko niewielkiego wsparcia i to w zasadzie tylko w jednym obszarze swojego funkcjonowania) do ostatniego (gdzie uczeń wymaga ciągłego wsparcia świadczonego zarówno przez dodatkową osobę dorosłą, jak i przez sprzęt specjalistyczny i wiele zajęć o charakterze terapeutycznym). Tu uczeń, niezależnie od stwierdzonej niepełnosprawności, byłby przypisywany do odpowiedniego koszyka – tym samym i uczeń z chorobą rzadką mógłby uzyskać wsparcie stosowne do swoich potrzeb (Kubicki, 2017).

Drugi pomysł opiera się na wprowadzeniu trzech instrumentów finansowania, tworzących tzw. dwie dźwignie edukacji włączającej. Pierwsza dźwignia i pierwszy instrument wsparcia to odpowiednio wyszacowana waga dla szkoły na zatrudnienie specjalistów i prowadzenie z uczniami dodatkowych zajęć rewalidacyjnych i innych specjalistycznych. Druga dźwignia dotyczyłaby uczniów o złożonych problemach rozwojowych i składałaby się z dwóch kolejnych instrumentów wsparcia: jako dodatkowa waga na zatrudnienie osoby dorosłej zgodnie z potrzebami ucznia (nauczyciela współorganizującego proces kształcenia, pomocy nauczyciela czy też asystenta ASPE lub ASPEZ) oraz jako dotacja celowa dla szkoły na sfinansowania dodatkowego, specjalistycznego sprzętu, by uczeń mógł uczyć się i uczestniczyć we wszystkich szkolnych aktywnościach (Zienicka, 2019, s. 132–136). Być może i w tym przypadku, łatwiej będzie znaleźć

fundusze na zaspokojenie potrzeb ucznia z chorobą rzadką, niekonieczne zaliczając go do grupy uczniów z danym rodzajem niepełnosprawnością.

Bez względu jednak na przyjęty przez państwo polskie model finansowania specjalnych potrzeb edukacyjnych, poza dyskusją pozostaje fakt, że należy na nie przeznaczyć dodatkowe środki. W chwili obecnej ich niewystarczająca ilość niepokoi nauczycieli i szkolnych specjalistów, którzy, dokonując analizy edukacji włączającej w technice/formie SWOT, jako pierwsze „zagrożenie” dla budowania wysokiej jakości ww. edukacji, na pierwszym miejscu wymienili „Zbyt małe środki finansowe przeznaczone na bezpośrednią pracę z uczniem” (Gołubiew-Konieczna, 2020, s. 248). Największym problemem wydaje się być zatrudnianie przez szkoły wysokiej klasy profesjonalistów do prowadzenia unikatowych zajęć specjalistycznych z uczniem np. psychologa prowadzącego terapię ucznia, który nie komunikuje się werbalnie, gdy psycholog szkolny nie jest w stanie takiej terapii poprowadzić, a uczeń jej potrzebuje. Wiadomo, że koszt jednej godziny pracy takiej osoby przewyższa kwotę oferowaną aktualnie przez oświatę. Albo konieczność prowadzenia rehabilitacji ucznia z wieloraką sprzężoną niepełnosprawnością ruchową poza terenem szkoły, z uwagi na brak specjalistycznego sprzętu np. wanny z hydromasażem. Kto w takich sytuacjach ma zatrudniać specjalistę i płacić mu za wykonywaną pracę, czy możliwa jest refundacja i w jakiej wysokości, gdy rodzice sami go pozyskają i zatrudnią? To są pytania oraz ciągłe dylematy, na które państwo polskie musi znaleźć i rozwiązanie, i fundusze.

## **Eksperyment pedagogiczny jako uelastycznienie procesu edukacji ucznia z chorobą rzadką w szkole ogólnodostępnej**

W związku z niewystarczającym wsparciem uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi i czekając na wdrożenie w życie planowanych zmian wydaje się, że na dziś eksperyment pedagogiczny jest swego rodzaju wyjściem z sytuacji. Dzięki niemu szkoła ma możliwość zaspokoić potrzeby pojedynczych uczniów, włączając ich jednocześnie w całą swojej społeczności z korzyścią dla wszystkich.

Eksperyment oznacza próbę lub doświadczenie i stanowi podstawowy, oprócz obserwacji i pomiaru naukowego, zabieg badawczy polegający na celowym wywołaniu jakiegoś zjawiska lub jego zmiany w celu zweryfikowania postawionej wcześniej tezy. (Encyklopedia PWN, 2024). Eksperyment pedagogiczny to wszelkie działania służące podnoszeniu skuteczności kształcenia w szkole, w tym nauczania i uczenia się. Względem uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi eksperyment pedagogiczny można traktować jako jeden ze sposobów uelastyczniania systemu polskiej oświaty, by była faktycznie dostępna dla każdego z nich (Doroszuk, Tersa, 2021, s. 77). Są bowiem tacy uczniowie, a wśród

nich niewątpliwie dzieci i młodzież z chorobami rzadkimi, dla których pełne włączenie w tzw. ustrukturalizowany główny nurt edukacyjny w ogóle nie jest możliwe bez jego, często wielozakresowych, modyfikacji. Te modyfikacje w przepisach prawa oświatowego noszą nazwę nowatorskich rozwiązań. Eksperyment pedagogiczny, zgodnie z art. 45 Ustawy – Prawo oświatowe (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 900) polega bowiem na „modyfikacji istniejących lub wdrożeniu nowych działań w procesie kształcenia, przy zastosowaniu nowatorskich rozwiązań programowych, organizacyjnych, metodycznych lub wychowawczych, w ramach których są modyfikowane warunki, organizacja zajęć edukacyjnych lub zakres treści nauczania”.

Modyfikacje te mogą dotyczyć:

- 1) stosowania odpowiednio dostosowanych treści programowych (skracanych lub poszerzanych) w taki sposób, by z jednej strony umożliwić uczniowi realizację podstawy programowej, z drugiej zaś wychodząc naprzeciw jego możliwościom poznawczym, sensorycznym, emocjonalnym i motorycznym – jako nowatorskie rozwiązania programowe,
- 2) uczęszczania ucznia na zajęcia lekcyjne w określonej ilości godzin zgodnie z jego potrzebami i możliwościami wynikającymi z aktualnej, na bieżąco modyfikowanej, wydolności wysiłkowej oraz zaplanowania zajęć lekcyjnych w szkole w taki sposób, by umożliwić mu dłuższy odpoczynek pomiędzy poszczególnymi lekcjami, a także przeznaczać dłuższe okresy na wykonywanie czynności samoobsługowych – jako nowatorskie rozwiązania organizacyjne,
- 3) stosowania odmiennych form pracy z uczniem, który nie porozumiewa się werbalnie i wymaga korzystania z alternatywnych form komunikacji; doboru metod i form pracy z uwagi na specyfikę funkcjonowania ucznia mającego trudności z uwagą, koncentracją, a także aktywnym uczestnictwem w zajęciach i wymagającego ustawicznego wsparcia zewnętrznego, także niesionego przez dodatkową osobę dorosłą lub/i stosowania technologii asystujących – jako nowatorskie rozwiązania metodyczne,
- 4) stosowanie alternatywnych sposobów na budowanie i podtrzymywanie relacji rówieśniczych względem ucznia mającego trudności z włączaniem się w życie społeczności klasowej i szkolnej – jako nowatorskie rozwiązania wychowawcze (Doroszuk, Tersa, 2021, s. 85).

Wprowadzenie do szkoły eksperymentu pedagogicznego jest działaniem niewątpliwie wzbogacającym istniejący system oświaty o nowe rozwiązania. Warto zwrócić także uwagę na jeszcze inne aspekty ważne dla szkoły, w tym:

- 1) Prestiż i uznanie – do wprowadzenia eksperymentu wymagana jest zgoda ministra właściwego do spraw oświaty i wychowania, do którego dyrektor



szkoły składa odpowiedni wniosek za pośrednictwem kuratora oświaty. Tym samym eksperyment stanowi nie tylko doraźne rozwiązanie, a uczeń z chorobą rzadką nie jest postrzegany wyłącznie w kontekście problemu, ale także jako element pozytywny, pozwalający na wyróżnienie placówki oświatowej, chociażby w oczach organu sprawującego nadzór pedagogiczny.

- 2) Proces łączenia teorii z praktyką – eksperyment pedagogiczny jest przeprowadzany pod opieką jednostki naukowej, która opiniuje jego założenia, monitoruje przebieg, a także sporządza opinię naukową po jego zakończeniu. Wymusza to współpracę szkoły z uczelnią wyższą, umożliwia spojrzenie na dany problem edukacyjny z dwóch różnych perspektyw i wspólne wypracowywanie rozwiązań, z jednej strony opartych na naukowych przesłankach, z drugiej zaś na możliwościach dostosowywania ich do realiów polskiej szkoły.
- 3) Dodatkowe fundusze – jeżeli planowany eksperyment pedagogiczny wymaga przyznania szkole dodatkowych środków finansowych wskazane jest uzyskanie zgody organu prowadzącego, w celu zwiększenia jej budżetu na ten cel. Zgodnie z założeniami eksperymentu zwiększone środki finansowe mogą być wykorzystane na dodatkowe zajęcia dla ucznia, zakup potrzebnego sprzętu, zatrudnienie dodatkowej kadry specjalistycznej. Ponadto możliwa jest organizacja szkoleń dla nauczycieli czy też różnych szkolnych aktywności dla ucznia i jego rówieśników.
- 4) Korzyści dla wielu – celem eksperymentu pedagogicznego, zgodnie z cytowaną ustawą, jest bowiem rozwijanie kompetencji i wiedzy uczniów oraz nauczycieli jako grup funkcjonujących w szkole. Tak więc potencjalne korzyści z wdrożonego eksperymentu muszą wynieść także pełnosprawni i zdrowi rówieśnicy oraz nauczyciele i inni specjaliści. Korzyści te powinny dotyczyć chociażby aspektów związanych z wzajemnym poznaniem się i zrozumieniem, umiejętnością współdziałania i współpracy, niesieniem sobie wzajemnego wsparcia, wspólnie spędzaniem czasem także poza murami szkoły, rozwijaniem zainteresowań czy hobby.
- 5) Tożsama wiedza rodziców i nauczycieli – by eksperyment pedagogiczny mógł być realizowany pozytywną opinię na jego wdrożenie musi wyrazić rada szkoły oraz rada rodziców. Tym samym rodzice wszystkich uczniów muszą zostać zapoznani z planami działań, jakie chce podjąć placówka oświatowa względem ucznia z chorobą rzadką. Rodzice, wydając swoją opinię, są gwarantem na to, że pozostałe dzieci uczęszczające do szkoły czy klasy nie ucierpią na procesie wdrażania eksperymentu, a nawet mogą zyskać coś dla siebie. Także rada pedagogiczna szkoły musi wyrazić swoją zgodę poprzez podjęcie stosownej uchwały. Tym samym jest gwarancja, że wszyscy nauczyciele

i inni szkolni specjaliści będą wiedzieć, że do jednej z klas uczęszcza uczeń z chorobą rzadką i że ma on szczególne potrzeby.

Omawiając eksperyment pedagogiczny, trudno jest nie wspomnieć o innowacji. Innowacja pedagogiczna to każde nowatorskie rozwiązanie programowe, organizacyjne lub metodyczne, które ma na celu poprawę jakości pracy szkoły. Innowacja pedagogiczna to zmiana, którą cechuje: robienie tego, czego jeszcze w szkole nie robiono i robienie czegoś inaczej niż dotychczas było to w szkole robione (Gorzeńska, Radanowicz, 2019, s. 13). Do 2017 roku innowacja pedagogiczna była opisana w Rozporządzeniu Ministra Edukacji Narodowej i Sportu z dnia 9 kwietnia 2002 r. w sprawie warunków prowadzenia działalności innowacyjnej i eksperymentalnej przez publiczne szkoły i placówki, wydanym na podstawie Ustawy z dnia 7 września 1991 r. o systemie oświaty (Dz.U. z 2002 r., poz. 506, z późn. zm.). Aktualnie prawo oświatowe zdecydowanie uprościło zasady wdrażania i prowadzenia w szkole innowacji, decyzję w tej sprawie i cały proces realizacji scedowano wyłącznie na dyrektora i nauczycieli, tym samym jej ranga zdecydowanie spadła. W przypadku jednak różnych działań podejmowanych na rzecz ucznia z chorobą rzadką, jeżeli szkoła nie czuje się gotowa do podjęcia eksperymentu, warto ubrać je właśnie w formę innowacji pedagogicznej, chociażby po to, by nie umknęły pewne aspekty ważne dla rozwoju takiego ucznia, by jego wszystkie potrzeby zostały zaspokojone, te związane z edukacją oraz te dotyczące funkcjonowania społecznego i integracji środowiskowej.

## Zakończenie

Uczeń z chorobą rzadką jest uczniem nieszablonowym, wymagającym podejmowania w procesie swojej edukacji niestandardowych rozwiązań. Często wymaga innego podejścia pedagogicznego niż tradycyjnie przyjęte w szkole, stosowania odmiennych metod i form pracy, dostosowania warunków i organizacji nauczania, a także wsparcia dodatkowej osoby dorosłej i/lub specjalistycznych pomocy dydaktycznych. I nie powinno to zależeć od zaliczenia go, lub nie, do grupy uczniów z niepełnosprawnościami. Ważne są bowiem jego potrzeby. A ponieważ są one tak różnorodne, szkoła powinna, z jednej strony, dysponować całą gamą możliwości oddziaływać tzw. systemowych (wynikających bezpośrednio z przepisów prawa oświatowego), z drugiej zaś cały czas być w procesie szukania najlepszych dla niego indywidualnych rozwiązań (niekoniecznie wyszczególnionych w przepisach, jeszcze oficjalnie niewdrożonych, nowatorskich...).

## ROZDZIAŁ 10

---

# Wsparcie innowacji pedagogicznych z perspektywy zarządzania oświatą

Niniejszy rozdział, ukazujący proces uelastyczniania systemu edukacji dla dzieci z chorobami rzadkimi z perspektywy systemowej, jest zapisem rozmowy Joanny Doroszuk z kuratorem oświaty. Grzegorz Kryger od 22 grudnia 2023 roku pracuje jako kurator oświaty, a od 2016 roku był urzędnikiem odpowiedzialnym za sprawy edukacyjne w Urzędzie Miejskim w Gdańsku. Jego działalność i zaangażowanie stanowiły znaczący wkład we wdrożenie opisywanych w publikacji eksperymentów pedagogicznych.

### **Joanna Doroszuk: Jakie są według Pana priorytety gdańskiej edukacji?**

**Grzegorz Kryger:** Od zawsze gdańska oświata i bez wątpienia jej wysoki poziom związany był z takimi ideami jak współpraca, relacje, sieciowanie, obywatelskość i nowoczesność. Jako osoba czerpiąca bardzo głęboko z doświadczeń tego środowiska widzę ogromną zależność, pomiędzy tą wyjątkową, obywatelską postawą, którą tak mocno czujemy w Gdańsku, a zaangażowaniem pedagogów i dyrektorów gdańskich jednostek oświatowych w codzienne kształtowanie postaw i edukowanie w duchu współpracy. Gdańsk jest również wyjątkowy z powodu swojej siły relacji i sieci współpracy. Idee zapoczątkowane jeszcze zanim pojawiłem się w Urzędzie Miejskim w Gdańsku, a obecnie skutecznie kontynuowane, chciałbym powoli zaszczerpiać w innych częściach naszego regionu. Nie oznacza to jednak, że edukacja w Gdańsku nie stoi przed poważnymi wyzwaniami, podobnymi zresztą do tych, które dotyczą cały system oświaty. Skąd pozyskiwać nową kadrę do pracy w przedszkolu czy szkole? Jak odpowiadać systemowo na zmieniające się potrzeby demograficzne dynamicznie rozwijającego się miasta? I wreszcie, jak

budować system na tyle elastyczny, by był w stanie odpowiadać na bieżące, często indywidualne potrzeby uczniów i ich rodziców? To ostatnie wyzwanie zresztą traktuję priorytetowo w całym moim podejściu do edukacji, gdzie system jest ważny, ale ostatecznie to i tak opiera się na potrzebie konkretnego ucznia, nauczyciela, rodzica.

Ogromnym oczekiwaniem i wyzwaniem naszych czasów jest szeroko rozumiany dobrostan. Niezależnie od tego, czy na pojęcie to patrzymy przez pryzmat zdrowia psychicznego czy zwykłego komfortu pracy ucznia i nauczyciela, musimy podejmować działania, które zapewnią bezpieczeństwo i możliwość rozwoju każdemu członkowi naszej społeczności. Dużo się o tym mówi w kontekście edukacji włączającej. Ja jednak patrzę szerzej na system, który niezależnie od tego, jak skuteczny, nie może prowadzić do fikcji, a celem ostatecznym zawsze musi być rozwój i samodzielność ucznia na miarę możliwości. Widać to chociażby w sytuacji naszych rozmów o branżowym kształceniu specjalnym, które stoi w Gdańsku i całym regionie na niezwykle wysokim poziomie, lecz problem pojawia się na etapie usamodzielnienia po zakończeniu edukacji.

### **J.D.: W jaki sposób w Gdańsku uelastycznia się system edukacji?**

**G.K.:** Będąc czynnym uczestnikiem zmian, które zachodziły w gdańskiej edukacji mogę z pełną świadomością powiedzieć, że system oparty na relacjach i współpracy zdał już skutecznie niejedyn egzamin. Ostatnie lata to pasmo niekończących się systemowych rewolucji, na które bardzo często jedyną odpowiedzią, przy niezwykle mizernym wsparciu ze strony władz centralnych było poszukiwanie nietuzinkowych rozwiązań czy wspólne interpretowanie niejasnych przepisów. Można zatem stwierdzić, przy całym szacunku do ogromu pracy wykonanej przez samorząd, że to również brak wsparcia centralnego wymusił tak elastyczną postawę środowiska oświatowego. Mam ogromną nadzieję, że ten czas rewolucji, niepewności i braku wsparcia już na zawsze jest za nami. Brak rewolucji nie oznacza w moim podejściu do edukacji stagnacji. Zmiana jest czymś oczywistym i pozytywnym w tak żywym organizmie, jakim jest przedszkole i szkoła. Jednak zmiana przedyskutowana, oparta na wymianie uwag i doświadczeń, przy współdziałaniu i zaangażowaniu całej społeczności i środowiska szkolnego. Patrząc przez pryzmat ostatnich lat, jesteśmy z całą pewnością dużo bardziej otwarci na indywidualne potrzeby, wykraczające często poza ustawowe rozwiązania i proste odpowiedzi. Bardzo cieszy mnie w tym kontekście nasze rozumienie pojęcia specjalne lub szczególne potrzeby edukacyjne. Wyszliśmy poza ramy orzecznictwa poradni psychologiczno-pedagogicznych, a patrzymy indywidualnie na konkretnego ucznia i uczennicę z ich potrzebami i szansami.

**J.D.:** **Jakie miejsce w naszym lokalnym systemie edukacji mają dzieci z chorobami rzadkimi? Kto się zajmuje tym aspektem w Gdańsku?**

**G.K.:** Mam nadzieję, że odpowiedź może być tylko jedna – należne im miejsce. Ale rozumiem kontekst tego pytania. Oczywiście obecność w systemie edukacyjnym dzieci z chorobami rzadkimi przyspiesza proces zmian i uelastycznienia, o którym wspomniałem wcześniej. Na ich przykładzie trochę, jak przy użyciu papierka lakmusowego na zajęciach z chemii widzimy, w jakim miejscu zmian i rozwoju edukacji się znajdujemy. Czy zawsze wynik jest dla nas zadowalający? Nie. Czy wszystkie rozmowy zawsze były i są łatwe? Też nie. Czy mamy już gotowe recepty na przyszłość? Wydaje mi się, że mamy ich coraz więcej. Budowanie systemu opartego na relacjach i wymianie doświadczeń pozwala jednak skutecznie przekazywać nabyte doświadczenia dalej, przygotowywać kolejne placówki na nowe doświadczenia i wyzwania. Jedną ze szkół o największym doświadczeniu w tym zakresie jest bez wątpienia Zespół Szkół Ogólnokształcących nr 8 w Gdańsku. Jednak coraz więcej placówek otwiera się na edukację włączającą rozumianą przez pryzmat eksperymentalnych i innowacyjnych rozwiązań dotyczących kształcenia specjalnego.

**J.D.:** **Jakie są wyzwania i trudności w uelastycznianiu systemu z perspektywy zarządzania edukacją?**

**G.K.:** Rodzaj trudności bez wątpienia zależy od tego, którą stronę procesu reprezentujemy. Jako przedstawiciel urzędu nie mogę ukrywać, że wyzwaniem zawsze była i będzie ekonomia, znalezienie złotego środka w rozmowach o wyzwaniach i potrzebach w zderzeniu z możliwościami budżetowymi samorządu. I jestem przekonany, że dotyczy to nie tylko Gdańska, ale każdego, większego czy mniejszego samorządu również. Wyzwaniem też jest z całą pewnością infrastruktura, wciąż zbyt niski poziom dostępności naszych instytucji, w tym ze względu na rosnące potrzeby naszych przedszkoli i szkół w odniesieniu do coraz częstszych specjalnych potrzeb i niepełnosprawności, nie mówiąc już o wyzwaniach związanych z dostępnością wymaganą przy chorobach rzadkich. Trudnością z całą pewnością jest dostęp do wykwalifikowanej i wyspecjalizowanej kadry odczuwany w całym systemie oświaty, a w przypadku chorób rzadkich tym bardziej uderzający i odczuwalny.

**J.D.:** **Czym są innowacje i eksperymenty pedagogiczne dla osób/organów nadzorujących oświatę? Które tego rodzaju działania zapadły Panu w pamięć?**

**G.K.:** Innowacje i eksperymenty są powietrzem współczesnej edukacji, jej nieodzownym elementem. Jeżeli patrzymy na nauczanie i uczenie, jako proces

indywidualnego wspierania w rozwoju, to kluczowym staje się nasze podejście polegające na uelastycznianiu ogólnych ram przygotowanych dla nas przez system. Czy muszą być tylko zarezerwowane dla kształcenia specjalnego lub wyjątkowych chorób rzadkich – z całą pewnością nie. Czy jednak innowacyjne podejście w tych obszarach pozwala nam przekuwać te doświadczenia na codzienną pracę z pozostałymi dziećmi – jestem przekonany, że tak. Bo czym, jak nie budowaniem wspólnoty opartej na indywidualnym podejściu jest podejmowanie działań w ramach projektu z Bohaterem Borysem. Jakże nieocenione korzyści dla ogółu społeczności płyną z eksperymentu włączającego każdego dnia uczniów z autyzmem do klas z ich zdrowymi rówieśnikami w Szkole Podstawowej nr 69. Mogę te przykłady mnożyć, jednak każdy z nich korzyściami obdziela wszystkich uczestników procesu, nie tylko jak wydawałoby się oczywistych beneficjentów.

## ROZDZIAŁ 11

---

# Szkoła włączająca, czyli o „wyjmowaniu cegiełek” z perspektywy dyrektora placówki oświatowej

Polski system oświaty jest jak budowla z cegieł: składa się z wielu elementów, które mają budować cały gmach. A w tym gmachu powinni odnaleźć się wszyscy zainteresowani: pełna różnorodna społeczność zamieszkująca pobliską okolicę. Główny cel opisywanej tu idei odzwierciedlają słowa G. Szumskiego (2019, s. 14): „zapewnienie wszystkim uczniom wysokiej jakości kształcenia to cel edukacji włączającej. Nie jest to łatwe zadanie, ponieważ ilość potrzeb, jakie powinny być zaspokojone przez mieszkańców tego domu jest tak wielka, że należy myśleć bardzo elastycznie i nieschematycznie”.

Gdybyśmy przełożyli wymagania prawne na prostą ideę szkoły, to należałoby to tak opisać: do szkoły przychodzi uczeń/uczennica ze swoim światem, swoimi możliwościami, swoimi ograniczeniami, swoimi potrzebami i swoimi celami, a zadaniem dyrektora szkoły jest zapewnienie właściwych warunków do rozwoju swoich uczniów. Wiele szkół przez dekady idzie utartymi drogami. Są społeczności, dla których jedynym wspólnym celem jest zachowanie tego, co już wypracowały i utrzymanie dobrze znanej wszystkim tradycji przez kolejne pokolenia. Nie jest to jednak zgodne z obecnym stanem prawnym, który zakłada obowiązek tworzenia optymalnych warunków włączających wszystkich uczniów i uczennice.

Pomijając finansowy kłopot wielu szkół, należy jednak podkreślić, że zadaniem dyrektora jest dbać o optymalny rozwój wszystkich uczniów w warunkach najbardziej odpowiadających dobru dziecka. Z tego niestety bierze się wiele nieporozumień. Najczęściej ogniskiem zapalnym są relacje z rodzicami, którzy

jako osoby najbliższe mają swoją wizję ścieżki edukacyjnej i inny obraz swojego dziecka. Z kolei kadra pedagogiczna postrzega inaczej osobę ze specjalnymi potrzebami w trakcie wielogodzinnego przebywania z nią w warunkach naturalnych, często bardzo zmiennych, w obliczu wielu nieraz rozbieżnych potrzeb całego zespołu uczniowskiego. Wówczas piękne idee zapisane w dokumentach oświatowych wydają się nierealne do spełnienia. Dobrze, gdy rodzice współpracują ze szkołą i wszyscy dorośli w zespole interdyscyplinarnym wypracowują odpowiednią drogę rozwojową. Źle, gdy rodzice upierają się tylko przy jednym modelu pracy swojego dziecka i nie chcą skorzystać z dogodnych, pozwalających na podniesienie dobrostanu wszystkich interesariuszy rozwiązaniu.

Z drugiej strony głos rodziców nierzadko bywa pomijany w szkole, a utrwalony przez lata polski system, oparty na segregacji i dość ubogiej ofercie włączającej, nie zawsze jest wygodny dla każdego, a często w miarę upływu lat coraz mniej przystaje do czasów i potrzeb coraz liczniejszej grupy interesariuszy. Katarzyna Szczepkowska szeroko określa obszary porozumienia i działań na rzecz dziecka. Tę współpracę określa partnerstwem edukacyjnym, rozumianym jako:

- 1) rodzaj spółki, w której partnerzy realizują wspólne cele związane z edukacją, wcześniej ustalwszy warunki współdziałania,
- 2) rodzaj relacji polegający na wzajemnym wpływie wywieranym przez poszczególne jednostki w obrębie środowiska edukacji,
- 3) rodzaj wspólnoty, w której elementami scalającymi są m.in: więzi wytworzone w społeczności klasowej, poczucie wspólnoty spraw (Szczepkowska, 2019).

Wszystkie dostępne prace badawcze i raporty wskazują ponadto na niskie kompetencje nauczycieli i konieczność podnoszenia ich kwalifikacji (Podgórska-Jachnik, 2021). Budowanie idei szkoły włączającej nie powinno wyłączać konieczności właściwego kształcenia kadry pedagogicznej. Stało się inaczej. Stworzone przepisy wymagają od przygotowywanych do tej pory głównie do kształcenia przedmiotowego nauczycieli bardzo wysokich kompetencji w dziedzinie pedagogiki, psychologii i pedagogiki specjalnej. Brak tu systemowego wsparcia szkół, a odpowiedzialnością za doksztalcanie i doskonalenie zawodowe obarcza się samego nauczyciela (nieradko także w kwestii finansowania drogich studiów podyplomowych) i dyrektora, którego zadaniem i obowiązkiem jest zapewnić odpowiednich specjalistów. Problem w wymiarze globalnym opisują dokumenty Unii Europejskiej, co potwierdza, że nie tylko polski system edukacji przechodzi przez transformację myślową, ale szkoła włączająca jest rozważana na wielu płaszczyznach także w pozostałych krajach europejskich.

Fragment złożoności tych zagadnień przedstawia publikacja podsumowująca monitoring Europejskiej Agencji ds. Specjalnych Potrzeb i Edukacji Włączającej



pt.: „Pięć kluczowych przesłań dla edukacji włączającej. Od teorii do praktyki” (2024, s. 16) – „System kształcenia jest złożony i rozdrobniony, obecnie brakuje mu spójnej koncepcji edukacji włączającej. Ogólnie ujmując, dyrektorzy i kadra kierownicza, usiłując wprowadzić zmiany w pojedynczych przypadkach, otrzymują niewielkie wsparcie. Wzrasta zróżnicowanie w systemie, ale nowe działania są hamowane przez tradycyjne podejścia. Należy koniecznie rozwinąć potencjał szkół, zwiększając świadomość kontekstu, zapewniając spójność (między prawem a polityką/praktyką), przejrzystość koncepcji oraz ciągłość wsparcia dla wszystkich zainteresowanych stron – skłaniając w ten sposób szkoły do porzucenia zachowawczych metod i podjęcia działań. Poznanie wszystkich uczniów oraz interwencja na wczesnym etapie pozwolą zapewnić wszystkim uczniom wysokiej jakości wsparcie, traktowane jako element zwykłego kształcenia”.

Przebudowa myślenia w kierunku idei szkoły włączającej jest również wyzwaniem dla wielu dyrektorów, którzy powinni podjąć starania o sprostanie wszystkim potrzebom różnorodnej społeczności, codziennie spędzającej w placówce wiele godzin – dzieciom/uczniom i nauczycielom i pozostałym pracownikom, ale też pośrednim adresatom, w tym rodzicom. Kiedy system działa bez zarzutu, nie warto nic zmieniać. Jednak doświadczony manager wie, że taki doskonały organizm nie istnieje. Zawsze jest coś „do poprawienia”, zarówno w zakresie organizacji pracy placówki, jak i w zakresie dydaktycznym lub wychowawczym. Dyrektor – inicjator zmiany po dokonaniu diagnozy sytuacji wie najlepiej, czy powinien dokonać niewielkiej korekty organizacyjnej, czy też warto zaprogramować poważniejsze modyfikacje systemu, aby wesprzeć uczniów bądź nauczycieli<sup>4</sup>. Jeśli powrócimy do początkowego porównania placówki edukacyjnej do budynku, to można by określić trzy strategie dokonywania zmian: pierwszy poziom to prosta wewnętrzna reorganizacja przypomina przemeblowanie pokoju – nie wymaga nakładu środków finansowych (ewentualnie w ramach bieżących funduszy z budżetu), nie trzeba zatrudniać kolejnych pracowników ani przygotowywać osobnej dokumentacji pracy. Gdy to nie wystarcza, należy dokonać dalej idących zmian i przygotować innowację pedagogiczną, czyli odnosząc się do metafory budynku – dokonać małego remontu mieszkania. W zależności od obszaru, którym się zajmujemy, mogą one dotyczyć zmian organizacyjnych pracy placówki, treści edukacyjnych, metodycznych lub wychowawczych. Kiedy jednak potrzeby naszych podopiecznych są niestandardowe, wówczas najlepiej stworzyć wyłom w budynku, ruszyć poszczególne cegiełki, przebudować cały gmach, czyli napisać

---

<sup>4</sup> Wybór strategii postępowania zależy od tego, jak dalekie zmiany musimy wprowadzić do systemu. W systemie oświaty funkcjonują pojęcia: innowacja pedagogiczna i eksperyment pedagogiczny (Dz.U. 2024. 737).

i przeprowadzić zatwierdzony przez MEN eksperyment pedagogiczny. Takiego rozwiązania potrzebują uczniowie, którzy nie są w stanie samodzielnie funkcjonować w środowisku szkolnym. Potrzebują wsparcia pomocy nauczyciela, nauczyciela współorganizującego kształcenie, eksperymentalnych modyfikacji realizacji podstawy programowej, nietypowych narzędzi czy transponderów komunikacyjnych, odpowiednio przygotowanej przestrzeni, ale też często innej siatki godzin. Poruszenie tymi cegiełkami umożliwi włączenie ich do środowiska szkolnego, wejście do rówieśniczej przestrzeni, której tak bardzo potrzebują.

Decyzję o tym, która z wymienionych tu strategii jest konieczna, najczęściej we współpracy z dyrektorem podejmuje cały zespół nauczycielski, równocześnie wypracowując najlepsze rozwiązanie. Warto przejść przez wszystkie etapy, angażując kadre, aby nie tylko wymyśleć najlepsze rozwiązanie, ale także w momencie wdrażania wymieniać się na bieżąco refleksjami z wszystkimi osobami wprowadzającymi zmianę. Ważne, aby nauczyciele byli na każdym etapie zmiany jej współtwórcami, ponieważ najlepiej wiedzą, jakich metod i narzędzi potrzebują do pracy z dzieckiem ze specjalnymi potrzebami, ale też jako odpowiedzialni za proces kształcenia najlepiej znają warunki umożliwiające wprowadzenie tej zmiany.

Każda zmiana wymaga odpowiedzi na kilka zasadniczych pytań:

- 1) Co utrudnia nam (nauczycielom) pracę lub: co powoduje, że nasi podopieczni nie mogą rozwijać się tak, jakbyśmy sobie tego życzyli?
- 2) Kto jest adresatem zmiany: jeden uczeń czy grupa?
- 3) Co zrobić, aby kształcenie według specjalnych potrzeb było efektywne?
- 4) Jakie są cele tego kształcenia? Jakich spodziewamy się efektów?
- 5) Jakie obszary należy zmienić: program, organizację czy metody pracy?
- 6) W jaki sposób przeprowadzimy zmiany? Jak duże to powinny być zmiany? Jakiej strategii potrzebujemy: modyfikacji, innowacji czy eksperymentu?
- 7) Czy potrzebujemy pomocy zewnętrznej i kto to może być?

Na początku najważniejsza jest diagnoza funkcjonalna dziecka. Dosłownie: funkcjonalna w jego otoczeniu, środowisku szkolnym, pośród rówieśników i w przestrzeni placówki, a także w procesie kształcenia (Domagała-Zyśk et al., 2018). Wówczas nauczyciele dowiadują się, czego potrzebuje uczeń, a dyrektor, jakie warunki powinien zapewnić. Diagnoza funkcjonalna obejmuje:

- 1) indywidualne potrzeby rozwojowe i edukacyjne, mocne strony, predyspozycje, zainteresowania i uzdolnienia ucznia,
- 2) w zależności od potrzeb – zakres i charakter wsparcia ze strony nauczycieli, specjalistów, asystentów lub pomocy nauczyciela,
- 3) przyczyny niepowodzeń edukacyjnych lub trudności w funkcjonowaniu ucznia, w tym bariery i ograniczenia utrudniające funkcjonowanie

i uczestnictwo ucznia w życiu przedszkolnym lub szkolnym, a w przypadku ucznia realizującego wybrane zajęcia wychowania przedszkolnego lub zajęcia edukacyjne indywidualnie lub w grupie liczącej do 5 uczniów, zgodnie ze wskazaniem zawartym w indywidualnym programie edukacyjno-terapeutycznym – także napotymane trudności w zakresie włączenia ucznia w zajęcia realizowane wspólnie z oddziałem przedszkolnym lub szkolnym, a w przypadku innej formy wychowania przedszkolnego – wspólnie z grupą, oraz efekty działań podejmowanych w celu ich przewyciężenia (Łaska, 2019, s. 24).

Następnie można przejść do etapu poszukiwania rozwiązań i planowania zmian dostosowujących placówkę do potrzeb.

W przypadku innowacji należy określić, co chcemy zmienić: metodykę pracy, organizację czy treści programowe, dzięki czemu placówka będzie lepiej dostosowana do potrzeb dzieci i celów kształcenia. Przy czym planowane działania powinny mieć nowatorski charakter. Innowacje mają charakter formalny, określony w prawie oświatowym. Innowacja powinna określać charakter zmiany (programowa, metodyczna, organizacyjna, ewentualnie mieszana), złożona jako dokument i poddana pod dyskusję na radzie pedagogicznej w celu jej zaopiniowania. Jeśli zmiany wymagają nakładów finansowych, dyrektor powinien zwrócić się do organu prowadzącego w celu pozyskania środków na działania lub znaleźć inne źródła finansowania. Ważne, aby opinię na temat programu autorskiego wydali także rodzice, co wesprze dobrą komunikację i współpracę w realizacji harmonogramu. Jeśli diagnoza placówki wskazuje na potrzeby całej społeczności, a nie tylko jednego ucznia (np. w klasie ucznia posługującego się komunikacją alternatywną potrzebny jest specjalistyczny sprzęt dla każdego ucznia z klasy), dyrektor może inicjować działalność innowacyjną skierowaną do wszystkich podopiecznych i zgłaszać potrzeby finansowe do organu prowadzącego. Innowacja może trwać w dowolnym czasie – miesiąc, rok lub kilka lat. Kiedy ludzie do niej przywykną, stanie się standardem, który świadczy o jakości pracy placówki.

Kiedy w szkole/przedszkolu pojawiają się uczniowie ze specjalnymi potrzebami lub będący w szczególnej sytuacji życiowej, wówczas warto budować eksperymenty pedagogiczne. Warto tu przypomnieć po raz kolejny, że ideą edukacji włączającej jest dostosowanie placówki do indywidualnych potrzeb dziecka w odniesieniu do diagnozy funkcjonalnej. Dyrektor w chwili przyjęcia kolejnego ucznia, powinien zadać sobie następujące pytania: kim jest mój uczeń? Jakie ma potrzeby edukacyjne? Jak możemy dbać o jego rozwój? Czego potrzebujemy, aby wspierać uczniów w ich rozwoju? Jeśli sytuacja wymaga szczególnych warunków, warto rozważyć przygotowanie i realizację eksperymentu pedagogicznego,

który wypracuje zespół. Warunki przeprowadzenia eksperymentu reguluje prawo. Tu dyrektor powołuje zespół – najlepiej, aby już od momentu przygotowań składał się z nauczycieli i ośrodka badawczego (wyższej uczelni), dzięki czemu diagnoza potrzeb (beneficjentem eksperymentu jest oddział klasowy lub grupa uczniów) będzie wieloaspektowa, a opisany przebieg, założenia i spodziewane efekty zostaną poddane weryfikacji przez ekspertów. Po zapoznaniu się z wnioskiem dyrektora eksperyment zostaje zatwierdzony przez MEN, a po jego realizacji (czas trwania to jeden etap edukacyjny) należy złożyć sprawozdanie i przedstawić wnioski z realizacji działań i oczekiwanych efektów. Przykładem na podjęcie takich działań jest jeden z ostatnich eksperymentów pedagogicznych dotyczący włączania w kontekście choroby rzadkiej i dwujęzyczności (opisywany w książce eksperyment Tomasz). Do samorządowej szkoły podstawowej został zapisany uczeń dwujęzyczny, dotąd uczęszczający do placówek w innym państwie. Dodatkową trudnością było wywołane chorobą rzadką posługiwanie się za pomocą komunikacji alternatywnej – obrazkowej. Zadaniem nauczycieli było włączyć ucznia do grupy rówieśniczej, zintegrować z osobami mówiącymi i mówiącymi po polsku. Postawiona przez ekspertów diagnoza wskazywała, że trudno przewidzieć, jak będzie rozwijał się uczeń i czy zacznie mówić w jakimkolwiek języku. Dyrektor powołał zespół interdyscyplinarny, do którego należeli nauczyciele uczący w klasie, rodzice, lekarze, neurologopeda spoza szkoły, terapeuta chłopca spoza szkoły, przedstawiciele uczelni wyższej. Regularne spotkania zespołu, obserwacje grupy, badania dziecka, pozwoliły najpierw zdiagnozować funkcjonowanie ucznia w grupie, opisać jego silne strony, szanse edukacyjne. Została stworzona mapa rozwoju chłopca, zespół opisał eksperyment, który został zaopiniowany pozytywnie przez decydentów oraz radę pedagogiczną, i był realizowany w placówce. To umocniło efektywne kształcenie w szkole w grupie rówieśniczej i integrację w zespole. Rozwojowi dziecka sprzyja przebywanie w „zwykłej” klasie z rówieśnikami, którzy oswiają się na co dzień z komunikacją alternatywną, stosują ją, a przede wszystkim uczą się rozumieć i porozumiewać przy jej pomocy. Dziecko z chorobą rzadką wychodzi dzięki temu z izolującej ją bańki, odczuwa, że jest częścią społeczeństwa, do którego w naturalny sposób przynależy. Szczególną rolę będzie tu zawsze odgrywać współpraca wszystkich środowisk na rzecz dziecka – szkoły, poradni pedagogiczno-psychologicznej, uczelni wyższej, rodziny, pozostałych specjalistów.

Nie warto tworzyć innej szkoły jak tylko dobrą, skrojoną na miarę każdego, kto do niej przychodzi. Oczywiście taka szkoła jest projektem, który wciąż na nowo tworzymy, a jej idea opiera się na ciągłym procesie poprawiania w duchu lepszej zmiany. Można zaryzykować tezę, że także polska szkoła jest obecnie w procesie zmiany: przekonanie, że każdy musi się dopasować do systemu,

a jeśli nie potrafi, to wina jego niedoskonałości, ustępuje powoli przekonaniu, że odpowiedzią na jednostkowe potrzeby jest poszukiwanie wciąż nowych modeli kształcenia „szytych na miarę”. Czasem potrzeba tylko poprzestawiać ławki i krzesła, czasem wyjąć niebywale dużo cegiełek, aby uczyć budowlę bardziej komfortową i przestronną. Współczesny dyrektor w szkole to koordynator tych działań, innowator i organizator. W końcu bardzo sprawny architekt, który wie, które cegiełki wyjąć. Nie trzeba się tego obawiać. Nie każde dziecko musi tak samo, to samo i w tym samym czasie zaliczyć. Nie zawsze bowiem najważniejszy dla naszych uczniów jest efekt kształcenia, ale sam proces – przebywanie z rówieśnikami, podejmowanie zadanie, praca zespołowa. A dla dyrektora i nauczycieli to przede wszystkim kreowanie lepszego świata we włączającym społeczeństwie.

## ROZDZIAŁ 12

# Wsparcie uczniów z mukowiscydozą i ich rodzin z perspektywy matki-interesariuszki

Kolejnym rozdziałem przygotowanym w konwencji wywiadu, jaki został włączony do niniejszej publikacji, jest zapis rozmowy Joanny Doroszuk z matką-interesariuszką. Jest to nawiązanie zarówno do fragmentów książki, w których opisane zostały zdarzenia krytyczne w doświadczeniach rodziców dzieci żyjących z chorobami rzadkimi, jak również do następnego rozdziału dotyczącego zaangażowania interesariuszy zewnętrznych.

Sylwia Ból od pięciu lat jest członkiem Zarządu Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą Oddział w Gdańsku. Jest również mamą dwóch córek: 13-letniej Zosi i 11-letniej Julii, która jest chora na mukowiscydozę.

### **Joanna Doroszuk: Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą, Oddział w Gdańsku – kiedy powstał, jakie są jego cele i działania?**

**Sylwia Ból:** Działamy już ponad 25 lat. Tutaj na Pomorzu i w województwach północnej Polski, naszym głównym celem jest pomoc naszym podopiecznym – osobom chorym na mukowiscydozę i ich rodzinom, bo mukowiscydoza to choroba nieuleczalna, choroba śmiertelna, ale w obliczu zmian jakie nastąpiły w ostatnich latach w leczeniu mamy nadzieję, że będzie to choroba przewlekła

Pojawienie się leków przyczynowych to prawdziwy przełom w leczeniu mukowiscydozy. Ponad dwa lata temu część chorych została objęta refundacją, a my czynimy starania, aby wszyscy chorzy, na których te leki działają mieli do nich dostęp i mogli być leczeni w najnowocześniejszy sposób.

Staramy się pomagać naszym podopiecznym i całym ich rodzinom. Dlatego, że choroba, jaką jest mukowiscydoza, bardzo angażuje osoby dorosłe do opieki

nad dzieckiem od początku diagnozy. Każdego dnia oprócz bardzo dużej ilości leków, jakie dziecko musi przyjmować, przynajmniej 2 razy dziennie musi być ono inhalowane i musi być wykonywany drenaż płuc, aby usunąć zalegającą w drogach oddechowych wydzielinę. W wyniku badań przesiewowych najczęściej jest diagnozowane dziecko, które ma 2–3 tygodnie i już na tym etapie musi być poddawane takim zabiegom. Dodatkowo włączane jest też leczenie lekami doustnymi. Jeśli stwierdzona jest niewydolność trzustki, a zdecydowana większość pacjentów taką niewydolność trzustki ma, już od chwili diagnozy, podawane są enzymy trzustkowe przed każdym posiłkiem zawierającym tłuszcz, czyli nawet takie malutkie dziecko już musi przyjmować te leki. Dodatkowo też muszą być podawane witaminy rozpuszczalne w tłuszczach ze względu na problemy z ich wchłanianiem spowodowane niewydolnością trzustki. Także już po samej diagnozie tych zabiegów przy dziecku jest bardzo dużo: podawanie leków, wykonywanie inhalacji i drenaży. Oprócz tego sprzęt do inhalacji i do drenażu musi być specjalnie dezynfekowany, musi być wyparzony w specjalnych sterylizatorach i dokładnie wysuszony. Każda osoba chora na mukowiscydozę wymaga współpracy i opieki wielu specjalistów. Poza lekarzem pulmonologiem, także fizjoterapeutą, dietetyką czy psychologą. Staramy się naszym podopiecznym takiego wsparcia udzielać. Prowadzimy projekty, w ramach których zapewniamy wizyty domowe fizjoterapeutów, którzy szkółą rodziców, dajemy możliwość konsultacji z dietetykiem czy skorzystania ze wsparcia psychologicznego i psychiatrycznego. To wsparcie kierowane jest nie tylko do samych chorych, ale także całych rodzin, bo mukowiscydoza jest chorobą, która powoduje, że choruje cała rodzina. Sama świadomość tej nieuleczalnej choroby, tak naprawdę jeszcze ciągle śmiertelnej powoduje, że rodzice często nie potrafią sobie na początku z tą informacją poradzić. Często wypierają, uważają, że ich dziecko nie jest chore, bo przecież nie ma właściwie żadnych objawów, więc tego nie ma, ale staramy się wspierać ich i im pomagać. Jeżeli są gotowi na podjęcie współpracy z terapeutą czy nawet z psychiatrą, to stwarzamy im takie możliwości.

Ważnym elementem wsparcia leczenia osób chorych na mukowiscydozę jest aktywność fizyczna, sport jest bardzo skutecznym, dodatkowym elementem fizjoterapii, ułatwia odkrztuszanie zalegającego w płucach śluzu i zwiększa też wydolność płuc. Dlatego kładziemy duży nacisk na to, żeby nasi podopieczni byli aktywni i tego rodzaju wsparcie też oferujemy.

Poradzenie sobie z diagnozą nie jest łatwe dla rodziców, ale również samych chorych. Dla nich najtrudniejszym etapem pod względem psychicznym jest okres dojrzewania. Dla nastolatków jest ważne, żeby w środowisku być przyjętym, żeby w środowisku szkolnym niczym się nie wyróżniać, żeby być traktowanym jak osoba zdrowa. Często nastolatkowie mają ogromny problem, żeby sobie z tym

poradzić, bo oni jednak muszą wziąć leki, robić inhalację, muszą robić drenaże, nie mogą robić wszystkiego tego, co robią zdrowe dzieci, bo po prostu zwyczajnie nie mają na to czasu. Żeby iść do szkoły, wstają półtorej godziny wcześniej, żeby z tymi wszystkimi dodatkowymi obowiązkami się wyrobić. To wszystko zajmuje dużo czasu, więc na tym etapie staramy się tego rodzaju wsparcia też udzielać.

Oprócz tego oferujemy programy aktywizacji zawodowej. Do tej pory było tak, że w momencie diagnozy najczęściej mama przechodziła na świadczenie pielęgnacyjne, które ją eliminowało z rynku pracy. Musiała zrezygnować z pracy, żeby takie świadczenie uzyskać. W tym roku to się zmieniło i bardzo się z tego cieszymy, że można łączyć świadczenie pielęgnacyjne i pracę zawodową, i to tak naprawdę powoduje, że tak szybko, jak rodzice są na to gotowi i stan dziecka na to pozwala, mogą wrócić do pracy. Zapobiega to dodatkowej izolacji i pogorszeniu się statusu ekonomicznego takiej rodziny. W tej chwili obserwujemy, że nawet te mamy, które są świeżo po diagnozie swoich dzieci, mają jakieś plany. One chcą – w momencie, kiedy będzie to możliwe – wrócić do pracy i zadbać o siebie, a jeśli zadbają o siebie, to zadbają o całą rodzinę.

Kolejna rzecz – mamy w Towarzystwie sprzęt czy do inhalacji, do drenażu, odżywki, witaminy czy suplementy diety, które są potrzebne. To wszystko sprzedajemy w cenach zakupu. Prowadzimy subkonta zarówno subkonta darowizn, jak i subkonta 1,5%, na które nasi podopieczni mogą zbierać pieniądze, aby z tych funduszy mogli opłacać leki, sprzęt, dojazdy do szpitali.

Ponadto, jeśli chodzi o nasze działania na zewnątrz, to jest to walka o refundację leków przyczynowych. Obecnie najskuteczniejszy lek przyczynowy, który jest dostępny w Polsce, jest refundowany od dwunastego roku życia, natomiast na świecie, w Europie, w krajach, w których jest refundowany, jest dostępny od szóstego roku, a w części nawet od drugiego roku życia. Staramy się, by ten lek był refundowany od drugiego roku życia również w Polsce, też po to, żeby mukowiscydoza przez te dwanaście lat nie zrobiła tak wielkiego spustoszenia w organizmie. Lek, który w tej chwili jest na rynku nie cofnie zmian, które nastąpią zanim zostanie podany. Dlatego tak ważne jest, żeby te leki podać w jak najwcześniejszym etapie. Przed erą leków przyczynowych średnia życia wynosiła ok. 20 lat. W tej chwili osoby, którym podano leki nawet w wieku dorosłym zaczynają pracować, studiuja. Mamy podopieczną, która przed podaniem tego leku była na liście do przeszczepu płuc. Jej ostatni rok przed rozpoczęciem leczenia przyczynowego to 11 hospitalizacji w ciągu roku, przy czym każda trwała 2–3 tygodnie. Po podaniu leków na liście przeszczepowej już nie jest, bo nie ma takiej potrzeby, ma plany, uczy się. Celem działań naszego Towarzystwa jest, aby wszyscy nasi podopieczni, którzy kwalifikują się do leczenia przyczynowego mogli korzystać z tych leków



już w jak najmłodszym wieku. Jest wówczas szansa, że będzie można ograniczyć ilość inhalacji czy drenaży, żeby nasze dzieci miały po prostu normalne życie, żeby miały czas na swoje pasje, na rozwijanie jakichś swoich zainteresowań. Ważnym elementem naszych działań jest również bliska współpraca ze Szpitalem Dziecięcym Polanki, w którym znajduje się Poradnia Leczenie Mukowiscydozy oraz Oddział Pediatrii i Mukowiscydozy. Sam fakt, że nasza siedziba znajduje się na terenie szpitala bardzo korzystnie wpływa na taką współpracę i ją ułatwia.

### **J.D.: Jak mukowiscydoza rzutuje na funkcjonowanie psychospołeczne dzieci oraz funkcjonowanie w szkole?**

**S.B.:** Jeśli chodzi o szkołę, to tak jak mówiłam wcześniej, każdy podopieczny przed pójściem do szkoły wstaje około półtorej, czasami 2 godziny wcześniej, żeby zrobić drenaż, inhalację, wziąć leki, zjeść odpowiednie śniadanie, więc to, co jest istotne, to na pewno to, żeby szkoła była w miarę blisko, tak, żeby dojazd nie zajmował dodatkowego czasu. Moja córka zaczyna lekcje o godzinie 7:30 i każdego dnia musi wstać przed 5:00, żeby to wszystko zrobić. Latem to nie jest może jeszcze takie problematyczne, ona jest bardzo dzielna i faktycznie to robi. Natomiast zimą to jest tak naprawdę wstawanie w środku nocy, więc to jest naprawdę bardzo duże utrudnienie, żeby z tym wszystkim zdążyć, wyrobić się. No, ale to po prostu robi, bo wie, że to jest wpisane w jej życie i tak naprawdę nie ma innego wyjścia. Natomiast kolejnym problemem, który dotyczy bardziej przedszkoli, bo dzieci w szkołach już są bardziej samodzielne, jest pomoc w podawaniu enzymów trzustkowych. Dzieci muszą przed każdym posiłkiem zawierającym tłuszcz przyjąć enzymy trzustkowe. Jeśli nie przyjmą, to pojawiają się bardzo silne bóle brzucha, biegunki. Ważne jest to, żeby nauczyciele w przedszkolu byli otwarci na wsparcie naszych podopiecznych w podawaniu enzymów. Z naszej strony, ze strony rodziców jest takie działanie, żeby dzieci jak najszybciej kapsułki, które zawierają enzymy trzustkowe, samodzielnie łykały, ale bywa, że dziecko ma jakieś opory, więc enzymy trzustkowe, wysypuje się na mus jabłkowy i podaje się na łyżeczce. Dzieci już w szkole najczęściej wiedzą, do jakiego posiłku, ile enzymów muszą wziąć, bo w zależności od tego, jak dużo tłuszczu jest w danym posiłku, enzymów trzustkowych połyka się mniej lub więcej. W przedszkolu potrzebne jest wsparcie nauczyciela i ważne jest, aby nauczyciele nie bali się podawania enzymów trzustkowych, żeby wspierali właściwie bardziej naszych rodziców i nie wykluczali naszych podopiecznych z życia społecznego. Niestety spotykamy się z tym, że dziecko nie jest przyjmowane do przedszkola z tego względu, że ma orzeczenie o niepełnosprawności i powinno takie leki przyjmować albo oczekuje się od rodziców, że za każdym razem rodzic przyjedzie i poda taki lek. Jeśli to są trzy posiłki:

śniadanie, obiad, podwieczorek, to właściwie rodzic powinien siedzieć na korytarzu i te leki podawać. Takie działanie niestety sprzyja wykluczeniu społecznemu, zarówno dziecka, jak i rodzica. Mieliśmy sytuację taką, że nawet w przedszkolu integracyjnym odmówiono podawania enzymów, gdzie jest to jednostka, która na takie sytuacje powinna być szczególnie przygotowana. Nauczyciele mają prawo podawać leki, ale to jest ich dobra wola, czy coś takiego zrobią.

Moja córka miała to szczęście, że chodziła do przedszkola, które było bardzo otwarte na wsparcie na każdym etapie. Pani nauczycielka w ogóle nie miała z tym problemu. Był świetny kontakt z nią. Jeśli miała jakikolwiek problem po prostu dzwoniła, pytała. Także to nie jest tak, że nikt nie chce. Jest wiele osób, które są na to otwarte.

My też jako Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą organizujemy lekcje empatii. Jeździmy do szkół, do przedszkoli, mówimy o mukowiscydozie. Mówimy, z jakimi problemami mierzą się nasi podopieczni. Staramy się otwierać tutaj serca, zarówno dzieci, jak i nauczycieli. Te lekcje empatii przeprowadzamy w klasach, w których są osoby chore na mukowiscydozę, ale też jeździmy do szkół, w których nawet nie ma osób chorych na mukowiscydozę, ale mogą się pojawić. Oprócz tego robimy osobne szkolenia dla nauczycieli, żeby kadra była przygotowana na przyjęcie dziecka z mukowiscydozą. Dajemy też do siebie kontakt, że gdyby pojawiały się jakieś pytania, wątpliwości my zawsze służymy wsparciem. Możemy kolejne takie szkolenie przeprowadzić. Wcześniej przeprowadzaliśmy takie szkolenia głównie na terenie województwa pomorskiego. W tym roku prowadzimy projekt ogólnopolski. I właściwie do każdej szkoły w Polsce jesteśmy w stanie dojechać, przeprowadzić takie szkolenie, przeprowadzić taką lekcję.

Niestety, dzieci z mukowiscydożą są bardziej narażone na wszelkiego rodzaju infekcje leczone są dłużej niż osoby zdrowe, częściej przyjmują antybiotyki i taka kuracja trwa najczęściej dwa tygodnie i ma zwiększoną dawkę. Śluz w płucach jest doskonałym miejscem do rozwoju bakterii i dużo szybciej tam te bakterie się rozwijają. Często są lekooporne i nasi podopieczni także muszą wówczas korzystać z dożylniej antybiotykoterapii, która wymaga minimum 2 tygodniowej hospitalizacji.

To, co jest też bardzo istotne i myślę trudne dla mnie, jako dla rodzica, ale też dla naszych podopiecznych, to jest fakt, że nasi chorzy nie mogą się ze sobą spotykać. Dlatego, że mogą niestety zarażać się wzajemnie lekoopornymi bakteriami, które później mutują i są jeszcze trudniejsze do leczenia. Nasi podopieczni przebywają w szpitalu w izolatkach. Oni się w ogóle nie znają. Każdy przebywa w swojej sali sam. Dodatkowo na terenie szpitala czy przychodni muszą stosować maseczki. To jest trudny temat, jeśli chodzi o względy społeczne, bo tak naprawdę nikt lepiej ich nie zrozumie jak drugi chory. Dla mojej córki jest to

normalne. Dla mnie, jako dla mamy, jest to bardzo trudne do przejścia, bo myślę, że zwłaszcza w tym starszym wieku, gdybym miała koleżankę, która też miałaby mukowiscydozę, byłoby jej łatwiej. Ten aspekt powoduje, że za każdym razem, jak zapisujemy dziecko do przedszkola, czy do szkoły konieczny jest kontakt z dyrektcją, przekazanie tej informacji, że w danej klasie może być tylko jedno dziecko z mukowiscydozą.

**J.D.: Co inni uczniowie powinni wiedzieć o mukowiscydozie?**

**S.B.:** Tak naprawdę to, żeby nie przychodzili chorzy, to jest na pewno ważne. Taka współodpowiedzialność grupowa. Jeśli chodzi też o nauczycieli, to na pewno, aby w każdej chwili pozwolili na korzystanie z toalety, nawet w czasie lekcji. Ten ból brzucha jest gwałtowny, ostry i to dziecko musi natychmiast skorzystać. Często dzieci z mukowiscydozą mają też słabszą wydolność, ważne, aby nauczyciele wychowania fizycznego brali to pod uwagę. Jeśli dziecko wraca do szkoły po infekcji czy zaostrzeniu potrzebuje więcej czasu, aby mogło normalnie ćwiczyć, często szybciej się męczy. Jeśli chodzi o uczniów, to tak naprawdę chodzi o wsparcie, o zrozumienie, o to, że jeżeli nasi podopieczni długo są nieobecni w szkole, to żeby wyjść z propozycją wsparcia, jeśli chodzi o lekcje, pomoc w nauce, myślę, że jest to najbardziej istotne. Myślę, że to duży problem większości chorób przewlekłych. Odporność jest jednak inna i ważne jest to, żeby tutaj nie było kontaktu z osobami zainfekowanymi.

**J.D.: Jakie są inne oczekiwania rodziców stawiane szkole oprócz podawania leków?**

**S.B.:** Rodzice na pewno oczekują przekazywania informacji, jeśli są jakieś choroby zakaźne. Na pewno bardzo istotne jest zrozumienie, jeśli chodzi o długie nieobecności w szkole, żeby dać uczniowi szansę na to, żeby zdążył nadrobić zaległości. Tak, żeby czasami przygotować nawet uczniowi materiał. Jeśli ucznia nie było kolejny raz np. 2 tygodnie, to samodzielne nadrobienie materiału jest dosyć trudne, zwłaszcza z tych ścisłych przedmiotów, więc jeśli byłaby otwartość na takie wsparcie ucznia, np. poprzez dodatkową godzinę na jakieś zajęcia indywidualne. żeby na takie rozwiązania być otwartym, a ze względu na częste infekcje i przedłużoną antybiotykoterapię nieobecności dziecka się niekiedy przedłużają i powtarzają.

**J.D.: Czy leczenie hybrydowe byłoby rozwiązaniem? Możliwość łączenia się z klasą?**

**S.B.:** Tak, to byłoby super. O tym rozmawialiśmy w szkołach, ale na razie wydaje się to niemożliwe. Byłoby fantastyczne, gdyby uczeń miał możliwość słyszenia

tego, co się dzieje, to byłoby dla naszych podopiecznych naprawdę rewelacyjne rozwiązanie.

**J.D.: Czy niewidzialność tej choroby, niepełnosprawności utrudnia czy ułatwia funkcjonowanie?**

**S.B.:** Myślę, że to są 2 aspekty. Jeśli my oczekujemy pomocy, to utrudnia, bo to jest trochę tak, że przecież dziecko wygląda na zdrowe, a my przedstawiamy to jako chorobę śmiertelną. To powoduje aspekt takiego niezrozumienia, że zdrowo wyglądające dziecko może być aż tak chore. Gdy nasi podopieczni zakładają jakieś zbiórki, bo nie mają funduszy na leczenie, to pojawiają się wątpliwości, czy to dziecko jest na pewno tak bardzo chore, skoro tak świetnie wygląda, skoro uprawia sport?

Natomiast myślę, że jeżeli chodzi o dzieci, z punktu widzenia ich samych, to jest in plus, że tej choroby nie widać, bo oni nie muszą się niczym wyróżniać. Dla nich to jest ważne, że tego właśnie nie widać i bywa, że łykają enzymy trzustkowe w ukryciu, nie chcą w klasie pokazywać, nie mówią o tym. Zdarzają się sytuacje takie, że uczniowie w ogóle nie wiedzą, że uczeń jest chory, bo nie chce się tym dzielić. Znam sytuację, gdzie tylko wychowawca wie, nikt więcej. Moja córka nie chce się wyróżniać. Ona nie chce mówić o tym, że jest chora, ona nie chce się tym afiszować. Ona chce być postrzegana jako ona, a nie jako dziecko chore na mukowiscydozę. Chce być postrzegana jako Julia, po prostu.

**J.D.: Czy dzieci chore na mukowiscydozę często są objęte nauczaniem indywidualnym w domu?**

**S.B.:** W tej chwili coraz rzadziej. Kiedyś to był standard, że dzieci z mukowiscydożą niemal od początku edukacji były objęte nauczaniem indywidualnym. W tej chwili unika się maksymalnie, jeśli jest to możliwe. Chcemy, żeby nasze dzieci miały normalne dzieciństwo, żeby normalnie uczestniczyły w życiu szkolnym, stąd potrzebne na miejscu wsparcie nauczycieli i dyrekcji. Natomiast zdarza się, że faktycznie ze względu na stan zdrowia, który się pogarsza, są takie sytuacje, że dzieci są objęte nauczaniem indywidualnym. Natomiast na pewno jest to zdecydowanie w mniejszości w porównaniu z poprzednim okresem.

**J.D.: Czy istnieje skoordynowanie opieki pomiędzy szkołą, szpitalem a rodziną poza stowarzyszeniem?**

**S.B.:** Chyba czegoś takiego nie ma. My bardzo ściśle współpracujemy ze szpitalem. Sam fakt, że nasza siedziba znajduje się na terenie szpitala bardzo ułatwia nam tę sprawę, także tutaj jest ścisła współpraca. Chyba najtrudniej nam w tą

skoordynowaną opiekę włączyć szkołę. Jeśli chodzi o współpracę: rodzina – szpital – Towarzystwo, to myślę, że współpraca jest wzorowa, natomiast ze szkołą jest dużo trudniej. Stąd ten nasz projekt, lekcje empatii i wyjazdy w każde miejsce gdziekolwiek, jakakolwiek szkoła nas zaprosi.

**J.D.: Czy są jeszcze inne aspekty, które należałoby dopowiedzieć w temacie uelastyczniania edukacji dla uczniów z mukowiscydozą?**

**S.B.:** Dla nas najlepszym rozwiązaniem byłoby wprowadzenie możliwości hybrydowego nauczania. Myślę, że nie tylko dla nas jako rodziców dzieci z mukowiscydozą, ale także dla wszystkich rodziców dzieci przewlekle chorych. Myślę, że nawet takie bierne uczestnictwo w zajęciach zapobiegłoby nagromadzeniu się dużych zaległości w szkole. Wiemy (dzięki pandemii), że technologicznie jest to możliwe. Jest tylko bariera w nas ludziach, żeby coś takiego zorganizować i zrobić. Z mojej perspektywy to jest tylko wyłącznie czynnik ludzki, być może też prawny. Możliwość połączenia się z klasą pozwoliłaby na uzupełnienie braków, kiedy dziecko przez jakiś czas nie może chodzić do szkoły. Innym rozwiązaniem byłyby indywidualne konsultacje z nauczycielami, podczas dłuższych nieobecności. Myślę, że dzieci z orzeczeniem o niepełnosprawności, gdyby miały do dyspozycji takie dodatkowe godziny chętnie korzystałyby z nich.

Natomiast wydaje się, że absolutnie najlepszym rozwiązaniem byłoby hybrydowe nauczanie, bo umożliwiłoby kontakt z uczniami i zmniejszyłoby wykluczenie ucznia w klasie. Moje dziecko w wieku sześciu lat po raz pierwszy trafiło na dwutygodniowe przeleczenie. Julia była wtedy w przedszkolu. Mieliśmy fantastyczne przedszkole, ja naprawdę z ogromnym sentymentem wspominam ten czas. Miałam duże opory, żeby ją do niego zapisać, ale ona bardzo chciała. Trafiła na fantastyczną grupę. W momencie, kiedy byliśmy w szpitalu miała stały kontakt z grupą. Dzieci codziennie do niej dzwoniły, łączyły się zdalnie, śpiewały piosenki, opowiadały, co się dzieje w przedszkolu, więc te 2 tygodnie w szpitalu w miarę dobrze zniosła właśnie dzięki tym dzieciom. Kontakt zainicjowała pani nauczycielka, ale później to same dzieci pilnowały, aby codziennie do Julii zadzwonić. Strasznie mnie to wzrusza do tej pory. Gdy Julia wróciła, po pobycie w szpitalu do przedszkola zrobiły ogromną imprezę powitalną, co było naprawdę ogromnym przeżyciem. Córnka na pewno na każdym etapie czuła się tam akceptowana. Myślę, że ważne też było to, że samodzielnie zrobiłam w jej grupie lekcję empatii, opowiadałam o chorobie, o zabiegach jakie każdego dnia musi wykonywać, dlaczego bierze enzymy trzustkowe. Wszystkie nauczycielki, które się Julią zajmowały, też koniecznie chciały na tym być. Ona miała tam ogromne wsparcie. Do tego stopnia, że dzieci już nawet pamiętały o ilości enzymów do danych posiłków. Dzieci przyjęły

otwarcie Julię, dlatego, że pokazali im to dorośli. Do tej pory córka ma laurki od dzieci. Zorganizowali też dzień wiatraczka, więc wszyscy robili dla niej wiatraczki i sama ta impreza przywitania po wizycie w szpitalu, jak i zdjęcia i listy wysyłane do Julii – coś wspaiałego, niesamowite emocje. Jedna z nauczycielek przyszła też do Julii w odwiedzinach w czasie pobytu w szpitalu.

**J.D.: Czy działania te udało się przenieść do szkoły?**

**S.B.:** W szkole już było takich działań mniej, ale też Julia była mniej chętna. Myślę, że to wynikało z tego, że zerówka to był już okres pandemii i tak naprawdę ona została odizolowana zupełnie, bo nie chodziła praktycznie w ogóle do zerówki, dostawaliśmy tylko zadania do zrobienia w domu. Już w pierwszej klasie tego nie dało się przełożyć. Myślę, że gdyby to nie był okres pandemii, to może byłoby łatwiej. W tej chwili córka skończyła czwartą klasę i już tak chętnie o chorobie mówić nie chce. Nie jest już taka otwarta, ale też nie czuje takiej potrzeby. Jest dużo bardziej samodzielna. Natomiast wychowawczynie i nauczyciele ją uczący wiedzą o chorobie. Ja przygotowałam i my też przygotowujemy w Towarzystwie taki draft – informację dla nauczycieli, na co należy zwrócić uwagę. Jeśli nauczyciele są otwarci, to jest to możliwe, żeby nasze dzieci normalnie funkcjonowały w środowisku szkolnym. Ze strony rodziców jest ważne, żeby informować również dyrekcję o chorobie dziecka.

## ROZDZIAŁ 13

---

# Rodzic dziecka z chorobą rzadką jako partner w procesie uelastyczniania systemu edukacji – od zaangażowania do współdzielonego przywództwa

### Choroby rzadkie na świecie

Światowa Organizacja Zdrowia (ang. World Health Organization, WHO) szacuje, że obecnie na świecie żyje ok. 1,3 miliarda osób z niepełnosprawnością, co stanowi ok. 16% światowej populacji (WHO, 2023). Równoległe aktualne estymacje wskazują, że na świecie żyje ok. 300 milionów ludzi z chorobami rzadkimi i często tworzą oni zaniedbane i marginalizowane grupy społeczne. Zjawisko to jest szczególnie obserwowane w krajach o niskich i średnich dochodach (Editorial Board, 2024). Szacunkowe dane wskazują także, że około 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, z czego prawie 70% objawia się w dzieciństwie, a co trzecie dziecko żyjące z chorobą rzadką umiera przed osiągnięciem 5. roku życia (Editorial Board, 2024). Należy przy tym zauważyć, że choć choroby rzadkie stanowią dużą i niejednorodną grupę osób, to jest wiele aspektów wspólnych, odnoszących się do różnego rodzaju oraz stopnia niepełnosprawności motorycznych, poznawczych, sensorycznych czy fizycznych (Rosselló et al., 2018), z których przeważająca większość powoduje długotrwałą niepełnosprawność mającą istotny wpływ na życie tych osób i ich rodzin, a także na system opieki zdrowotnej (Kvarnung, Nordgren, 2017). Niemniej jednak wpływ ten nie

ogranicza się wyłącznie do indywidualnego czy rodzinnego wymiaru, ale także w szerszym kontekście w istotny sposób oddziałuje na społeczno-ekonomiczny wymiar funkcjonowania kraju. Jak zauważa C.C.Y. Chung z zespołem (2023) „przy kompleksowej ocenie społeczno-ekonomicznego wpływu chorób rzadkich należy również uwzględnić bezpośrednie koszty niezwiązane z opieką zdrowotną i koszty pośrednie chorób rzadkich, ponieważ choroby rzadkie często powodują chroniczne pogarszanie się stanu zdrowia wymagającego długotrwałej opieki przez całe życie ze strony opłacanych opiekunów lub opiekunów nieformalnych, którymi są zazwyczaj członkowie rodziny i/lub przyjaciele świadczący niezawodową bezpłatną opiekę oraz wsparcie”.

Jak sygnalizuje WHO, życie osób z niepełnosprawnością narażone jest na wiele czynników zewnętrznych prowadzących od nierówności zdrowotnych, które powstają m.in. z wykluczenia edukacyjnego i zawodowego, a także społecznej stygmatyzacji i dyskryminacji osób z niepełnosprawnościami (WHO, 2023). Powyższe skutkuje zwiększonym ryzykiem chorób psychicznych i trudności psychospołecznych (Adama et al., 2021), a w opinii rodziców i opiekunów dzieci z chorobami rzadkimi uczęszczające do szkół podstawowych innych niż szkoły specjalne narażone są na przejawy stygmatyzacji, zastraszania i tym samym problemy ze zdrowiem psychicznym (Foster et al., 2022). Badania wskazują także, że życie dzieci z chorobami rzadkimi nacechowane jest obniżoną jakością życia prowadzącą do zwiększonego poziomu trudności emocjonalnych wynikających ze stanu ich zdrowia (Cohen, Biesecker, 2010), czy też konieczności zmiany miejsca (w tym nawet kraju) zamieszkania w celu zapewnienia odpowiedniej opieki medycznej oraz terapeutycznej (Skweres-Kuchta, 2023), a złożoność ich potrzeb zdrowotnych znacząco wpływa na edukację i relacje rówieśnicze (Adama et al., 2021). Wspomniane aspekty znajdują swoje odzwierciedlenie w danych Funduszu Narodów Zjednoczonych na rzecz Dzieci (ang. United Nations International Children’s Emergency Fund, UNICEF), które potwierdzają, że dzieci z niepełnosprawnościami są najbardziej zmarginalizowaną grupą osób w społeczeństwie, a szereg barier ogranicza oraz definiuje ich zdolność do funkcjonowania w życiu codziennym, w dostępie do edukacji, opieki zdrowotnej oraz w aktywności w społecznościach lokalnych. Wspomina-  
ne bariery dotyczą (UNICEF, 2024):

- 1) barier fizycznych – np. dostępność architektoniczna budynków, środków transportu czy placów zabaw i miejsc aktywności czasu wolnego, do których osoby na wózkach inwalidzkich nie mają dostępu,
- 2) barier komunikacyjnych i informacyjnych – np. materiały drukowane niedostępne w języku Braille’a czy w języku łatwym do czytania (*easy-to-read*, ETR),



- 3) barier mentalnych – takie jak stereotypy, niskie oczekiwania, litość, protekcjonalność, molestowanie i zastraszanie.

Powyższe odzwierciedlone jest także w danych przygotowanych przez UNICEF, które wskazują, że w porównaniu do dzieci bez niepełnosprawności dzieci z niepełnosprawnościami mają m.in. (UNICEF, 2022):

- 1) w 51% przypadków większą skłonność do bycia nieszczęśliwym,
- 2) w 49% przypadków mniejsze prawdopodobieństwo uczestnictwa w jakiegokolwiek edukacji szkolnej,
- 3) w 42% przypadków mniejsze prawdopodobieństwo opanowania podstawowych umiejętności czytelnicych i liczbowych,
- 4) w 25% przypadkach mniejsze prawdopodobieństwo uczestniczenia w edukacji przedszkolnej.

Zarysowany powyżej horyzont wyzwań związanych z funkcjonowaniem dzieci z niepełnosprawnościami podlega jeszcze większemu skomplikowaniu w przypadku dzieci żyjących z chorobami rzadkimi. Jak stwierdzono w rezolucji Zgromadzenia Ogólnego Organizacji Narodów Zjednoczonych (ONZ, 2021) „osoby cierpiące na chorobę rzadką i ich rodziny mogą przez całe życie być narażone na psychiczne, społeczne i ekonomiczne konsekwencje oraz stawać w obliczu szczególnych wyzwań w kilku obszarach, w tym między innymi w zakresie zdrowia, edukacji, zatrudnienia i wypoczynku”. Przedmiotowe stwierdzenie ma swoje odzwierciedlenie w danych statycznych, które wskazują, że (EURORDIS, 2017):

- 1) 23% badanych rodziców dzieci z chorobami rzadkimi deklaruje, że edukacja ich dzieci rozpoczyna się później niż wynosi średnia wieku wśród rówieśników,
- 2) powyższe skutkuje tym, że w 19% przypadków ma to wpływ także na ograniczenie możliwości podejmowania edukacji na poziomie wyższym zgodnie z ich własnym wyborem, 3) co w ocenie 94% respondentów w przyszłości ogranicza ich ścieżki rozwoju zawodowego.

Jak zauważa A. Kole z zespołem (2021), dzieci żyjące z chorobami rzadkimi borykają się z wieloma trudnościami, takimi jak ograniczenia w dostępie do szkół, zwiększona częstotliwość wizyt lekarskich, niedostępność placówek i brak dostosowania metod nauczania. Równoległe z uwagi na trudności diagnostyczne średni czas diagnozy choroby rzadkiej wynosi 5 lat, choć znaczna część dzieci przez wiele lat, a czasem nigdy nie otrzymuje pełnej diagnozy (RDI, 2024). Diagnoza lub jej długotrwały brak bezpowrotnie zmienia życie sprawiając, że osoby oraz rodziny żyjące z tymi chorobami wymagają wsparcia zarówno na

wczesnych, jak i późniejszych etapach życia (Zurynski et al., 2017). Taki stan rzeczy sprawia, że dzieci żyjące z chorobami rzadkimi doświadczają obniżonej jakości życia oraz zwiększonego poziomu trudności emocjonalnych wynikających ze stanu ich zdrowia (Cohen, Biesecker, 2010), a złożoność całokształtu okoliczności zdrowotnych i społecznych w istotny sposób wpływa na ich edukację oraz relacje rówieśnicze (Adama et al., 2021).

Przeprowadzony przed zespół S. Somanadhana (2023) przegląd literatury przedmiotu wskazał na siedem obszarów, które stanowią istotne wyzwania dla osób i rodzin żyjących z chorobami rzadkimi. Są to:

- 1) doświadczenia stygmatyzacji,
- 2) samoświadomość osób żyjących z chorobami rzadkimi,
- 3) ograniczenia w niezależnym życiu,
- 4) konieczność wypracowania strategii odporności i radzenia sobie w życiu codziennym,
- 5) wpływ psychologiczny i emocjonalny,
- 6) wpływ społeczny i powiązania społeczne,
- 7) wyzwania związane z procesami przejścia np. w edukacji czy opiece medycznej.

Co więcej, badacze zauważają, że powyższe wyzwania ulegają intensyfikacji oraz nasileniu wraz z wiekiem (Somanadhana, 2023). Podsumowując zatem przedmiotowe rozważania, dzieci żyjące z chorobami rzadkimi mogą odczuwać dyskomfort fizyczny i psychiczny, w tym związany z dolegliwościami bólowymi, a częste hospitalizacje zakłócają ich normalne funkcjonowanie oraz rutynowe czynności dnia codziennego (Witt et al., 2017), pogłębiając poczucie izolacji, a także ograniczając możliwe interakcje społeczne i nasilając już i tak znaczne wyzwania w procesie edukacji (Witt et al., 2023). Dlatego też edukacja dzieci żyjących z chorobami rzadkimi powinna być dostosowana do potrzeb danego dziecka, m.in. poprzez zaprojektowanie zindywidualizowanych rozwiązań uelastyczniających cały proces w celu zagwarantowania równych szans edukacyjnych (Boonen, Petry, 2017). Szans edukacyjnych, które zgodnie z Powszechną Deklaracją Praw Człowieka są podstawowym prawem każdego dziecka do edukacji (ONZ, 1948, UNESCO, 1994). Edukacji, która stanowi fundament wzmocnienia jednostki oraz jest narzędziem pozwalającym osobom zmarginalizowanym ekonomicznie i społecznie na pełniejsze funkcjonowanie w społeczeństwie (UNESCO, 2023).

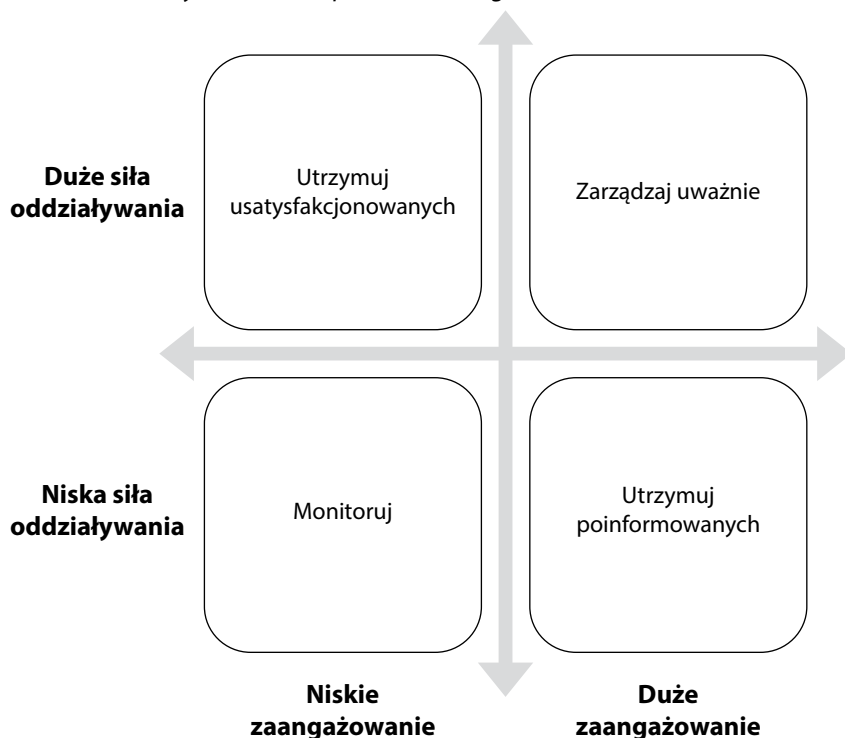
## Rodzic jako interesariusz w procesie edukacji

Jak wskazano w rozdziale 9. jednym z instrumentów umożliwiających uelastyczenie procesu edukacji jest realizacja eksperymentu pedagogicznego. Powyższa teza znajduje swoje potwierdzenie również w praktyce edukacyjnej, choć jak wskazują J. Doroszuk i K. Tersa (2021) nie odbywa się to bez trudności czy wyzwań, które wymagają ciągłego doskonalenia oraz współpracy wszystkich stron zaangażowanych we wdrażanie eksperymentu. W przywołanym kontekście ciągłego doskonalenia i współpracy wszystkich zaangażowanych stron istotnym komponentem w fundamentalny sposób wpływającym na opracowywanie, wdrażanie i w konsekwencji realizację eksperymentu jest identyfikacja wszystkich kluczowych interesariuszy tego procesu (Doroszuk, Grybek, 2022). Ekspert i klasyk teorii interesariuszy, E.R. Freeman (1984), definiuje interesariuszy jako „każdą grupę lub osobę, która może wpływać na osiągnięcie celów organizacji lub, na którą wpływa osiągnięcie celów przez tę organizację”. Podejście polegające na zarządzaniu interesariuszami koncentruje się zatem na włączeniu wartości, celów oraz oczekiwań różnych interesariuszy do codziennego funkcjonowania organizacji (Hillman, Kleim, 2001). Sukces organizacji, a tym samym przedsięwzięć podejmowanych przez tę organizację, zależy więc od tego jak skutecznie organizacja ta potrafi zarządzać interesariuszami kluczowymi z punktu widzenia celów tej organizacji (Freeman, Phillips, 2002). Równoległe znawcy przedmiotu stwierdzają, że osoby/jednostki zarządzające organizacją są odpowiedzialne (operacyjnie, moralnie i etycznie) za swoich interesariuszy, gdyż działania podejmowane przez tę organizację mogą „szkodzić lub przynosić korzyści różnym interesariuszom; dlatego, że interesariusze mają swoje prawa i dlatego, że interesariusze powinni być częścią procesów, które w znaczący sposób wpływają na ich życie” (Gilmarin, Freeman, 2002).

W toku rozwoju badań nad zjawiskiem zarządzania interesariuszami przedstawiono wiele metod i narzędzi mających na celu skuteczną identyfikację wszystkich interesariuszy, ich kategoryzację oraz przyjęcie odpowiednich strategii zarządzania relacjami z i pomiędzy zidentyfikowanym interesariuszami (Crosby, 1991; Mendelow, 1991; Murray-Webster, Simon, 2006). Popularnym narzędziem wykorzystywanym od dekad w zarządzaniu interesariuszami jest ich mapowanie i wizualizacja. A. Mendelow (1991) zaproponował matrycę 2 x 2 kategoryzującą interesariuszy pod względem siły (ang. *power*) oraz zainteresowania (ang. *interest*), zwanej w literaturze przedmiotu oraz praktyce zarządzania *power/interest grid* (por. rys. 13.1.).

Rysunek 13.1.

Macierz interesariuszy Mendelow's power/interest grid



Źródło: opracowanie własne na podstawie Mendelow (1991).

Powyższy model został rozwinięty następnie przez R. Murray-Webstera i P. Simona (2006) poprzez dodanie do matrycy wpływu i zaangażowania trzeciego wymiaru kategoryzującego interesariuszy, tj. nastawienia (ang. *attitude*) do przedsięwzięcia, które może być pozytywne (wsparcie) lub negatywne (opór). Przedstawione podstawowe rozróżnienie podlega dalszemu skomplikowaniu oraz indywidualizacji względem różnorodnych klasyfikacji oraz kategoryzacji, czy to w odniesieniu do relacji z organizacją – zewnętrzni i wewnętrzni interesariusze (Da Camara, 2006), czy to sektorów, których strategie zarządzania dotyczą, np. ochrony zdrowia (Bernstein et al., 2020), edukacji (Botha, 2007), szkolnictwa wyższego (Marić, 2013) czy też polityk publicznych oraz aktualnych wyzwań społecznych (Riege, Lindsay, 2006, Ballesteros, Dickey-Collas, 2023). Jednakże, jak zauważają wspomniani już R. Murray-Webster i P. Simon (2006), wizualizacja czy mapowanie interesariuszy jest dość prostą techniką, która jednak jest punktem wyjścia we wsparciu niezwykle istotnego procesu mającego krytyczne znaczenie dla powodzenia przedsięwzięcia.

Jak wskazują w swoich rozważaniach J. Doroszuk i T. Grybek (2022), rodzice (opiekunowie) są kluczowymi interesariuszami w procesie edukacji swoich dzieci, a w szczególności dzieci ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi wynikającymi m.in. z ich niepełnosprawności i/lub choroby rzadkiej. Dalej przywołani autorzy podkreślają znaczenie kultury włączenia i różnorodności jako fundamentu budowania kultury oraz klimatu organizacyjnego sprzyjającego faktycznemu włączeniu (Nishii, 2013, Doroszuk, Grybek, 2022). Osiągnięcie pożądanego stanu docelowego jest procesem złożonym, zależnym od wielu czynników, zarówno tych odnoszących się do indywidualnych cech dziecka z chorobą rzadką a dotyczących m.in. stopnia sprawności organizmu, jego zdolności oraz umiejętności, jak i warunków organizacyjnych będących wypadkową możliwości organizacyjnych dziecka i jego rodziny oraz placówki edukacyjnej i jej personelu (Verger et al., 2020, Røjvik et al., 2023). Badania prowadzone nad kwestiami dotyczącymi edukacji włączającej dzieci żyjących z chorobami rzadkimi, wskazują na poniższe specyficzne aspekty:

- 1) dzieci z chorobami rzadkimi w wielu przypadkach pozostają niezauważane na poziomie edukacyjnym ze względu na relatywnie małą liczbę przypadków (Paz-Lourido et al., 2020),
- 2) współpraca między szkołą a podmiotami opieki zdrowotnej jest niezbędna do budowania kapitału wiedzy na temat potrzeb zdrowotnych dzieci oraz ich znaczenia dla dostosowania warunków oraz metod edukacyjnych (Saggu et al., 2021),
- 3) koordynacja pomiędzy profesjonalistami z różnych obszarów aktywności życiowej dziecka z chorobą rzadką, w tym m.in. z sektora edukacyjnego, medycznego czy społecznego jest kluczowym czynnikiem sukcesu realnego włączenia dziecka w proces edukacyjny (Gaintza et al. 2018).

Opisane powyżej okoliczności, a także specyfika funkcjonowania dzieci żyjących z chorobami rzadkimi w szczególności sposób predestynują rodziców jako interesariuszy o silnym zaangażowaniu i wpływie na placówkę edukacyjną, jej procesy, a także na to, jak ta placówka oddziałuje na innych jej interesariuszy, tj. m.in. personel, innych uczniów i ich opiekunów. Co więcej, wpływ ten oddziałuje także pośrednio na system edukacyjny funkcjonujący w danej gminie czy mieście. Tym samym, uwzględniając opisane w niniejszym rozdziale analizy interesariuszy w ujęciu matrycy siły i zaangażowania (por. rys. 13.1.), można stwierdzić, że rodzice i opiekunowie dzieci żyjących z chorobami rzadkimi są grupą interesariuszy, którzy w teorii i w praktyce (por. Skweres-Kuchta, 2019; Doroszuk, Grybek, 2022) mają znaczący wpływ na sukces edukacyjny dzieci oraz cechują się mocnym zaangażowaniem w przebieg procesu edukacyjnego.

To zaangażowanie de facto rozpoczyna się z momentem podjęcia decyzji o skierowaniu dziecka ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi do szkoły rejonowej, co w konsekwencji prowadzi do konieczności oraz potrzeby zaangażowania się rodziców zarówno w sam proces opracowywania zindywidualizowanego programu edukacyjnego, jak i włączenia się ich w życie klasy oraz całej szkoły (Balli, 2016). Jest o tyle istotne, gdyż to rodzice i opiekunowie są ekspertami, którzy w pełni znają oraz rozumieją fizyczną, społeczną, rozwojową i rodzinną historię dziecka, zapewniając ciągłość kapitału wiedzy oraz kompetencji niezbędnych do zbudowania kompleksowego rozwiązania edukacyjnego (Elbaum et al., 2016; Logsdon, 2022).

Zaangażowanie rodziców w życie szkoły (ang. *parental involvement*, PI) nie jest zjawiskiem nowym i charakterystycznym tylko dla osób żyjących z chorobami rzadkimi czy szerzej z niepełnosprawnościami (por. Becher, 1984; Cotton, Wikelund, 1989; West et al., 1998; Driessen et al., 2005; Hornby, Lafaele, 2011). Koncepcja ta podlega jednak rozwinięciu od zaangażowania rodziców w życie szkoły do zaangażowania w edukację dzieci (ang. *parental engagement*, PE) (Goodall, Montgomery 2014). Przywołane badaczki ujmują powyższe zjawisko w model kontinuum zaangażowania rodzicielskiego, który zakłada „przejsięcie od przekazywania informacji (ze strony szkół) do wymiany informacji pomiędzy rodzicami a szkołą. Oznacza to również przejście od priorytetowego traktowania potrzeb oraz oczekiwań szkoły do wspólnych decyzji podejmowanych przez rodziców i szkołę. Jednakże, kontinuum nie zakłada przeniesienia całej sprawczości ze szkół na rodziców, ale ma na celu bardziej sprawiedliwy podział sprawczości w odniesieniu do uczenia się dzieci między rodzicami a szkołą, co prowadzi do zmiany relacji pomiędzy wszystkimi trzema podmiotami w tym procesie” (Goodall, Montgomery 2014). Należy przy tym zauważyć, że w literaturze przedmiotu znajduje potwierdzenie fakt, że z uwagi na różnego rodzaju obawy oraz lęki wynikające ze stanu zdrowia dzieci oraz okoliczności, w których funkcjonuje rodzina (Hadjiyiannakou et al. 2007), zjawisko zaangażowania rodziców w edukację dzieci ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi napotyka wiele barier (Fishman, Nickerson 2015; Al-Dababneh, 2018). Niemniej jednak model ten zbliżony jest koncepcją do modelu zaangażowania pacjentów i ich rodzin w ochronę zdrowia (Carman et al., 2013). Co warto odnotować, zbieżność tych koncepcji w kontekście omawianego zjawiska zaangażowania rodziców w edukację dzieci żyjących z chorobami rzadkimi nabiera dodatkowego znaczenia oraz uzasadnienia, gdyż jak wskazano powyżej obszary te, tj. edukacja i ochrona zdrowia, w przypadku tej subpopulacji uczniów wymagają koordynacji i współpracy (por. Walton et al. 2020, 2023; Verger et al., 2021). Podążając zatem tym torem wnioskowania, w dalszych rozważaniach dokonano adaptacji zaproponowanego

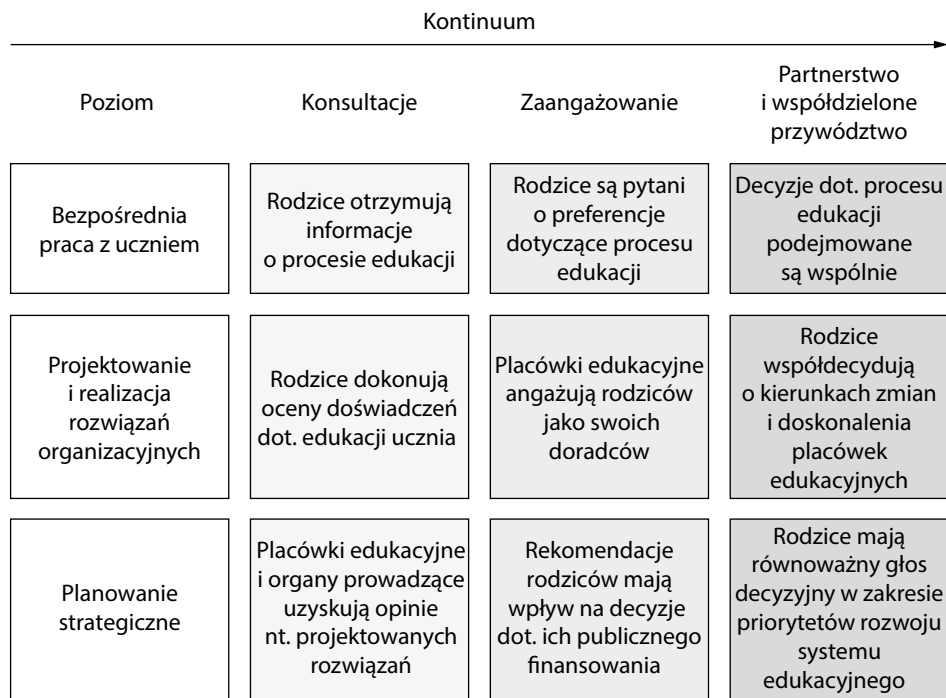
przez zespół badaczy pod kierunkiem K. L. Carman modelu zaangażowania pacjenta. Wspomniani naukowcy opracowali wielowymiarowe ramy zaangażowania pacjentów i ich rodzin w opiekę zdrowotną, które zakładają, że zaangażowanie może być realizowane w odniesieniu do trzech wymiarów współpracy oraz co najmniej w trzech stopniach zaangażowania, uwzględniając przy tym czynniki zewnętrzne, które mogą wpływać na ten model. Jest on definiowany poprzez ilość, a także jakość informacji przepływających pomiędzy zaangażowanymi stronami, skalę aktywności i rolę, jaką odgrywa dany interesariusz w procesie decyzyjnym oraz poprzez stopień zaangażowania w kształtowanie polityk i procedur. Na początkowym stopniu kontinuum pacjenci są zaangażowani, ale mają ograniczony wpływ i/lub uprawnienia decyzyjne. Podmioty opracowują samodzielnie plany działania, procedury itd., a następnie opiniują je z pacjentami. Na przeciwległym końcu kontinuum opisane jest zaangażowanie charakteryzujące się współdzielonym przywództwem i odpowiedzialnością, a pacjenci są aktywnymi partnerami w ustalaniu planów, procedur i podejmowaniu decyzji. Informacje przepływają dwukierunkowo przez cały proces, a zaangażowanie i odpowiedzialność za podejmowanie decyzji jest wspólne. Na potrzeby dalszych rozważań na rys. 13.2. przedstawiono model kontinuum zaangażowania pacjentów i ich rodzin zaadaptowany na potrzeby zaangażowania rodzicielskiego w edukację dzieci żyjących z chorobami rzadkimi.

W przedstawionym powyżej modelu kontinuum każdy z poziomów zaangażowania ukierunkowany jest na inny rezultat udziału rodziców w edukacji dzieci żyjących z chorobami rzadkimi.

Na poziomie pracy z uczniem doświadczenia, wiedza i kompetencje rodziców służą budowaniu i realizacji kompleksowego rozwiązania edukacyjnego dla konkretnego ucznia oraz jego otoczenia. Na przestrzeni kontinuum to zaangażowanie rozciąga się niemalże od jednostronnego przekazywania informacji ze strony personelu placówki edukacyjnej do rodziców, poprzez konsultacje i rozpoznanie preferencji rodziców, a skończywszy na wspólnej, dwukierunkowej wymianie informacji służącej wypracowaniu kompromisowego rozwiązania funkcjonalnego opartego na potrzebach i preferencjach każdej ze stron.

Na poziomie rozwiązań organizacyjnych zaangażowanie rodziców ukierunkowane jest na doskonalenie i rozwój procedur służących całemu ogółowi osób tworzących daną jednostkę edukacyjną. Zaangażowanie to rozpoczyna się od badania doświadczeń i oceny funkcjonujących rozwiązań, poprzez angażowanie rodziców jako doradców i rzeczników szerszej społeczności czy ekspertów działających w imieniu oraz na rzecz większej grupy społecznej, a skończywszy na współdecydowaniu o kierunkach oraz skali zmian organizacyjnych, planach działań oraz priorytetów rozwoju jednostki edukacyjnej.

Rysunek 13.2.  
Kontinuum zaangażowania rodzicielskiego



Czynniki wpływające na stopień zaangażowania:

**Rodzice** (przekonania, postawy, poziom wiedzy i edukacji)

**Placówki edukacyjne** (polityki i praktyki, kultura)

**Społeczeństwo** (normy społeczne, regulacje prawne i polityki)

Źródło: opracowanie własne na podstawie K.L. Carman et al. (2013).

Natomiast na poziomie strategicznym zaangażowanie rodziców rozpoczyna się od opiniowania proponowanych zmian w systemie edukacyjnym, poprzez rekomendowanie wybranych rozwiązań do wdrażania i finansowania, a kończąc na równorzędnym współdecydowaniu o priorytetach i kierunkach strategicznych zmian w systemie edukacyjnym. Rodzice występują tak samo w roli partnerów o tożsamej sile decyzyjności oraz sprawczości w zakresie wyznaczania oraz finansowania kierunków zmian w edukacji, co decydenci tworzący ów system.



## Zaangażowanie rodziców a eksperyment pedagogiczny

Analizując opisane powyżej poziomy zaangażowania rodziców przez pryzmat zapisów art. 45 ustawa Prawo oświatowe (2016), należy stwierdzić, że rodzice ucznia żyjącego z chorobą rzadką czy szerzej ucznia z niepełnosprawnością nie są w formalny sposób umocowani, a tym samym uprawnieni do zaangażowania się w opracowanie oraz wdrażanie eksperymentu i to choćby na najniższym poziomie opisanego powyżej kontinuum, tj. konsultacji. Wspomniana ustawa enumeratywnie wymienia podmioty obligatoryjnie zaangażowane w opracowanie eksperymentu pedagogicznego, które obejmują (Kuratorium oświaty, 2022):

- 1) dyrektora szkoły/placówki,
- 2) jednostkę naukową,
- 3) radę pedagogiczną.
- 4) radę szkoły lub placówki,
- 5) radę rodziców,
- 6) organ prowadzący,
- 7) kuratorium oświaty,
- 8) ministra edukacji narodowej.

Jednak, jak wskazano w rozdziałach niniejszej publikacji (por. rozdziały: 5, 8 i 12) rodzice, pomimo braku ram prawnych faktycznie angażują się organizacyjnie, merytorycznie i kompetencyjnie w opracowywanie oraz wdrażanie eksperymentów pedagogicznych (Doroszuk, Tersa, 2021; Doroszuk, Grybek, 2022). Warto w tym miejscu podkreślić za G. Szumskim i M. Karwowskim (2012), że tego typu zaangażowanie rodziców w pozytywny sposób przekłada się na osiągnięcia szkolne dzieci z niepełnosprawnościami. Dlatego też w codziennej praktyce tak istotne jest faktyczne zaangażowanie rodziców w działania uelastyczniające oraz dostosowawcze, uwzględniające funkcjonalne możliwości, kompetencje i potrzeby dziecka ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. Choć nie można przy tym nie zauważyć, że zaangażowanie rodziców uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi jest, co do zasady, oczekiwane czy wręcz pożądane w codziennej praktyce szkolnej, to nie zawsze ma miejsce, także z tego względu na to, że nie wszyscy rodzice mają możliwości oraz kompetencje, jak również wolę, by takie zaangażowanie wykazywać (Goldman, 2020). Dlatego też wśród czynników sukcesu faktycznego i skutecznego zaangażowania rodzicielskiego można wymienić ustanowienie oraz utrzymywanie w szkole odpowiedniego przywództwa zarządczego, zapewniającego, że założone cele różnorodnych interesariuszy

są zidentyfikowane, wdrażane oraz osiągane, a cała organizacja promuje model ciągłego doskonalenia swojej działalności (Neves, 2023). Doskonalenia opartego na zasadach partnerstwa i współdzielonego przywództwa, które zakłada ciągłe uczenie się i wymianę wiedzy pomiędzy interesariuszami, w tym rodzicami, na zasadzie równości stron (Bird et al., 2020), co w przypadku wielu szkół wymaga zasadniczej weryfikacji roli zarówno personelu, jak i rodziców, a także implikuje konieczność zmiany przekonań i etosu w szkole (Goodall, 2018). Należy przy tym mieć świadomość, że istnieje pewna luka pomiędzy wyrażanym pozytywnym nastawieniem do inkluzji a faktycznym jej wdrażaniem, co wymaga całościowego podejścia reformującego daną jednostkę edukacyjną (Vizer-Karni, Reiter, 2014). Czynnikiem sukcesu zakorzeniony jest bowiem w przełożeniu teorii oraz polityk publicznych w codzienną praktykę w każdej placówce edukacyjnej i realizowanej w każdej klasie (European Agency for Special Needs and Inclusive Education, 2021).

## Podsumowanie i implikacje praktyczne

Jak pisze E. Smak „eksperyment pedagogiczny nie jest metodą prostą i łatwą do zastosowania, ale gwarantuje polepszenie faktycznego stanu rzeczy, wzrost efektywności procesu dydaktyczno-wychowawczego. Daje też szanse odkrycia ważnych w procesie dydaktycznym związków i zależności. Eksperyment w edukacji nauczycielskiej daje więc szanse na dokonanie zmian strukturalnych, programowych, organizacyjnych. To proces zmiany kierowany przez określony cel albo potrzebę systemu, ma określone podejście do rozwiązywania problemów organizacyjnych np. placówek oświatowych. Oznacza to, że eksperyment pedagogiczny może posłużyć jednostce/zbiorowości do przystosowania się do nowego środowiska i zachodzących zmian” (Smak, 2021). W przywołanym opisie i kontekście jedną dodatkową, bo niezakładaną w celach zmianą testowaną w ramach omawianych w tej publikacji eksperymentów, jest zmiana roli i sposobu postrzegania rodziców, a także możliwe ukonstytuowanie tejże roli w zapisach prawnych wspierających trwałą zmianę w przyszłych tego typu przedsięwzięciach. W opinii autora nie ulega wątpliwości, że rodzice (opiekunowie) stanowią istotną grupę interesariuszy, która nie tylko może wpływać, negatywnie lub pozytywnie, na powodzenie eksperymentu pedagogicznego (lub innej formy uelastyczniającej), ale także jest źródłem wiedzy, doświadczenia oraz kompetencji, które są unikatowe w kontekście dziecka czy dzieci, którego dany eksperyment dotyczy.

Co więcej, ten kapitał wiedzy jest także kluczowym zasobem, który wnosi istotny oraz niezbędny wkład w całokształt danych wymaganych do zbudowania

funkcjonalnego, a także kompleksowego i holistycznego rozwiązania edukacyjnego. Jak wykazano w niniejszym rozdziale wkład ten nie tylko jest silnie zindywidualizowany i heterogeniczny, ale także podlega ciągłej dynamice zmian kierowanych zarówno czynnikami wewnętrznymi (m.in. stan zdrowia, kondycja psychiczna oraz mentalna, sytuacja rodzinna itd.), jak również zewnętrznymi (m.in. rozwiązania systemowe w zakresie edukacji czy opieki zdrowotnej, relacje rówieśnicze oraz powiązania społeczne), sprawiając, że to najbliższa rodzina jest właściwie jedynym „łącznikiem” gwarantującym bieżącą adaptację procesu edukacyjnego dostosowanego do wyników aktualnej oceny funkcjonalnej ucznia. Dlatego też, trzy główne konkluzje wynikające z pożądanej zmiany postrzegania zaangażowania rodzicielskiego w edukację dzieci żyjących z chorobami rzadkimi, to:

- 1) uznanie rodziców jako równoważnych partnerów w procesie realizacji eksperymentu pedagogicznego,
- 2) wprowadzenie zmian w prawie ugruntowujących powyższą optykę poprzez wskazanie rodziców jako obowiązkowych uczestników procesu opracowywania i wdrażania eksperymentu pedagogicznego,
- 3) dyfuzję koncepcji modelu partnerstwa i współdzielonego przywództwa na inne poziomy zaangażowania rodzicielskiego oraz inne obszary aktywności strategicznej dotyczącej osób i rodzin żyjących z chorobami rzadkimi.

---

## Bibliografia

- Adama, E.A., Arabiat, D., Foster, M.J., Afrifa-Yamoah, E., Runions, K., Vithiatharan, R., Lin, A. (2021). The Psychosocial Impact of Rare Diseases Among Children and Adolescents Attending Mainstream Schools in Western Australia. *International Journal of Inclusive Education*, vol. 27:12, s. 1273–1286. Online: DOI: 10.1080/13603116.2021.1888323, dostep: 16.08.2024.
- Adams, C.D. (2002). Living With a Chronic Illness: A Measure of Social Functioning for Children and Adolescents. *Journal of Pediatric Psychology*, vol. 27:7, s. 593–605. Online: <https://doi.org/10.1093/jpepsy/27.7.593>, dostep: 16.08.2024.
- Akca, A., Corbacioglu, E.A., Ozyurek, E.S., Aydin, A., Korkmaz, N., Gorgen, H., Akbayir, O. (2017). The Influence of the Systematic Birth Preparation Program on Child-birth Satisfaction. *Archives of Gynecology and Obstetrics*, vol. 295, s. 1127–1133.
- Al-Dababneh, K.A. (2018). Barriers Preventing Parental Involvement in Mainstream Education of Children with Specific Learning Disabilities: Parent Perspectives. *European Journal of Special Needs Education*, vol. 33:5, s. 615–630. Online: <https://doi.org/10.1080/08856257.2017.1391013>, dostep: 10.08.2024.
- Almasri, N.A., Palisano, R.J., Kang, L.J. (2019). Cultural Adaptation and Construct Validation of the Arabic Version of Children’s Assessment of Participation and Enjoyment and Preferences for Activities of Children Measures. *Disability and Rehabilitation*, vol. 41:8, s. 958–965.
- Angelman, H. (1965). ‘Puppet’ children a Report on Three Cases. *Developmental Medicine & Child Neurology*, vol. 7:6, s. 681–688.
- Ballesteros, M., Dickey-Collas, M. (2023). Managing Participation Across Boundaries: a Typology for Stakeholder Engagement in the International Council for the Exploration of the Sea. *Marine Policy*, vol. 147, 105389.
- Balli, D. (2016). Importance of Parental Involvement to Meet the Special Needs of their Children with Disabilities in Regular Schools, *Academic Journal of Interdisciplinary Studies*, vol. 5:1.
- Bandura, A., Cervone, D. (1983). Self-Evaluative and Self-Efficacy Mechanisms Governing the Motivational Effects of Goal Systems. *Journal of Personality and Social Psychology*, vol. 45:5, s. 1017.

- Becher, R.M. (1984). *Parent Involvement: A Review of Research and Principles of Successful Practice*. Urbana, IL: ERIC Clearinghouse on Elementary and Early Childhood Education.
- Bellus, G.A., Hefferon, T.W., de Luna, R.O., Hecht, J.T., Horton, W.A., Machado, M., Francomano, C.A. (1995). Achondroplasia is Defined by Recurrent G380R Mutations of FGFR3. *American Journal of Human Genetics*, vol. 56:2, s. 368.
- Bernstein, S.L., Weiss, J., Curry, L. (2020). Visualizing Implementation: Contextual and Organizational Support Mapping of Stakeholders (COSMOS). *Implementation Science Communications*, vol. 1, s. 48.
- Bird, M., Ouellette, C., Whitmore, C., Li, L., Nair, K., McGillion, M.H., Yost, J., Banfield, L., Campbell, E., Carroll, S.L. (2020). Preparing for Patient Partnership: A Scoping Review of Patient Partner Engagement and Evaluation in Research. *Health Expectations: An International Journal of Public Participation in Health Care and Health Policy*, vol. 23:3, s. 523–539. Online: <https://doi.org/10.1111/hex.13040>, dostęp: 10.06.2024.
- Bobik, B. (2017). Stymulacja dziecka ze sprzężoną niepełnosprawnością w elastycznym systemie a w elastycznym systemie edukacji. Zalecany model a rzeczywistość. *Niepełnosprawność – Zagadnienia. Problemy, Rozwiązania*, nr III/:24, s. 86–100.
- Boonen, H., Petry, K. (2012). How do Children with a Chronic or Long-Term Illness Perceive Their School Re-Entry After a Period of Homebound Instruction? *Child Care Health Dev.*, vol. 38:4, s. 490–496.
- Botha, R.J. (2007). School-based Management: Stakeholder Participation and the Impact of Stakeholder Values. *Africa Education Review*, vol. 4:1, s. 28–41.
- Brzezińska, A.I., Jabłoński, S., Ziółkowska, B. (2014). Specyficzne i specjalne potrzeby edukacyjne. *Edukacja*, nr 2:127, s. 37–52.
- Buber, M. (1992). *Ja i Ty: wybór pism filozoficznych*. Warszawa: Instytut Wydawniczy Pax.
- Buntinx, I.M., Hennekam, R.C., Brouwer, O.F., Stroink, H., Beuten, J., Mangelschots, K., Fryns, J.P. (1995). Clinical Profile of Angelman Syndrome at Different Ages. *American Journal of Medical Genetics*, vol. 56:2, s. 176–183. Online: DOI: 10.1002/ajmg.1320560213, dostęp: 10.06.2024.
- Carman, K.L., Dardess, P., Maurer, M., Sofaer, S., Adams, K., Bechtel, C., Sweeney, J. (2013). Patient and Family Engagement: A Framework for Understanding the Elements and Developing Interventions and Policies. *Health affairs (Project Hope)*, vol. 32:2, s. 223–231.
- Chrzan-Dętkoś, M., Pawlicka, P., Bogdanowicz, M. (2014). The Effects of Kangaroo Mother Care in a Sample of Preterm, Preschool Aged Children. *Health Psychology Report*, vol. 2:3, s. 208–217. Online: DOI: 10.5114/hpr.2014.44423, dostęp: 10.06.2024.
- Chung, C.C.Y., Ng, N.Y.T., Ng, Y.N.C., Lui, A.C.Y., Fung, J.L.F., Chan, M.C.Y., Wong, W.H.S., Lee, S.L., Knapp, M., Chung, B.H.Y. (2023). Socio-economic Costs of Rare Diseases and the Risk of Financial Hardship: A Cross-Sectional Study. *The Lancet Regional Health –Western Pacific*, vol. 34, 100711.

- Cichawa, P. (red.) (2020). Wczesna interwencja. Praktyki rekomendowane. Przewodnik dla specjalistów. Warszawa: Eurlayid. Online: <https://www.eurlayid.eu/eciguidebookpolishversion/>, dostęp: 10.11.2022.
- Cohen, J.S., Biesecker, B.B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American journal of medical genetics. Part A*, 152A:5, s. 1136–1156.
- Copley, J., Ziviani, J. (2005). Assistive Technology Assessment and Planning for Children with Multiple Disabilities in Educational Settings, *British Journal of Occupational Therapy*, vol. 68:12, s. 559–566.
- Cotton, K., Wiklund, K.R. (1989). Parent Involvement in Education. *School Improvement Research Series*, vol. 6:3, s. 17–23.
- Cresswell, J.W. (2013). Projektowanie badań naukowych. Metody jakościowe, ilościowe i mieszane. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego.
- Crosby, B.L. (1991). Stakeholder Analysis: A Vital Tool for Strategic Managers. *USAID's Implementing Policy Change Project*, vol. 2.
- Czarnocka, M. (2019). Diagnoza – obszary, sposoby, narzędzia. W: Chrzanowska, I., Szumski G., Edukacja włączająca w przedszkolu i szkole. Warszawa: Wydawnictwo FRSE, s. 162–173.
- Danese, E., Lippi, G. (2018). Rare Diseases: The Paradox of an Emerging Challenge. *Annals of Translational Medicine*, vol. 6:17, s. 329. DOI: 10.21037/atm.2018.09.04, dostęp: 10.11.2022.
- Depraz, N. (2010). Zrozumieć fenomenologię. Warszawa: Oficyna Naukowa.
- Domagała-Zyśk, E. (2018). Personel pomocniczy w szkołach ogólnodostępnych w Europie. Online: [https://www.researchgate.net/publication/336348824\\_Personel\\_pomocniczy\\_w\\_szkolach\\_ogolnodostepnych\\_w\\_Europie\\_i\\_USA\\_-\\_wyniki\\_badan\\_nad\\_modelem\\_i\\_skutecznościa\\_wsparcia](https://www.researchgate.net/publication/336348824_Personel_pomocniczy_w_szkolach_ogolnodostepnych_w_Europie_i_USA_-_wyniki_badan_nad_modelem_i_skutecznościa_wsparcia), dostęp: 10.11.2022.
- Domagała-Zyśk, E., Knopik, T., Oszwa, U. (2018). Znaczenie diagnozy funkcjonalnej w edukacji uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. *Roczniki Pedagogiczne*, vol. 10:3, s. 77–90. Online: <https://doi.org/10.18290/rped.2018.10.3-5>, dostęp: 10.11.2022.
- Domagała-Zyśk, E., Mariańczyk, K., Chrzanowska, I., Czarnocka, M., Jachimczak, B., Olemska-Wysocka, M., Otrębski, W., Papuda-Dolińska, B., Pawlak, K., Podgórska-Jachnik, D., (2022). Szkolna Ocena Funkcjonalna: przebieg procesu w aspekcie oceny aktywności i uczestnictwa. Lublin: Wydawnictwo KUL.
- Doroszevska, J. (1981). Pedagogika specjalna. Wrocław: Ossolineum.
- Doroszuk, J., Grybek, T. (2022). Rodzice dziecka z chorobą rzadką jako interesariusze w procesie jego edukacji. *Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej*, nr 45–46, s. 123–139.
- Doroszuk, J., Tersa, K. (2021). Eksperyment pedagogiczny jako sposób uelastycznienia dostępnych form kształcenia dziecka ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi – studium przypadku. *Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej*, nr 43, s. 77–97.
- Downing, J.E., Eichinger, J., Williams, L.J. (1997). Inclusive Education for Students with Severe Disabilities: Comparative Views of Principals and Educators at Different Levels of Implementation. *Remedial and Special Education*, vol. 18:18, s. 133–143.

- Drewa, G. (2012). *Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów*. Elsevier Health Sciences, Edra Urban & Partner.
- Driessen, G., Smit, F., Slegers, P. (2005). Parental Involvement and Educational Achievement. *British Educational Research Journal*, vol. 31:4, s. 509–532.
- Elbaum, B., Blatz, E.T., Rodriguez, R.J. (2016). Parents' Experiences as Predictors of State Accountability Measures of Schools' Facilitation of Parent Involvement. *Remedial and Special Education*, vol. 37:1, s. 15–27. Online: <https://doi.org/10.1177/0741932515581494>, dostęp: 10.11.2022.
- Encyklopedia PWN (2024). Online: <https://encyklopedia.pwn.pl/haslo/eksperyment>, dostęp: 11.02.2024.
- European Agency for Special Needs and Inclusive Education (2021). *Key Principles – Supporting Policy Development and Implementation for Inclusive Education*. Donnelly, V.J., Watkins, A. (red.). Dania: Odense.
- EURORDIS (2017). *Juggling Care and Daily Life: The Balancing Act of the Rare Disease Community*. Rare Barometer Survey.
- Ewing, K.M., Jones, T.W. (2003). An Educational Rationale for Deaf Students with Multiple Disabilities. *American Annals of the Deaf*, vol. 148:3, s. 267–271.
- Federico A., de Visser, M. (2021). New Disease Modifying Therapies for Two Genetic Childhood-Onset Neurometabolic Disorders (Metachromatic Leukodystrophy and Adrenoleukodystrophy). *Neurological Sciences*, vol. 42, s. 2603–2606.
- Fenstermacher, G.D., Soltis, J.F. (2000). *Style nauczania*. Warszawa: WSiP.
- Feuerstein, R. et al. (1980). *Instrumental Enrichment: An Intervention Program for Cognitive Modifiability*. University Park. Baltimore. MD.
- Flacking, R., Lehtonen, L., Thomson, G., Axelin, A., Ahlqvist, S., Moran, V.H. (2012). Closeness and Separation in Neonatal Intensive Care. *Acta Paediatrica*, vol. 101:10, s. 1032–1037. Online: DOI:10.1111/j.1651-2227.2012.02787, dostęp: 23.07.2024.
- Fletcher, H., Hickey, I., Winter, P. (2010). *Genetyka*. Warszawa: PWN.
- Foster, M., Adama, E., Arabiat, D., Runions, K., Vithiatharan, R., Zgambo, M., Lin, A. (2022). Parents' Experiences of Children with a Rare Disease Attending a Mainstream School: Australia. *Journal of Pediatric Nursing*, vol. 63, s. e50–e57.
- Frankl, V.E. (1984). *Homo Patiens*. Warszawa: Pax.
- Freeman, R.E. (1984). *Strategic Management: A Stakeholder Approach*. Boston, MA: Pitman.
- Freeman, R.E., Phillips, R.A. (2002). Stakeholder Theory: A Libertarian Defence. *Business Ethics Quarterly*, vol. 12:3, s. 331–349.
- Gadamer, H.G. (2003). *Język i rozumienie*. W: *Język i rozumienie*. Przekł. Sierocka, B. Warszawa: Fundacja ALETHEIA, vol. 5–24.
- Gaintza, Z., Ozerinjauregi, N., Aróstegui, I. (2018). Educational Inclusion of Students with Rare Diseases: Schooling Students with Spina Bifida. *British Journal of Learning Disabilities*, vol. 46:4, s. 250–257. Online: <https://doi.org/10.1111/bld.12246>, dostęp: 10.11.2022.

- Gathercole, K. (2019). Managing Cystic Fibrosis Alongside Children's Schooling: Family, Nurse and Teacher Perspectives. *J. Child Health Care*, vol. 23:3, s. 425–436. Online: <https://doi.org/10.1177/1367493518814930>, dostęp: 10.11.2022, dostęp: 10.11.2022.
- Gilmartin, M.J., Freeman, R.E. (2002). Business Ethics and Health Care: A Stakeholder Perspective. *Health Care Management Review*, vol. 27:2, s. 52–65.
- Goldman, S.E., Hodapp, R.M., Fidler, D.J. (2020). Chapter One – Special Education Advocacy for Families of Students with Intellectual and Developmental Disabilities: Current Trends and Future Directions. *International Review of Research in Developmental Disabilities*, vol. 58, s. 1–50.
- Gołubiew-Konieczna, M., (2019). Asystent ucznia. Wsparcie czy ograniczenie uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi w edukacji włączającej. Rekomendacje dotyczące przedzielania asystent. Warszawa: Wydawnictwo ORE.
- Gołubiew-Konieczna, M., (2020). Edukacja włączająca w analizie SWOT – refleksje, komentarze, propozycje rozwiązań. W: Janiszewska-Nieścioruk, Z., Problematyczność inkluzji społecznej i edukacyjnej osób z niepełnosprawnościami i o szczególnych potrzebach. Zielona Góra: Oficyna Wydawnicza Uniwersytetu Zielonogórskiego, s. 235–256.
- Gołubiew-Konieczna, M., (2024) Wsparcie uczniów z niepełnosprawnościami uczęszczających do szkół ogólnodostępnych i integracyjnych oraz ich nauczycieli przez tzw. dodatkowe osoby dorosłe – założenia wynikające z przepisów prawa oświatowego a szkolna rzeczywistość. W: Janiszewska-Nieścioruk Z., (Nie) Nowe problemy edukacji i rehabilitacji osób z niepełnosprawnościami i o zróżnicowanych potrzebach. Kontrowersje – wyzwania. Konsekwencje zaniechań, Zielona Góra: Oficyna Wydawnicza Uniwersytetu Zielonogórskiego, s. 51–70.
- Goodall, J. (2018). Leading for Parental Engagement: Working Towards Partnership, *School Leadership & Management*, vol. 38:2, s. 143–146.
- Goodall, J., Montgomery, C. (2014). Parental Involvement to Parental Engagement: A Continuum, *Educational Review*, vol. 66, no. 4, s. 399–410.
- Gorzeńska, O., Radanowicz, E. (2019). Zmiany, innowacje, eksperymenty. W poszukiwaniu inspiracji. Poradnik dla dyrektorów szkół i nauczycieli. Warszawa: Wydawnictwo ORE.
- Grimm, T., Wesselhoeft, H. (1980). Zur Genetik des Williams-Beuren-Syndroms und der isolierten Form der supraavalvulären Aortenstenose. Untersuchungen von 128 Familien. *Z Kardiol*, vol. 69:3, s. 168–172.
- Grycman, M. (2014). Porozumiewanie się z dziećmi ze złożonymi zaburzeniami komunikacji. Kwidzyn: Stowarzyszenie Rehabilitacyjne Centrum Rozwoju Porozumiewania.
- Grycman, M., Jerzyk, M., Bucyk, M. (2020). Model aktywny. Komunikacja wspomagająca i alternatywna. Kwidzyn: Stowarzyszenie Rehabilitacyjne Centrum Rozwoju Porozumiewania, Poligraf.
- Guo, J., Garratt, A., Hill, A. (2022). Worldwide Rates of Diagnosis and Effective Treatment for Cystic Fibrosis. *J. Cyst. Fibros.*, vol. 21, s. 456–62. Online: <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2022.01.009>, dostęp: 10.11.2022.



- Harris, J.R., Fahrner, J.A. (2019). Disrupted Epigenetics in the Sotos Syndrome Neurobehavioral Phenotype. *Curr. Opin. Psychiatry.*, vol. 32:2, s. 55–59. Online: DOI: 10.1097/YCO.0000000000000481.PMID:30601169, dostęp: 11.07.2024.
- Hillman, A.J., Keim, G.D. (2001). Shareholder Value, Stakeholder Management, and Social Issues: What's the Bottom Line? *Strategical Management Journal*, vol. 22:2, s. 125–139.
- Hjelm, M., Hente, E., Schuler, C.L., Duan, Q., Strong, S., Boat, T., Filigno, S. (2024). Education-Related Needs for Children with Cystic Fibrosis: Perspectives of US Pediatric Care Teams. *Pediatr. Pulmonol.*, vol. 59:1, s. 95–100. Online: <https://doi.org/10.1002/ppul.26716>, dostęp: 14.07.2024.
- Hong, Xinying et al. (2021). Toward Newborn Screening of Metachromatic Leukodystrophy: Results from Analysis of Over 27 000 Newborn Dried Blood Spots. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, vol. 23:3, s. 555–561.
- Hook, E.B., Reynolds, J.W. (1967). Cerebral Gigantism: Endocrinological and Clinical Observations of Six Patients Including a Congenital Giant, Concordant Monozygotic Twins, and a Child Who Achieved Adult Gigantic Size. *The Journal of Pediatrics*, vol. 70:6, s. 900–914.
- Hornby, G., Lafaale, R. (2011). Barriers to Parental Involvement in Education: An Explanatory Model. *Educational Review*, vol. 63:1, s. 37–52.  
<https://dzienchorobrzadkich.org/>, dostęp: 3.03.2024.  
<https://ern-ithaca.eu/>, dostęp: 3.02.2024.  
<https://plan.ca/>, dostęp: 2.03.2024.  
<https://www.canchild.ca/>,dostęp:2.03.2024.  
<https://www.eurordis.org/publications/juggling-care-and-daily-life-the-balancing-act-of-the-rare-disease-community/>, dostęp: 2.03.2024.  
<https://www.orpha.net/en/disease/detail/300305>, dostęp: 3.02.2024.
- International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)* (2001). Genewa: World Health Organization.
- Jackson, P. (2000). Health Services: Supporting Children, Families and Schools. W: The Education of Children with Medical Conditions. Closs, A. (red.). David Fulton Publishers.
- Jaspers, K. (1990). Filozofia egzystencji. Warszawa: PIW.
- Jones, T., Ross P.A. (1998). *Inclusion strategies for deaf students with special needs. Endeavour*, vol. 37:1, s. 2–22.
- Jones, T.W., Jones, J.K., Ewing, K.M. (2006). Students with Multiple Disabilities. W: Deaf Learners. Developments in Curriculum and Instruction. Moores, D.F., Martin, D.S. (red.). Gallaudet University Press, s. 127–143.
- Judge, S.L., Parette, H.P. (1998). Family-Centered Assistive Technology Decision Making. *Infant – Toddler intervention*, vol. 8:2, s. 185–206.
- Kaiser, A.P. (1993). Introduction: Enhancing Children's Communication. W: Enhancing Children's Communication: Research Foundations for Intervention (vol. 2). Kaiser, A.P., Gray, D.B. (red.). Paul H. Brookes.

- Kamyk-Wawryszuk, A. (2019). Educational Needs of Preschool Children with Recognized Rare Disease and Intellectual Disability – Teachers’ Perspective. *Journal Plus Education*, vol. 25.
- Kamyk-Wawryszuk, A. (2021). Dziecko z niepełnosprawnością rzadką. Kilka refleksji pedagoga specjalnego. *Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej*, vol. 43, s. 131–148.
- Kapnadak, S.G., Dimango, E., Hadjiliadis, D., Hempstead, S.E., Tallarico, E., Pilewski, J.M., Faro, A., Albright, J., Benden, C., Blair, S., Dellon, E.P., Gochenour, D., Michelson, P., Moshiree, B., Neuringer, I., Riedy, C., Schindler, T., Singer, L.G., Young, D., Vignola, L., Zukosky, J., Simon, R.H. (2020). Cystic Fibrosis Foundation Consensus Guidelines for the Care of Individuals with Advanced Cystic Fibrosis Lung Disease. *J. Cyst. Fibros.*, vol. 19, s. 344–54. Online: <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2020.02.015>, dostęp: 3.02.2024.
- Kehrer, Ch. et al. (2021). Association of Age at Onset and First Symptoms With Disease Progression in Patients with Metachromatic Leukodystrophy. *Neurology*, vol. 96:2, s. e255–e266.
- Kemmis, S., Wilkinson, M. (1998). Participatory Action Research and the Study of Practise. W: *Action Research in Practise: Partnerships for Social Justice in Education*. Athew, B., Kemmis, S., Weeks, P. (red.). Routledge, s. 21–36.
- Kępiński, A. (1989). *Poznanie chorego*. Warszawa: PZWL.
- Klajmon-Lech, U. (2018). Doświadczenia stresu i wypalenia sił oraz sposoby radzenia sobie z nimi z perspektywy matek dzieci z rzadką chorobą genetyczną, *Problemy Edukacji, Rehabilitacji i Socjalizacji Osób Niepełnosprawnych*, vol. 27:2, s. 143–156.
- Kole, A., Hedley, V. et al. (2021). Recommendations from the Rare 2030 Foresight Study. EURODIS. Online: <https://www.eurordis.org/publications/recommendations-from-the-rare-2030-foresight-study/>, dostęp: 10.11.2022.
- Konwencja o prawach osób niepełnosprawnych ONZ (2006). Nowy Jork (Dz.U. z 2012 r., poz. 1169).
- Korporowicz, L. (2011). Zmienne losy polskiej ewaluacji. Pomiędzy nadzieją, animacją i konfuzją. W: *Ewaluacja w edukacji: koncepcje, metody, perspektywy*. Niemierko, B., Szmigel, M.K. (red.). Warszawa: PTDE.
- Kowalik, S. (2007). *Psychologia rehabilitacji*. Warszawa: WAiP.
- Kubiak, Z. (1997). *Mitologia Greków i Rzymian*. Warszawa: Świat Książki.
- Kubicki, P. (2017). Finansowanie kształcenia specjalnego i pomocy psychologiczno-pedagogicznej, materiał opracowany przez Zespół ds. Opracowania Modelu Kształcenia Uczniów Ze Specjalnymi Potrzebami Edukacyjnymi powołany przez Minister Annę Zalewską w 2017 r.
- Kuratorium Oświaty w Gdańsku, Online: <https://www.kuratorium.gda.pl/dzialalnosc-innowacyjna-i-eksperymentalna/>, dostęp: 8.04.2024.
- Kurotaki, N., Imaizumi, K., Harada, N., Masuno, M., Kondoh, T., Nagai, T., Matsumoto, N. (2002). Haploinsufficiency of NSD1 Causes Sotos Syndrome. *Nature Genetic*, vol. 30:4, s. 365–366. Online: Doi: 10.1038/ng863, dostęp: 3.11.2023.

- Kvarnung, M., Nordgren, A. (2017). Intellectual Disability & Rare Disorders: A Diagnostic Challenge. W: *Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview, Advances in Experimental Medicine and Biology*. Posada de la Paz et al. (red.). Springer International Publishing AG, s. 39–54.
- Laugwitz, L., Schoenmakers, D.H., Adang, L.A., Zerem, A., Wolf, N.I., Groeschel, S. (2024). Newborn Screening in Metachromatic Leukodystrophy – European Consensus-Based Recommendations on Clinical Management. *European Journal of Paediatric Neurology*, vol. 49, s. 141–154.
- Lesinskiene, S., Montvilaite, R., Pociute, K., Matuleviciene, A., Utkus, A. (2024). Neuropsychiatric Aspects of Sotos Syndrome: Explorative Review Building Multidisciplinary Bridges in Clinical Practice. *J. Clin. Med.*, vol. 11:13:8, s. 2204. Online: doi: 10.3390/jcm13082204.PMID:38673476; PMCID: PMC11051337, dostęp: 3.02.2024.
- Levinas, E. (2006). *Istniejący i istnienie*. Kraków: Homini.
- Levinas, E. (2012). *Całość i nieskończoność. Esej o zewnętrznosci*. Warszawa: PWN.
- Linertová, R., González-Guadarrama, J., Serrano-Aguilar, P., Posada de la Paz, M., Péntek, M., Iskrov, G., Ballester, M. (2019). Schooling of Children with Rare Diseases and Disability in Europe. *International Journal of Disability, Development and Education*, vol. 66:4, s. 362–373. Online: <https://doi.org/10.1080/1034912x.2018.1562159>, dostęp: 3.02.2024.
- Lisiecka, Z. (2023). Projekt zmian prawa na potrzeby wdrożenia modelu ASPE. Standard usług asystenckich dla dzieci i młodzieży o specjalnych potrzebach edukacyjnych i zdrowotnych w ogólnodostępnych i integracyjnych oddziałach przedszkolnych i szkolnych. Online: [www.asystemspe.pl](http://www.asystemspe.pl), dostęp: 13.02.2024.
- Logsdon, A. (2022). The Important Role of Parents in Special Education, Online: <https://www.verywellfamily.com/parental-importance-special-education-2162701>, dostęp: 5.04.2024.
- Luijpen, W.A. (1972). *Fenomenologia egzystencjalna*. Warszawa: PAX.
- Lynch, D.S. et al. (2019). Practical Approach to the Diagnosis of Adult-Onset Leukodystrophies: An Updated Guide in the Genomic Era. *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry*, vol. 90:5, s. 543–554.
- Łaska, B. (2019). *Prawo oświatowe a edukacja włączająca*. Warszawa: Ośrodek Rozwoju Edukacji.
- Maciarz, A. (2001). *Pedagogika lecznicza i jej przemiany*. Warszawa: Wydawnictwo Akademickie Żak.
- Mahoney, G.J., MacDonald, J.D. (2007). *Autism and Developmental Delays in Young Children: The Responsive Teaching Curriculum for Parents and Professionals*. Austin, TX: PRO-ED.
- Mański, A. (2016). Dziecko z dysmorfia twarzą. Badania empiryczne uwarunkowań jego percepcji u matek i nauczycieli. Warszawa: Difin.
- Mański, A., Anikiej, P., Domysławska, A.M. (2018). Dysmorfie twarzy w zwierciadle społecznych ustosunkowań. *Societas/Communitas*, vol. 26:2–2, s. 141–159.
- Marcel, G. (2001). *Być i mieć*. Warszawa: Pax.

- Marçon, C.R., Maia, M. (2019). Albinism: Epidemiology, Genetics, Cutaneous Characterization, Psychosocial Factors. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, vol. 94, s. 503–520. Online: DOI: 10.1016/j.abd.2019.09.2023, dostęp: 3.02.2024.
- Marić, I. (2013). Stakeholder Analysis of Higher Education Institutions. *Interdisciplinary Description of Complex Systems: INDECS*, vol. 11:2, s. 217–226.
- Maslow, A.H. (1986). W stronę psychologii istnienia. Warszawa: Pax.
- May, R. (1989). Psychologia i dylemat ludzki. Warszawa: Instytut Wydawniczy Pax.
- McCarthy, V.J., Power, S., Greiner, B.A. (2010). Perceived Occupational Stress in Nurses Working in Ireland. *Occupational Medicine*, vol. 60:8, s. 604–610.
- McCoyd, J.L., Walter, C. (2007). A different Kind of Holding Environment: A Case Study of Group Work with Pediatric Staff. *Journal of Social Work in End-of-Life & Palliative Care*, vol. 3:3, s. 5–22.
- Mendelow, A. (1991). Stakeholder Mapping. *Proceedings of the 2nd International Conference on Information Systems*. Cambridge.
- Messina, M., Gissen, P. (1998). Atidarsagene Autotemcel for Metachromatic Leukodystrophy. *Drugs of Today*, vol. 59:2, s. 63–70.
- Mroczek, M. (2021). *Raport statystyczny. Edukacja włączająca w Polsce*. Warszawa: Ośrodek Rozwoju Edukacji, s. 96–105.
- Murray-Webster, R., Simon, P. (2006). Making Sense of Stakeholder Mapping. *PM World Today*, listopad 2006, vol. VIII, iss. 11.
- Naprawa, R., Tanajewska, A., Wenta, J. (2012). Nie jesteś sam. Programy edukacji dla dzieci i młodzieży z niepełnosprawnością w stopniu umiarkowanym, znacznym i głębokim. Gdańsk: Harmonia.
- Neroj, E. (2019). Wsparcie – instrumenty, zobowiązania systemowe, formalne i nieformalne formy W: Edukacja włączająca w przedszkolu i szkole. Chrzanowska, I., Szumski, G. (red.). Warszawa: Wydawnictwo FRSE, s. 174–206.
- 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*, vol. 28, s. 165–173. Online: <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>, dostęp: 2.03.2024.
- Niemierko, B. (2013). Czy diagnostyka edukacyjna i ewaluacja w edukacji zachowują odrębność? *Terazniejszość – Człowiek – Edukacja*, nr 4:64.
- Nishii, L.H. (2013). The Benefits Of Climate For Inclusion For Gender-Diverse Groups, *Academy of Management Journal*, vol. 56, no. 6, s. 1754–1774.
- Nosko-Goszczycka, M. (2019). AAC dla każdego. Poradnik dla rodziców i terapeutów. Gdańsk: Harmonia Universalis.
- O'Brien, J., Lovett, H. (1992). Finding a Way Toward Everyday Lives: The Contribution of Person Centered Planning. Harrisburg: Pennsylvania Office of Mental Retardation.
- ODiTK (2020). Asystent ucznia ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi – pilotaż, Online: [https://fundacjaedukacyjna.oditk.pl/?page\\_id=521](https://fundacjaedukacyjna.oditk.pl/?page_id=521), dostęp: 3.02.2024.

- ONZ (2021). Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease and Their Families. Resolution adopted by the General Assembly on 16.12.2021, Online: <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2022/01/Final-UN-Text-UN-Resolution-on-Persons-Living-with-a-Rare-Disease-and-their-Families.pdf>, dostęp: 21.03.2024.
- Orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego z Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej nr 7 w Gdańsku (2020).
- Otrębski, W. (2007). Interakcyjny model rehabilitacji zawodowej osób z upośledzeniem umysłowym. Lublin: Wydawnictwo KUL.
- Paz-Lourido, B., Negre, F., de la Iglesia, B., Vergera, S. (2020). Influence of Schooling on the Health-Related Quality of Life of Children with Rare Diseases. *Health and Quality of Life Outcomes*, vol. 18, s. 109.
- Pober, B.R. (2010). Williams-Beuren Syndrome. *New England Journal of Medicine*, vol. 362:3, s. 239–252. Online: DOI: 10.1056/NEJMra0903074, dostęp: 3.02.2024.
- Podgórska-Jachnik, D. (2023). Ocena funkcjonalna w warsztacie diagnostycznym nauczycieli a rozpoznawanie indywidualnych potrzeb dzieci i uczniów w edukacji włączającej W: Szkoła dla każdego – od idei do realizacji. Z doświadczeń pierwszego łódzkiego Specjalistycznego Centrum Wspierającego Edukację Włączającą. Jachimczak, B., Podgórska-Jachnik, D., Tomaszewska, A. (red.). Łódź: Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego, s. 11–40.
- Podgórska-Jachnik, D., (2021). *Raport merytoryczny. Edukacja włączająca w Polsce – bilans otwarcia 2020*. Warszawa: Ośrodek Rozwoju Edukacji, s. 80–83.
- Pokropski, M. (2013). Cieleśna geneza czasu i przestrzeni. Warszawa: IFiS PAN.
- Rachel, M., Topolewicz, S., Śliwczyński, A., Galiniak, S. (2020). Managing Cystic Fibrosis in Polish Healthcare. *Int. J. Environ Res. Public Health*, vol. 17:20, s. 7630. Online: <https://doi.org/10.3390/ijerph17207630>, dostęp: 3.02.2024.
- Rafferty, Y., Piscitelli, V., Boettcher, C. (2003). The Impact of Inclusion on Language Development and Social Competence Among Preschoolers with Disabilities. *Exceptional Children*, vol. 69:4, s. 467–479.
- Riege, A., Lindsay, N. (2006). Knowledge Management in the Public Sector: Stakeholder Partnerships in the Public Policy Development. *Journal of Knowledge Management*, vol. 10:3, s. 24–39.
- Röjvik, AC., Jaeger, G., Hjelmquist, E., Falkman, K.W. (2023). Creating Optimal Educational Settings for Children with Rare Diseases – a Working Method, *European Journal of Special Needs Education*. Online: <https://psycnet.apa.org/record/2024-40194-001>, 17.08.2024.
- Rosenbaum, P., Gorter, J.W. (2012). The ‘F-words’ in Childhood Disability: I Swear this is How We Should Think! *Child Care Health & Development*, vol. 38:4, s. 457–63. Online: Doi: 10.1111/j.1365-2214.2011.01338.x, dostęp: 3.02.2024.
- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 9 sierpnia 2017 r. w sprawie indywidualnego obowiązkowego rocznego przygotowania przedszkolnego dzieci i indywidualnego nauczania dzieci i młodzieży (t.j. z 2023 r., poz. 2468).

- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 7 września 2017 r. w sprawie orzeczeń i opinii wydawanych przez zespoły orzekające działające w publicznych poradniach psychologiczno-pedagogicznych (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 2061).
- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 1 sierpnia 2022 r. w sprawie podstawy programowej wychowania przedszkolnego oraz podstawy programowej kształcenia ogólnego dla szkoły podstawowej, w tym dla uczniów z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym lub znacznym, kształcenia ogólnego dla branżowej szkoły I stopnia, kształcenia ogólnego dla szkoły specjalnej przysposabiającej do pracy oraz kształcenia ogólnego dla szkoły policealnej (Dz.U. z 2017 r., poz. 356 z późn. zm.).
- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 8 grudnia 2023 r. w sprawie sposobu podziału części oświatowej subwencji ogólnej dla jednostek samorządu terytorialnego w roku 2024 (Dz.U. z 2023 r., poz. 2755).
- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 9 sierpnia 2017 r. w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym (t.j. Dz.U. z 2020 r., poz. 1309).
- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 25 lipca 2023 r. w sprawie zasad organizacji pomocy psychologiczno-pedagogicznej w publicznych przedszkolach, szkołach i placówkach (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 1798).
- Rozporządzenie Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 21 maja 2002 r. w sprawie orzekania o niepełnosprawności i stopniu niepełnosprawności (t.j. z 2021 r., poz. 857).
- Rozporządzenie Ministra Kultury i Dziedzictwa Narodowego z dnia 31 sierpnia 2012 r. w sprawie warunków prowadzenia działalności innowacyjnej i eksperymentalnej przez szkoły i placówki (Dz.U. z 2002 r., poz. 506, z późn. zm.).
- Saggu, H., Jones, C., Lewis, A., Baynam, G. (2021). mEducare: Supporting Integrated Care for Rare Diseases by Better Connecting Health and Education Through Policy. *The Yale Journal of Biology and Medicine*, vol. 94:4, s. 693–702.
- Sandanam, T., Beange, H., Robson, L., Woolnough, H., Buchholz, T., Smith, A. (1997). Manifestations in Institutionalised Adults with Angelman Syndrome Due to Deletion. *American Journal of Medical Genetics*, vol. 70:4, s. 415–420. Online: DOI: 10.1002/(sici)1096-8628(19970627)70:4<415:aid-ajmg16>3.0.co;2-k, dostęp: 3.02.2024.
- Sands, D. (2021). *Mukowiscydoza – choroba wieloukładowa*. Warszawa: Wydawnictwo Medyczne.
- Sartre, J.P. (2012). *Wyobrażenie*. Warszawa: Aletheia.
- Scheler, M. (1986). *Istota i formy sympatii*. Warszawa: PWN.
- Scheler, M. (1997). *Resentyment a moralność*. Warszawa: Czytelnik.
- Senge, P. (2012). *Piąta dyscyplina: teoria i praktyka organizacji uczących się*. Warszawa: Wolters Kluwer.
- Skweres-Kuchta, M. (2019). *Choroby rzadkie wśród dzieci – zarządzanie systemem z perspektywy rodziny pacjenta*. W: *Zdrowie i styl życia. Wyzwania ekonomiczne i społeczne*. Nowak, W., Szalonka, K. (red.). Wrocław: Uniwersytet Wrocławski.

- Skweres-Kuchta, M. (2024). Health Emigration in Rare Disease. A Case Study Report. W: Entanglements of Rare Diseases in the Baltic Sea Region. Rajtar, M., Król, K.E. (red.). Lexington Books.
- Smak, E. (2021). Eksperyment inspiracją doskonalenia pracy zawodowej nauczyciela. W: Nauczyciel we współczesnej rzeczywistości edukacyjnej. Karpińska, A., Zińczuk, M., Kowalczyk, K. (red.). Białystok: Wydawnictwo Uniwersytetu w Białymstoku, s. 167–180.
- Sofos, E., Pescosolido, M.F., Quintos, J.B., Abuelo, D., Gunn, S., Hovanes, K., Morrow, E.M., Shur, N. (2012). A Novel Familial 11p15.4 Microduplication Associated with Intellectual Disability, Dysmorphic Features, and Obesity with Involvement of the ZNF214 Gene. *Am. J. Med. Genet. A.*, 158A.
- Somanadhan, S., O'Donnell, R., Bracken, S., McNulty, S., Sweeney, A., O'Toole, D., Rogers, Y., Flynn, C., Awan, A., Baker, M., O'Neill, A., McAnaney, H., Gibbs, L., Larkin, P., Kroll, T. (2023). Children and Young People's Experiences of Living with Rare Diseases: An Integrative Review. *Journal of Pediatric Nursing*, vol. 68, s. e16–e26.
- Steinborn, B. (2024). Neurologia wieku rozwojowego. Wydawca: PZWL.
- Stróżyński, K. (2010). Prowadzenie ewaluacji w ramach nadzoru pedagogicznego. Poradnik dyrektora szkoły. Warszawa: Wolters Kluwer Polska.
- Szczepkowska, E. (2019). *Współpraca z rodzicami, czyli jak rozmawiać o edukacji włączającej*. Warszawa: Ośrodek Rozwoju Edukacji.
- Szumski, G. (2019). Koncepcja edukacji włączającej. W: Chrzanowska, I., Szumski, G. (red.). *Edukacja włączająca w przedszkolu i szkole*. Warszawa: Wydawnictwo FRSE, s. 14–25.
- Świczekowska, K., Jordan, P., Żyta, A. (2022a). Wprowadzenie do Modelu Szkoły w Kregach Wsparcia. Online: <https://kregiwsparcia.pl/szkola-w-kregach-2/>, dostęp: 2.03.2024.
- Świczekowska, K., Jordan, P., Żyta, A. (2022b). Podejście Skoncentrowane na Uczniu. Online: <https://kregiwsparcia.pl/szkola-w-kregach-2/>, dostęp: 2.03.2024.
- Świczekowska, K., Jordan, P., Żyta, A. (2022c). Podejście Skoncentrowane na Rodzinie. Online: <https://kregiwsparcia.pl/szkola-w-kregach-2/>, dostęp: 2.03.2024.
- Świczekowska, K., Jordan, P., Żyta, A. (2023a). *Szkola w Społeczności Lokalnej*. Online: <https://kregiwsparcia.pl/szkola-w-kregach-2/>, dostęp: 2.03.2024.
- Świczekowska, K., Jordan, P., Żyta, A. (2023b). *Szkola Ucząca się*. Online: <https://kregiwsparcia.pl/szkola-w-kregach-2/>, dostęp: 2.03.2024.
- Tatton-Brown, K., Cole, T.R.P., Rahman, N. (2004). Sotos Syndrome. *GeneReviews*. Online: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1479/>, dostęp: 3.02.2024.
- Tatton-Brown, K., Douglas, J., Coleman, K., Baujat, G., Cole, T.R.P., Das, S., Horn, D., Hughes, H.E., Temple, I.K., Faravelli, F., Waggoner, D., Turkmen, S., Cormier-Daire, V., Irrthum, A., Rahman, N. (2005). Childhood Overgrowth Collaboration. Genotype-phenotype associations in Sotos Syndrome: An Analysis of 266 Individuals with NSD1 Aberrations. *Am. J. Hum. Genet.*, vol. 77:2, s. 193–204. Online: DOI: 10.1086/432082.Epub2005Jun7.PMID:15942875;PMCID:PMC1224542, dostęp: 3.02.2024.

- Tatton-Brown, K., Rahman, N. (207). Sotos Syndrome. *Eur. J. Hum. Genet.*, vol. 15:3, s. 264–71. Online: DOI: 10.1038/sj.ejhg.5201686.Epub 2006Sep13.PMID:16969376, dostęp: 3.02.2024.
- The Editorial Board (2024). The Landscape for Rare Diseases in 2024. *The Lancet Global Health*, vol. 12, s. e341.
- Theodoulou, E., Baborie, A., Jenkinson, M.D. (2015). Low Grade Glioma in an Adult Patient with Sotos Syndrome. *J. Clin. Neurosci.*, vol. 22:2, s. 413–415. Online: DOI: 10.1016/j.jocn.2014.06.105.Epub 2014Oct 7.PMID: 5304431, dostęp: 17.08.2024.
- Trumello, C., Candelori, C., Cofini, M., Cimino, S., Cerniglia, L., Paciello, M., Babore, A. (2018). Mothers' Depression, Anxiety, and Mental Representations After Preterm Birth: A Study During the Infant's Hospitalization in a Neonatal Intensive Care Unit. *Frontiers in Public Health*, vol. 6. Online: Doi:10.3389/fpubh.2018.00359, dostęp: 3.02.2024.
- Uchnast, Z. (1983). Humanistyczna orientacja w psychologii osobowości. Lublin: Wydawnictwo KUL.
- UNESCO (1994). World Conference on Special Needs Education: Access and Quality Salamanca, Hiszpania, 7–10.06.1994 r. <https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000110753>, dostęp: 3.02.2024.
- Ustawa z dnia 14 grudnia 2016 r. – Prawo oświatowe (t.j. Dz.U. z 2023 r., poz. 900).
- Verger, S., Negre, F., Fernández-Hawrylak, M., Paz-Lourido, B. (2020). The Impact of the Coordination Between Healthcare and Educational Personnel on the Health and Inclusion of Children and Adolescents with Rare Diseases. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, vol. 18:12.
- Villani, A., Greer, M.C., Kalish, J.M., Nakagawara, A., Nathanson, K.L., Pajtler, K.W., Pfister, S.M., Walsh, M.F., Wasserman, J.D., Zelle, K., Kratz, C.P. (2017). Recommendations for Cancer Surveillance in Individuals with RASopathies and Other Rare Genetic Conditions with Increased Cancer Risk. *Clin Cancer Res.*, vol. 15:23:12, s. e83–e90. Online: DOI: 10.1158/1078-0432.CCR-17-0631.PMID:28620009, dostęp: 3.02.2024.
- Vizer-Karni, N., Reiter, S. (2014). Organizational Conditions and School Culture Fostering Inclusive Education – Findings of Research Among Israeli Arab Teachers. *International Journal of Developmental Disabilities*, vol. 60:4, s. 205–214.
- Walton, H., Hudson, E., Simpson, A., Ramsay, A.I.G., Kai, J., Morris, S., Sutcliffe, A.G., Fulop, N.J. (2020). Defining Coordinated Care for People with Rare Conditions: A Scoping Review. *International Journal of Integrated Care*, vol. 20:2, s. 14. Online: <https://doi.org/10.5334/ijic.5464>, dostęp: 3.02.2024.
- Walton, H., Ng, P.L., Simpson, A., Bloom, L., Chitty, L.S., Fulop, N.J., Morris, S. (2023). Experiences of Coordinated Care for People in the UK Affected by Rare Diseases: Cross-Sectional Survey of Patients, Carers, and Healthcare Professionals. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 18:1, s. 364.
- Warrick, A. (1999). Porozumiewanie się bez słów. Warszawa: Stowarzyszenie na Rzecz Propagowania Wspomagających Metod Porozumiewania się „Mówić Bez Słów”.



- Weise, A., Mrasek, K., Klein, E., Mulatinho, M., Llerena, J.C. Jr, Hardekopf, D., Pekova, S., Bhatt, S., Kosyakova, N., Liehr, T. (2012). Microdeletion and Microduplication Syndromes. *J. Histochem Cytochem.*, vol. 60.
- West, A., Noden, P., Edge, A., & David, M. (1998). Parental Involvement in Education in and Out of School. *British Educational Research Journal*, vol. 24:4, s. 461–484.
- WHO, Disability (2023). Online: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/disability-and-health>, dostęp: 3.02.2024.
- Witt, S., Rohenkohl, A., Bullinger, M., Sommer, R., Kahrs, S., Klingebiel, K.H. et al. (2017). Understanding, Assessing and Improving Health-Related Quality of Life of Young People with Achondroplasia – A collaboration Between a Patient Organization and Academic Medicine. *Pediatric Endocrinology Reviews*, vol. 15 (Suppl. 1), s. 109–118.
- Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J., Quitmann, J. (2023). Living with a Rare Disease – Experiences and Needs in Pediatric Patients and Their Parents. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 18, s. 242.
- Wojnar, D.M., Swanson, K.M. (2007). Phenomenology: An Exploration. *Journal of Holistic Nursing*, vol. 25:3, s. 172–180.
- World Health Organization (2009). ICF Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania Niepełnosprawności i Zdrowia. Warszawa: Wydawnictwo Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia.
- Wypis z Kliniki Neurologii Rozwojowej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku (2014).
- Wypis z Kliniki Neurologii Rozwojowej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku (2019).
- Wypis z Kliniki Onkologii i Hematologii Dziecięcej Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1 we Wrocławiu (2015).
- Wypis z Oddziału Klinicznego Immunologii, Przeszczepiania Szpiku i Terapii Genowej (2023).
- Wypis z Oddziału Pediatrycznych Badań Klinicznych oraz Oddziału Przeszczepienia Szpiku Kostnego Szpitala San Raffaele w Mediolanie (2015).
- Zamkowska, A. (2018). Kultura szkoły włączającej uczniów niepełnosprawnych. *Lubelski Rocznik Pedagogiczny*, nr 36:2, 33. Online: <https://doi.org/10.17951/lrp.2017.36.2.33>, dostęp: 3.11.2022.
- Zdolska-Wawrzekiewicz, A., Bidzan, M., Chrzan-Dętkoś, M., Pizuńska, D. (2019). The Dynamics of Becoming a Mother during Pregnancy and After Childbirth. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, vol. 17:1, s. 57. Online: Doi:10.3390/ijerph17010057, dostęp: 3.02.2024.
- Zientecka, L. (2019).. Finansowanie zadań oświatowych w edukacji włączającej. W: Chrzanowska, I., Szumski, G. (red.). *Edukacja włączająca w przedszkolu i szkole*. Warszawa: Wydawnictwo FRSE, s. 124–137.
- Zubrzycka, R. (2017). *Psychospołeczne uwarunkowania radzenia sobie rodziców dzieci z mukowiscydozą*. Lublin: Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.

- Zurynski, Y., Frith, K., Leonard, H., Elliott, E. (2008). Rare Childhood Diseases: How Should We Respond? *Archives of Disease in Childhood*, vol. 93:12, s. 1071–1074. Online: <https://doi.org/10.1136/adc.2007.134940>, dostęp: 3.02.2024.
- Zurynski, Y., Deverell, M., Dalkeith, T., Johnson, S., Christodoulou, J., Leonard, H., Elliott E.J. (2017). APSU Rare Diseases Impacts on Families Study Group. Australian Children Living with Rare Diseases: Experiences of Diagnosis and Perceived Consequences of Diagnostic Delays. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 12, s. 68.

---

# Aneks

## Aneks 1. Eksperyment pedagogiczny Borysa

### KARTA ZGŁOSZENIA EKSPERYMENTU PEDAGOGICZNEGO

#### Podstawa prawna:

Ustawa z dnia 14 grudnia 2016 r. – Prawo oświatowe (Dz.U. z 2019 r., poz. 1148, ze zm.) – art. 45.

#### I. INFORMACJE O SZKOLE/PLACÓWCE

1. Nazwa szkoły/placówki	Zespół Szkół Ogólnokształcących nr 8 w Gdańsku/ Szkoła Podstawowa nr 5
2. Adres do korespondencji	ul. Meissnera 9, 80-642 Gdańsk
3. Gmina	Gdańsk
4. Powiat	Gdańsk
5. Adres e-mail	sekretariat@zso8.edu.gdansk.pl
6. Telefon kontaktowy	–
7. Nazwisko i imię dyrektora szkoły/placówki	Agnieszka Tomasik
8. W szkole/placówce działa/ nie działa <sup>5</sup> rada szkoły/placówki	Nie działa

#### II. INFORMACJE NA TEMAT EKSPERYMENTU PEDAGOGICZNEGO

1. Nazwa eksperymentu	„Edukacja i włączanie uczniów ze złożoną niepełnosprawnością ruchową na II etapie edukacyjnym, czyli elastyczna alternatywa realizacji podstawy programowej i integracji z grupą rówieśniczą”
-----------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

---

<sup>5</sup> Niepotrzebne skreślić.

---

## 2. Autorzy eksperymentu

dr Agnieszka Tomasiak  
mgr Monika Gołubiew-Konieczna – psycholog,  
pedagog specjalny  
mgr Jacek Stojanowki – pedagog specjalny

---

## 3. Rodzaj eksperymentu

*(modyfikacja istniejących lub wdrożenie nowych działań w procesie kształcenia, przy zastosowaniu nowatorskich rozwiązań programowych, organizacyjnych, metodycznych lub wychowawczych, w ramach których są modyfikowane warunki, organizacja zajęć edukacyjnych lub zakres treści nauczania, określone w art. 14 ust. 1 pkt 3–5 ustawy)*

Wdrożenie nowych działań w proces kształcenia przy zastosowaniu nowatorskich rozwiązań organizacyjnych i metodycznych. Eksperyment obejmuje rozwiązania w zakresie edukacji, integracji i rehabilitacji ucznia niepełnosprawnego. We wszystkich tych obszarach wykorzystane zostaną odpowiednio dostosowane sposoby komunikacyjne, ze szczególnym uwzględnieniem **urządzenia typu eyetracker**, który jest podstawą budowania modelu komunikacyjnego z uczniem, polegającego na sterowaniu komputerem za pomocą wzroku. Urządzenie to zastępuje standardową klawiaturę oraz myszkę, pozwalając na obsługę laptopa tylko za pomocą oczu. Dla osób, które z różnych względów nie mogą korzystać z rąk w celu obsługi komputera, czyli między innymi dla osób z mózgowym porażeniem dziecięcym, zanikiem mięśni, uszkodzeniem rdzenia kręgowego, stwardnieniem zanikowym bocznym, chorobami neurologicznymi i neurodegeneracyjnymi sterowanie wzrokiem jest najszybszym, najprostszym oraz najbardziej ergonomicznym sposobem obsługi komputera. Czujnik ruchu gałek ocznych (eyetracker) pozwala na obsługę Internetu, nawiązywanie kontaktów poprzez różnego rodzaju komunikatory internetowe, przygotowywanie dokumentów w edytorze tekstu lub arkusza kalkulacyjnym, obsługę gier itp. Urządzenie tego typu płynnie konwertuje ruch gałek ocznych na ruch kursora na komputerze i daje tym samym osobom z niepełnosprawnościami niemalże pełną niezależność i samodzielność w obsłudze komputera. Powyższe umożliwia tym samym nawiązywanie relacji społecznych poprzez **dedykowane oprogramowanie (Tobii Communicator 5)** zapewniające skuteczną komunikację osobom z szerokim zakresem ograniczeń mowy i języka poprzez konwersję tekstu i znaków na wyraźne słowa oraz oferuje dostęp do systemu Windows, poczty e-mail, wiadomości tekstowych, zarządzania telefonem i środowiska przy użyciu wielu metod dostępu. Ponadto **dedykowane oprogramowanie (Boardmaker)** do tworzenia elektronicznych i drukowanych **tablic komunikacyjnych opierające się na PCS-ach**

---

## II. INFORMACJE NA TEMAT EKSPERYMENTU PEDAGOGICZNEGO

(**Picture Communication Symbols**) umożliwi przygotowanie dodatkowych materiałów edukacyjnych i dydaktycznych, tworząc tym samym pomoc do porozumiewania się i rozwijania mowy (komunikacja wspomagająca).

### A. EDUKACJA:

Proces nauczania ucznia niepełnosprawnego na terenie jego domu rodzinnego indywidualnego będzie opierał się na realizacji tematyki zajęć zebranych w dwóch blokach tematycznych: blok matematyczno-przyrodniczy (matematyka, fizyka, chemia, geografia, przyroda) i blok humanistyczny (język polski, język angielski, historia, WOS). Zebranie przedmiotów w ww. bloki tematyczne podyktowane jest założeniami efektywności nauczania chłopca, gdy tematyka poszczególnych zajęć będzie ze sobą tożsama, a przygotowywane pomoce dydaktyczne będą mogły być wykorzystywane do opanowania różnych treści. Łączenie kilku przedmiotów w jeden blok pozwoli na uczenie się poprzez skojarzenia, odwoływanie się do znanych już treści i częste przypominanie. U ucznia występuje większa męczliwość, skupia on uwagę na krótszy okres, w związku z powyższym nauka oparta na realizowaniu krótkich zadań z różnych dziedzin powiązanych w jeden blok jest w tej sytuacji najlepszym z możliwych rozwiązań. Ponadto przyjęcie zasady nauczania w dwóch blokach umożliwi również zaangażowanie mniejszej liczby osób, co wydaje się dobre zarówno ze względów ściśle organizacyjnych, jak i będzie optymalne dla ucznia. Praca z uczniem porozumiewającym się pozawerbalnie to bowiem konieczność bardzo częstej wymiany doświadczeń, dzielenia się spostrzeżeniami, modyfikowania podejmowanych działań. W przypadku mniejszej grupy osób z pewnością będzie to przebiegało sprawniej i będzie bardziej efektywne. Podejmując się edukowania ucznia porozumiewającego się pozawerbalnie, trzeba pamiętać o potrzebie ujednolicania sposobu podejmowanych działań – pilnowania, by wśród nauczycieli, terapeutów, rodziców ucznia, pojawiały się komunikaty, polecenia podawane w ten sam sposób. Ponadto każdy z ww. bloków byłby realizowany przez dwa rodzaje nauczycieli: nauczycieli „wykładowych” – nauczycieli przedmiotowców, odpowiedzialnych za obowiązuje treści i pracujących z uczniem metodą

---

„weralno-wizualną” i nauczycieli „ćwiczeniowych” – specjalistów od komunikacji pozawerbalnej, opracowujących pod kierunkiem nauczycieli „wykładowych” materiały do ćwiczeń oraz do weryfikacji wiedzy ucznia. Kwalifikacje nauczycieli „wykładowych” byłyby tożsame z kwalifikacjami do nauczania konkretnych przedmiotów, wymagane kwalifikacje nauczycieli „ćwiczeniowych” wiążą się ze znajomością komunikacji alternatywnej, której uczeń używa, w szczególności mogą nimi być logopeda, pedagog specjalny, psycholog lub inny specjalista. Powstanie takiego tandemu nauczycieli jest konieczne, gdyż praca w uczniem porozumiewającym się komunikacją alternatywną i wspomagającą wymaga nieustannego poszukiwania różnych ścieżek komunikacyjnych, zaznajamiania się z nowym specjalistycznym sprzętem. Zawsze niezbędna jest obecność nauczyciela – tłumacza, który zna dobrze ucznia, jego możliwości, sposoby komunikowania się z otoczeniem, rozpoznaje stany emocjonalne, nieczytelne lub mało czytelne dla reszty otoczenia komunikaty i będzie dla ucznia wsparciem w trudnych dla niego momentach. Oceny z poszczególnych przedmiotów, szczególnie te semestralne i końcoworoczne wystawiane byłyby wspólnie przez dwóch nauczycieli, tj. nauczyciela „wykładowcę” i nauczyciela „ćwiczeniowego”. Sprawdzian na zakończenie szkoły podstawowej uczeń zdawałby także w formie dostosowanej – przygotowania do dostosowania sprawdzianu trwałyby dwa lata i realizowane byłyby we współpracy z OKE w Gdańsku.

## **B. INTEGRACJA:**

Integracja ucznia z rówieśnikami przebiegać będzie dwutorowo, zawsze z zadbanie o zapewnienie dla niego warunków bezpiecznych oraz w asyście ww. nauczyciela – tłumacza:

- a) jako włączanie w grupę rówieśniczą o charakterze „niekierowanym” (tradycyjnym) – uczeń będzie włączany w poszczególne, wybrane zajęcia swojej klasy np. muzyka, historia i inne wtedy, gdy opanowywanie treści danych przedmiotów będzie możliwe z wykorzystaniem analizatora wzrokowego i słuchowego (np. poznanie piosenki, wysłuchanie pogadanki z pokazem multimedialnym itp.). Im uczeń będzie starszy, a stan zdrowia będzie mu na to pozwalał, tym takich zajęć powinno być więcej;
-

## II. INFORMACJE NA TEMAT EKSPERYMENTU PEDAGOGICZNEGO

b) jako integrację kierowaną – kontynuacja realizacji projektu Drużyna BB w Wielkim Mieście polegające na organizacji grupowych (łącznie czworo dzieci) zajęć edukacyjno-integracyjnych mających na celu wzmocnienie więzi pomiędzy klasą (rówieśnikami) a dzieckiem z niepełnosprawnością.

Cele ww. projektu to:

- pogłębienie integracji dzieci zdrowych z niepełnosprawnym rówieśnikiem,
- poznanie ciekawych i ważnych w historii i życiu Gdańska, Trójmiasta i regionu miejsc,
- omówienie zasad i reguł obowiązujących w miejscach publicznych, w mieście, np. w teatrze czy urzędzie,
- zapoznanie z obowiązującymi środkami wymiany wzajemnej i dokumentami obowiązującymi w codziennym życiu, np. pieniądze, bilety, dowody osobiste itp.

Ramowe komponenty projektu (zależne od specyfiki danej edycji i wieku uczestników) w ciągu roku szkolnego:

- 1) 8 spotkań w domu,
- 2) 4–5 zajęć w ciekawych miejsc w Wielkim Mieście (miastach czy regionie),
- 3) prezentacja rozwiązania zagadki/tematu przewodniego.

Ad 1. – W trakcie zajęć Drużyna przygotowuje „klucze” i dowiaduje się od nauczyciela, dokąd mają się udać w Wielkim Mieście, aby znaleźć kolejną wskazówkę. Lekcja będzie miała wymiar praktyczny (przygotowanie kluczy) oraz teoretyczno-edukacyjny (np. nauka o teatrze, urzędzie, pieniądzech, dokumentach etc.).

Ad 2. – W trakcie wyjść do kolejnych miejsc w Wielkim Mieście Drużyna pozna „od kuchni” dane miejsce, spotka się z jego przedstawicielem, a także rozwiąże kolejne zadanie. Zajęcia pozwolą na wspólne rozwiązywanie zagadki, zespołowe przeżywanie przygody i praktyczne pogłębienie wiedzy poznanej w trakcie zajęć.

Ad 3. – W trakcie całego projektu prowadzona będzie „dokumentacja fotograficzna” z zajęć, a także zebrane zostaną wszystkie „klucze” itp. Całość będzie opisana jako opowieść zaczynająca się od zagadki poprzez kolejne zadania, aż do jej rozwikłania i ujawnienia rozwiązania.

---

### C. REHABILITACJA:

Bazując na założeniach pedagogiki specjalnej, że tylko wtedy edukacja jest „specjalna”, gdy połączona jest z zajęciami specjalistycznymi, które mają na celu rehabilitację, rewalidację, usprawnianie, doskonalenie i wyrównywanie słabszych funkcji rozwojowych, a także kompensację funkcji słabszych lub niewykształconych przez funkcje dobrze/lepiej rozwinięte, wskazane jest zapewnienie uczniowi następujących dodatkowych zajęć specjalistycznych:

- 1) zajęć rewalidacyjnych (2 razy w tygodniu), ukierunkowane na naukę alternatywnych metod komunikacyjnych z wykorzystaniem technologii wysokiej (sprzęt mobilny z oprogramowaniem i eye trackerem) oraz technologii niskiej (PCS, tablice wyboru, książki) Zajęcia te są niezbędne, gdyż trudności wynikające z niepełnosprawności ruchowej oraz faktu, że uczeń porozumiewa się z otoczeniem za pomocą komunikacji niewerbalnej, uniemożliwiają mu skuteczne uczestniczenie w życiu społecznym i budowaniu relacji rówieśniczych. Skonstruowanie dobrego, skutecznego systemu komunikacyjnego, tak, by uczeń był rozumiany i by on rozumiał swojego rozmówcę, jest warunkiem niezbędnym do osiągania sukcesów edukacyjnych. Dziecko nie porozumiewające się werbalnie ma duże trudności z zaspokojeniem wielu swoich potrzeb – staje się uzależnione od dorosłych, którzy je znają i opierają się na domysłach (nie zawsze trafnych), o co mu może chodzić. Ponadto dziecko ma bardzo ograniczony wpływ na otoczenie – w praktyce często może tylko biernie obserwować, ewentualnie zgadzać się lub protestować, gdy zostanie o coś zapytane. Bardzo ograniczone są również możliwości nawiązywania relacji z rówieśnikami. Kiedy wiele czy też większość prób przekazania komunikatów innym osobom kończy się niepowodzeniem – może to wpłynąć bardzo negatywnie na rozwój poznawczy, sferę emocjonalną, poczucie własnej wartości. Gdy dziecko nie posługuje się mową werbalną, ma mniej okazji do rozwijania umiejętności językowych – wolniej uczy się nowych pojęć, znaczenia słów, zwrotów, budowania zdań, a co za tym idzie jego prawidłowy rozwój poznawczy jest mocno zagrożony;
-



## II. INFORMACJE NA TEMAT EKSPERYMENTU PEDAGOGICZNEGO

- 2) terapii neurologopedycznej (2 razy w tygodniu), w celu podejmowania następujących działań: masażu logopedycznego twarzy i jamy ustnej, treningu prawidłowego karmienia, wykonywania biernych i czynnych ćwiczeń oddechowych oraz artykulacyjnych, wykonywania ćwiczeń fonacyjnych i słuchowych, rozwijania słownika biernego i czynnego (wywołanie prawidłowej artykulacji samogłosek ustnych, wywołanie prawidłowej artykulacji spółgłosek, tworzenie sylab, wywołanie prawidłowej artykulacji wyrazów dźwiękonaśladowczych);
- 3) terapii psychologicznej (2 razy w tygodniu), zakładającej działania mające na celu poprawę funkcjonowania emocjonalnego i społecznego, umożliwienie lepszego poznania siebie, budowanie wiary we własne siły, poczucia własnej wartości, ujawnianie uczuć, jakie towarzyszą określonym sytuacjom, budowanie umiejętności radzenia sobie w trudnych (stresowych) sytuacjach, kształtowanie umiejętności postrzegania sukcesu, tworzenie sytuacji sprzyjającej nawiązywaniu pozytywnych relacji;
- 4) rehabilitacji ruchowej/fizjoterapii (2 razy w tygodniu), z uwagi na fakt, że rehabilitacja ruchowa jest niezbędna, gdyż niesie korzyści zarówno fizyczne, społeczne, jak i psychologiczne, aby dziecko mogło w pełni wykorzystać swój potencjał. Daje ona szansę na możliwie prawidłowy rozwój, mimo występujących dysfunkcji. Terapia umożliwia poprawę wzorców ruchowych i pobudza rozwój intelektualny, przekładając się na lepsze osiągnięcia w nauce oraz dąży do normalizacji napięcia mięśniowego i minimalizuje ograniczenia ruchomości, poprawiając funkcje w zakresie motoryki małej i dużej. Wszelkie działania z zakresu szeroko pojętej fizjoterapii wpływają na poprawę jakości życia. Konieczność działań interdyscyplinarnych spowodowana jest znacznymi deficytami neurologicznymi, które nieleczone prowadzą do licznych powikłań. W trakcie zajęć stosowane będą następujące metody i techniki: odruchowa lokomocja wg Vojty, metoda NDT – Bobath, pozycje ułożeniowe, rozluźnianie mięśniowo-powięziowe, proprioceptywne nerwowo-mięśniowe torowanie, kinesiotalping.

---

#### 4. Cel eksperymentu

*(z uwzględnieniem rozwijania kompetencji i wiedzy uczniów oraz nauczycieli)*

#### CELE eksperymentu:

- 1) **dla ucznia niepełnosprawnego:** nauka i doskonalenie sposobu komunikowania się z otoczeniem, możliwość realizacji obowiązującej podstawy programowej i ukończenia szkoły podstawowej, utrzymywanie kontaktów rówieśniczych i prawidłowy rozwój społeczny;
- 2) **dla nauczycieli:** rozwijanie własnych kompetencji, umiejętności i wiedzy dotyczących pracy z uczniem o bardzo złożonych specjalnych potrzebach edukacyjnych, ze szczególnym uwzględnieniem alternatywnych i rozszerzonych metod komunikacji;
- 3) **dla uczniów pełnosprawnych:** nauka akceptacji dla inności i nabycie umiejętności współdziałania z rówieśnikiem o odmiennych możliwościach komunikacyjnych.

---

#### 5. Czas realizacji eksperymentu

Od 1 września 2021 roku do 30 czerwca 2025 (dotyczy całego II etapu edukacyjnego – klas IV–VIII szkoły podstawowej)

#### 6. Kto zostanie objęty eksperymentem

*(cała szkoła, oddział, grupa uczniów)*

**Beneficjentem eksperymentu jest uczeń** z wielozakresową niepełnosprawnością ruchową, w tym mięśni odpowiadających za możliwość komunikacji werbalnej, posiadający orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego z uwagi na niepełnosprawność ruchową zgodnie z rozporządzeniem MEN z dnia 9 sierpnia 2017 r. w sprawie warunków organizowania kształcenia, wychowania i opieki dla dzieci i młodzieży niepełnosprawnych, niedostosowanych społecznie i zagrożonych niedostosowaniem społecznym (Dz.U. z 2017 roku, poz. 1578); dodatkowo, z uwagi na stan zdrowia znacznie uniemożliwiający mu uczęszczanie do szkoły, obejmowany jest indywidualnym nauczaniem zgodnie z rozporządzeniem MEN z dnia 9 sierpnia 2017 r. w sprawie indywidualnego obowiązkowego rocznego przygotowania przedszkolnego dzieci i indywidualnego nauczania dzieci i młodzieży (Dz.U. z 2017 roku, poz. 1616) w liczbie godzin edukacyjnych wynikających z ww. przepisów prawa oświatowego (10 godzin w klasach IV–VI i 12 godzin w klasach VII i VIII). Mając już doświadczenie w prowadzeniu edukacji uczniów niepełnosprawnych w szkołach i placówkach ogólnodostępnych, mamy prawo twierdzić, że są tacy uczniowie, którzy bez zapewnienia im indywidualnego wsparcia (poczynając od skonstruowania

---

## II. INFORMACJE NA TEMAT EKSPERYMENTU PEDAGOGICZNEGO

indywidualnego programu edukacyjnego na bazie odpowiedniej podstawy programowej, przez zapewnienie w procesie nauki indywidualnej pomocy specjalisty i odpowiedniej ilości specjalistycznych terapii i zajęć rewalidacyjnych, aż po zorganizowaniu warunków do integracji z grupą rówieśniczą), nie są w stanie nie tylko uczyć się, ale także w ogóle funkcjonować. Do takich uczniów należą dzieci i młodzież bez komunikacji werbalnej i jednocześnie z dużymi ograniczeniami w swoim rozwoju ruchowym, a także wymagające, z różnych względów, indywidualnego trybu edukacji. Każdy z takich uczniów wymaga dostosowanych dla siebie form, metod i organizacji pracy, które są tak duże w swoim zakresie, że dają prawo do uznania ich za eksperyment pedagogiczny.

### 7. Zajęcia edukacyjne, które obejmuje eksperyment

Wszystkie zajęcia edukacyjne, z wyłączeniem zajęć wychowania fizycznego, przypadające na każdą kolejną klasę na II etapie edukacyjnym. Szczegółowy opis realizacji eksperymentu zamieszczono w punkcie 3 niniejszej Karty zgłoszenia eksperymentu.

### 8. Przewidywane efekty planowanych działań

**Założeniem** eksperymentu jest swoisty pilotaż zbudowania elastycznego systemu oświatowego, umożliwiającego edukację i włączanie uczniów o złożonych niepełnosprawnościach i bez komunikacji werbalnej w szkole ogólnodostępnej. Tym samym przyczyni się on do wcześniejszego przygotowania szkół ogólnodostępnych na przyjęcie takich uczniów i podniesienie świadomości nauczycieli dotyczącej konieczności i możliwości zdobywania potrzebnej wiedzy, kompetencji i dodatkowych kwalifikacji zarówno w organizacji procesu nauczania, jak i budowania integracji rówieśniczej. Efektem planowanych działań jest realizacja ww. zakładanych celów dla ucznia niepełnosprawnego, dla nauczycieli, dla uczniów pełnosprawnych.

### 9. Zapewnienie odpowiednich warunków kadrowych i organizacyjnych niezbędnych do realizacji planowanych działań eksperymentalnych

Nauczyciele przedmiotów ukończyli pedagogikę specjalną lub oligofrenopedagogikę. Dyrektor zatrudnia rehabilitantów i terapeutów. Nauczyciele przechodzą superwizje i szkolenie z komunikacji alternatywnej. Budynek jest przystosowany do przyjęcia uczniów z niepełnosprawnością ruchową, brak barier architektonicznych pozwala na pracę z uczniem z niepełnosprawnością ruchową.

10. Numer uchwały rady pedagogicznej w sprawie wyrażenia zgody na prowadzenie eksperymentu w szkole/placówce
- Uchwała nr 2019/12/18/1a z dnia 18 grudnia 2019 r.

11. W przypadku, gdy eksperyment pedagogiczny wymaga przyznania szkole/placówce dodatkowych środków budżetowych, uzyskano pisemną zgodę organu prowadzącego szkołę na finansowanie planowanych działań.

TAK    NIE    NIE DOTYCZY

### III. INNE WAŻNE INFORMACJE

Eksperyment będzie prowadzony we współpracy z: Instytutem Pedagogiki – Zakładem Pedagogiki Specjalnej Uniwersytetu Gdańskiego pełniącym funkcję opiekuna merytorycznego, prowadzącym także superwizje modelu komunikacji pozawerbalnej przy wsparciu Centrum Rozwoju Porozumiewania Monika Jerzyk ; Fundacją Bohatera Borysa wspierającą integrację Borysa z rówieśnikami (szczególnie podczas realizacji projektu Drużyna BB w Wielkim Mieście), a także partycypującą w ewentualnych kosztach zakupu wyspecjalizowanych pomocy dydaktycznych i komunikacyjnych; Poradnią Psychologiczno-Pedagogiczną Nr 7 w Gdańsku w aspekcie wydawania orzeczeń i wspierania szkoły w prowadzeniu monitoringu postępów rozwojowych chłopca oraz w prowadzonej (corocznie) ewaluacji.

**Monitoring** podejmowanych działań oraz ich efektywności będą prowadzone w postaci superwizji, rozumianej także jako budowanie wieloskładnikowych Indywidualnych Systemów Komunikacyjnych (WISK). Terapeuci i nauczyciele pracujący z uczniami niemówiącymi potrzebują wsparcia osób bardziej doświadczonych w tym obszarze działania, aby budować swoje kompetencje w konstruowaniu strategii komunikacyjnych oraz nabywać umiejętność bycia partnerem komunikacyjnym dla osób ze złożonymi trudnościami w porozumiewaniu się. Dla samego nauczyciela–tłumacza, wdrażającego nie tylko ucznia, ale także jego całe otoczenie w sposoby komunikacji z nim, niezbędna jest ciągła nauka, rozwój, obserwacja trwającego procesu, a także możliwość zwrócenia się ze wszystkimi wątpliwościami do bardziej doświadczonego specjalisty, którym jest właśnie superwizor – tylko wtedy można w 100% odpowiedzieć na wszystkie potrzeby ucznia i tylko taki aktywny model superwizyjny może przynieść pożądane efekty terapii.

**Ewaluacja** będzie dotyczyła stopnia funkcjonowania ucznia w obrębie tzw. kompetencji kluczowych, a więc: porozumiewania się w języku ojczystym, porozumiewania się w językach obcych, kompetencji matematycznych, kompetencji informatycznych, umiejętności uczenia się, kompetencji społecznych i obywatelskich, inicjatywności i przedsiębiorczości, świadomości i ekspresji kulturalnej.

Data

Imienna pieczętka, podpis dyrektora szkoły/placówki

.....

.....

## Aneks 2. Eksperyment pedagogiczny Tomasza

Gdańsk, 27 lutego 2023 r.

*(miejsowość, data)*

*(pieczęć szkoły lub placówki)*

**Pan Przemysław Czarnek  
Minister Edukacji i Nauki Polski  
Aleja J. Ch. Szucha 25  
00-918 Warszawa**

**Za pośrednictwem  
Pani Małgorzaty Bielang  
Pomorskiej Kurator Oświaty  
ul. Wały Jagiellońskie 24  
80-853 Gdańsk**

### **WNIOSEK O WYRAŻENIE ZGODY NA PROWADZENIE EKSPERYMENTU PEDAGOGICZNEGO**

Na podstawie art. 45 ust. 9 Ustawy z dnia 14 grudnia 2016 r. – Prawo oświatowe (Dz.U. z 2017 r., poz. 59, z późn. zm.) oraz uchwały rady pedagogicznej, wnoszę o wyrażenie zgody na prowadzenie eksperymentu pedagogicznego

**Edukacja i włączanie uczniów dwujęzycznych z chorobą rzadką  
uwarunkowaną genetycznie na I etapie edukacyjnym poprzez wdrożenie  
alternatywnych sposobów realizacji podstawy programowej i integracji  
z grupą rówieśniczą**

.....  
*(nazwa eksperymentu)*

w Szkole Podstawowej [REDACTED]

.....  
(pełna nazwa szkoły lub placówki)

Planowany eksperyment pedagogiczny **wymaga** przyznania szkole lub placówce dodatkowych środków budżetowych przez organ prowadzący szkołę na finansowanie planowanych działań<sup>6</sup>.

#### I. Informacje dotyczące eksperymentu pedagogicznego

### **Edukacja i włączanie uczniów dwujęzycznych z chorobą rzadką uwarunkowaną genetycznie na I etapie edukacyjnym poprzez wdrożenie alternatywnych sposobów realizacji podstawy programowej i integracji z grupą rówieśniczą**

.....  
(nazwa eksperymentu)

<b>Czas trwania</b>	Od września 2023 roku do 30 czerwca 2026 roku (dotyczy całego I etapu edukacyjnego – klas 1–3 szkoły podstawowej).
<b>Cel</b>	<p>Celem eksperymentu jest integracja dwujęzycznego ucznia z chorobą rzadką, uwarunkowaną genetycznie, komunikującego się alternatywnie ze społecznością uczniowską na poziomie oddziału klasowego.</p> <p>Cele szczegółowe:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– <b>dla ucznia dwujęzycznego z chorobą rzadką uwarunkowaną genetycznie:</b> podnoszenie gotowości do komunikowania się z otoczeniem oraz rozwijanie skutecznych środków komunikowania się z rówieśnikami, możliwość realizacji obowiązującej podstawy programowej i kontynuacja edukacji na II etapie edukacyjnym, nauka inicjowania, podtrzymywania relacji społecznych z rówieśnikami, doskonalenie umiejętności samoobsługowych i dążenie do jak największej samodzielności w tej sferze na terenie placówki edukacyjnej</li> </ul>

<sup>6</sup> W przypadku, gdy eksperyment pedagogiczny wymaga dodatkowych środków budżetowych ze strony organu prowadzącego, do wniosku **należy dołączyć** pisemną zgodę organu prowadzącego szkołę na finansowanie tych działań.

	<ul style="list-style-type: none"> <li>– <b>dla nauczycieli:</b> poszerzenie wiedzy o rzadkich chorobach uwarunkowanych genetycznie jako element rozwijania własnych kompetencji i umiejętności, rozwijanie wiedzy, kompetencji i umiejętności związanych z komunikowaniem się z uczniem dwujęzycznym z rzadką chorobą uwarunkowaną genetycznie, szczególnie w kontekście wyboru i stosowania narzędzi z obszaru komunikacji alternatywnej i wspomagającej;</li> <li>– <b>dla uczniów pełnosprawnych:</b> podnoszenie gotowości do komunikowania się i nawiązywania relacji bez komunikacji werbalnej, ukazywanie zachowań zwiększających otwartość i grupy rówieśniczej na inność, rozwijanie świadomości akceptującej „innego” w każdym jego wymiarze istnienia, doskonalenie umiejętności komunikowania się w języku angielskim.</li> </ul>
<b>Założenia<sup>7</sup></b>	<p>Eksperyment obejmuje zajęcia edukacyjne w jednym oddziale klasowym. Założeniem jest swoisty pilotaż dla zbudowania elastycznego systemu oświatowego, umożliwiającego edukację i włączanie uczniów dwujęzycznych bez komunikacji werbalnej, z rzadką chorobą genetyczną. Tym samym przyczyni się on do wcześniejszego przygotowania szkół ogólnodostępnych na przyjęcie uczniów dwujęzycznych z wielorakimi trudnościami i podniesienie świadomości nauczycieli dotyczące możliwości pracy w zespole z komunikacją alternatywną oraz zdobycie dodatkowych kwalifikacji do pracy z uczniami z doświadczeniem migracyjnym z chorobami rzadkimi. Nasze poprzednie działania eksperymentalne w tym zakresie, wskazują na ogromną potrzebę przygotowania do tych zadań placówek oświatowych w kontekście edukacji włączającej.</p>
<b>Sposób realizacji</b>	<p>Eksperyment obejmuje rozwiązania w zakresie edukacji, integracji i wspomagania ucznia z chorobą rzadką w celu wyrównywania szans z grupą rówieśniczą, przy równoczesnym podnoszeniu kompetencji komunikacyjnych całego zespołu klasowego. Proces nauczania i integracji odbywa się na terenie szkoły, w czasie zajęć obowiązkowych i w trakcie wszelkich przejawów życia codziennego szkoły. Podstawą działań będą zajęcia edukacyjne z książką obrazkową/tabletem (aplikacja z napisami w języku angielskim) ze szczególnym uwzględnieniem godzin porannych. Wdrażanie umiejętności będzie odbywać się w ciągu dnia w różnych sytuacjach komunikacyjnych dzieci. Szczególną rolę, oprócz wychowawcy, będzie odgrywać nauczyciel współorganizujący kształcenie w klasie, dbający o wyrównywanie szans edukacyjnych i wspierający sytuacje komunikacyjne. Przewidujemy, że z czasem będziemy obserwować coraz większą samodzielność ucznia z chorobą rzadką i zaangażowane wsparcie ze strony rówieśników, którzy dzięki brakowi barier komunikacyjnych będą mogli swobodnie komunikować się z każdej sytuacji ze swoim kolegą.</p>

<sup>7</sup> Należy wskazać także zakres eksperymentu pedagogicznego, tj. czy obejmuje całą szkołę lub placówkę, oddział, grupę lub wybrane zajęcia edukacyjne.

II. Oświadczam, że cel, założenia oraz sposób realizacji eksperymentu pedagogicznego

**Edukacja i włączanie uczniów dwujęzycznych z chorobą rzadką uwarunkowaną genetycznie na I etapie edukacyjnym poprzez wdrożenie alternatywnych sposobów realizacji podstawy programowej i integracji z grupą rówieśniczą**

.....  
*(nazwa eksperymentu)*

.....  
 prowadzonego w Szkole Podstawowej nr 5 im. Jana Pawła II w Gdańsku nie prowadzą do zmiany typu szkoły lub rodzaju placówki, nie naruszają uprawnień ucznia do bezpłatnej nauki, wychowania i opieki w zakresie ustalonym w Ustawie – Prawo oświatowe oraz w ustawie o systemie oświaty, a także w zakresie uzyskania wiadomości i umiejętności niezbędnych do ukończenia danego typu szkoły oraz nie naruszają warunków i sposobu przeprowadzania egzaminów, określonych w odrębnych przepisach.

.....  
*(podpis i pieczęć dyrektora szkoły)*

III. Załączniki:

1. Uchwała rady pedagogicznej w sprawie eksperymentu pedagogicznego
2. Opinia rady szkoły lub placówki
3. Opinia rady rodziców
4. Opinia jednostki naukowej, dotycząca założeń eksperymentu wraz ze zgodą tej jednostki na sprawowanie opieki nad przebiegiem tego eksperymentu
5. Pisemna zgoda organu prowadzącego szkołę na finansowanie planowanych działań<sup>8</sup>

<sup>8</sup> W przypadku, gdy eksperyment pedagogiczny wymaga dofinansowania.



6. Uzasadnienie potrzeby prowadzenia kształcenia w danym zawodzie<sup>9</sup> wraz z pozytywnymi opiniami:
  - wojewódzkiej lub powiatowej rady rynku pracy, wydanej po uzyskaniu opinii odpowiednio wojewódzkiego lub powiatowego urzędu pracy,
  - organu samorządu gospodarczego lub innej organizacji gospodarczej właściwej dla danego zawodu,
  - jednostki naukowej lub stowarzyszenia zawodowego właściwego dla zawodu, w zakresie merytorycznej zawartości programu nauczania przewidzianego dla danego zawodu.

---

<sup>9</sup> Tylko w przypadku, gdy eksperyment pedagogiczny dotyczy zawodu nieumieszczonego w klasyfikacji zawodów szkolnictwa zawodowego.

---

## Wykaz rysunków i tabel

Rysunek 1.	Dziecko z chorobą rzadką jako pacjent i uczeń	11
Rysunek 4.1.	Model Dominacji Perspektyw Anikiej-Wiczenbach i Mańskiego	39
Rysunek 4.2.	Model 2. Zgodności Perspektyw (MZP) Anikiej-Wiczenbach i Mańskiego	48
Rysunek 4.3.	Interakcyjny model przebiegu praktyki rehabilitacyjnej W. Otrębskiego	53
Rysunek 6.1.	Zależności między elementami ICF składającymi się na obraz całej osoby	85
Rysunek 6.2.	F-words for Child Development	89
Rysunek 6.3.	Profil ucznia zespołu rewalidacyjno-wychowawczego w Niepublicznej Podstawowej Szkole Specjalnej im. Pawła Adamowicza w Gdańsku	90
Rysunek 6.4.	Koła relacji uczeniicy Niepublicznej Szkoły Przystosabiającej do Pracy im. P. Adamowicza w Gdańsku	95
Rysunek 13.1.	Macierz interesariuszy Mendelow's <i>power/interest grid</i>	168
Rysunek 13.2.	Kontinuum zaangażowania rodzicielskiego	172
Tabela 4.1.	Wybrane choroby rzadkie i towarzyszące im zmiany w fenotypie wyglądu dziecka	45
Tabela 5.1.	Szacowane wskaźniki współdzielenia doświadczeń (WWD) uchwyconych w przekazanych historiach	80
Tabela 6.1.	Zasady funkcjonowania zespołu multidyscyplinarnego, interdyscyplinarnego oraz transdyscyplinarnego	91
Tabela 6.2.	Wiedza profesjonalistów a wiedza rodziców	93

---

## O Autorach

**Paulina ANIKIEJ-WICZENBACH** – psycholog w Psychologicznej Poradni Genetycznych Chorób Rzadkich, pracownik naukowo-dydaktyczny na Uniwersytecie Gdańskim. Jej praca naukowa i zawodowa skupia się na rozwoju i funkcjonowaniu dzieci, ze szczególnym uwzględnieniem tych, które zmagają się z rzadkimi chorobami genetycznymi. W codziennej praktyce łączy wiedzę naukową z doświadczeniem klinicznym, aby wspierać rodziny i dzieci w radzeniu sobie z wyzwaniami, jakie niesie za sobą życie z rzadką chorobą. Prywatnie mama 2-letniej Idy, która jest jej największą inspiracją i motywacją w pracy.

**Katarzyna BIAŁEK** – magister psychologii, w trakcie specjalizacji z psychologii klinicznej. Absolwentka Uniwersytetu SWPS w Warszawie. Od 2017 roku związana jest z Oddziałem Pediatrii i Mukowiscydozy oraz Poradni Leczenia Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki im. Macieja Płazyńskiego w Gdańsku.

**Sylwia BÓL** – członek Zarządu Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą, Oddział w Gdańsku. Jest zaangażowaną działaczką na rzecz poprawy sytuacji osób chorych na mukowiscydozę i ich rodzin. Współpracuje przy wielu akcjach i projektach zwiększających świadomość społeczną na temat mukowiscydozy oraz wyrównujących szanse osób z niepełnosprawnościami. Mama dziecka z mukowiscydozą.

**Joanna DOROSZUK** – doktor nauk społecznych, pracownik naukowo-dydaktyczny Zakładu Pedagogiki Specjalnej Uniwersytetu Gdańskiego, badaczka rodziny. Pełni funkcję zastępcy redaktora naczelnego czasopisma „Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej”. Przez 11 lat pracowała jako nauczyciel i wychowawca oraz terapeuta AAC w Przedszkolu dla Dzieci z Porażeniem Mózgowym w Gdańsku. Jest współautorką oraz współkoordynatorką projektu *Sieć wsparcia procesu inkluzji dzieci z niepełnosprawnością słuchu* realizowanego od 2022 roku w Gdańsku. Jest autorką publikacji dotyczących funkcjonowania rodzin dzieci z niepełnosprawnościami w wymiarze społecznym, emocjonalnym oraz politycznym. Jej zainteresowania naukowe oscylują wokół tematu zaangażowania rodzin i inkluzji dzieci z niepełnosprawnościami w systemie edukacyjnym.

**Paulina FAMULSKA** – lekarz, specjalista pneumonologii dziecięcej. Absolwentka Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Pracuje w Oddziale Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki im. Macieja Płazyńskiego w Gdańsku. Członkini Polskiego Towarzystwa Pneumonologii Dziecięcej i Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy.

**Monika GOŁUBIEW-KONIECZNA** – psycholog (psychologia kliniczna) i pedagog specjalny (oligofrenopedagogika, pedagogika lecznicza). Wieloletni pracownik Kuratorium Oświaty w Gdańsku. Stały współpracownik wyższych uczelni i nauczyciel akademicki: Akademii Ateneum w Gdańsku oraz Uniwersytetu Gdańskiego, gdzie prowadzi autorskie zajęcia na studiach licencjackich, magisterskich i podyplomowych z zakresu pracy z uczniami niepełnosprawnymi i przewlekle chorymi w szkołach ogólnodostępnych i integracyjnych, a także z zakresu poradnictwa psychopedagogicznego. Autor i współautor eksperymentów i innowacji pedagogicznych dla uczniów niepełnosprawnych. Współpracownik MEN w zakresie realizacji dwóch edycji rządowego programu *Włączanie uczniów niepełnosprawnych do szkół ogólnodostępnych*. Jej zainteresowania zawodowe oscylują także wokół prawa oświatowego, jego ewaluacji i interpretacji w praktyce, co znajduje swój wyraz w licznych publikacjach. Obecnie kieruje jedną z gdańskich poradni psychologiczno-pedagogicznych.

**Katarzyna GRYBEK** – ekonomistka, współzałożycielka Fundacji Bohatera Borysa w Gdańsku, pracowała przy wdrażaniu projektów edukacyjnych współfinansowanych z Europejskiego Funduszu Społecznego. Współautorka eksperymentu pedagogicznego. Mama dziecka żyjącego z chorobą rzadką, na co dzień zaangażowana w organizację jego indywidualnego programu nauczania i rehabilitacji.

**Tomasz GRYBEK** – doktorant w Szkole Doktorskiej Uniwersytetu Gdańskiego w dyscyplinie nauk o zarządzaniu i jakości. Członek zarządu EURORDIS – Rare Diseases Europe. Członek reprezentujący organizacje pacjentów w Komitecie Pediatrycznym Europejskiej Agencji Leków (EMA PDCA). Przedstawiciel pacjentów w Radzie Doradczej Pacjentów ERN-ITHACA. Współpracuje z Centrum Chorób Rzadkich Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego w Gdańsku. Współzałożyciel Fundacji Bohatera Borysa w Gdańsku. Współautor eksperymentu pedagogicznego. Tata dziecka żyjącego z chorobą rzadką.

**Grzegorz KRYGER** – kurator Kuratorium Oświaty w Gdańsku. Specjalista z zakresu oświaty z dwudziestoletnim doświadczeniem pracy w obszarze edukacji. Z wykształcenia historyk, absolwent studiów podyplomowych z zakresu prawa pracy i zarządzania oświatą. Nauczyciel dyplomowany z kilkunastoletnim stażem pracy w szkole, dyrektor szkoły, a do grudnia 2023 r. urzędnik kierujący Wydziałem Edukacji w jednym z największych miast metropolitalnych w Polsce. Angażował się w realizację licznych działań innowacyjnych podejmowanych w Gdańsku w ramach rozwoju oświaty w myśl idei „Szkoły i Przedszkola Współpracy”. Prywatnie mąż i ojciec dwójki nastolatków.

**Dagmara KRYWDA-RYBSKA** – magister psychologii, specjalista psychologii klinicznej dzieci i młodzieży, wieloletni pracownik Szpitala Dziecięcego Polanki im. Macieja Płażyńskiego w Gdańsku, związana z Poradnią Leczenia Mukowiscydozy oraz Oddziałem Pediatrii i Mukowiscydozy od początku ich istnienia.

**Arkadiusz MAŃSKI** – psycholog oraz logopeda, profesor Uniwersytetu Gdańskiego, kierownik Psychologicznej Poradni Genetycznych Chorób Rzadkich w Instytucie Psychologii Uniwersytetu Gdańskiego. Jego zainteresowania naukowe to funkcjonowanie psychologiczne i językowe pacjentów z niepełnosprawnością o etiologii genetycznej.

**Maria MAZURKIEWICZ-BEŁDZIŃSKA** – prof. dr hab. nauk medycznych, neurolog, specjalista neurolog dziecięcy, Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, Ordynator Kliniki Neurologii Rozwojowej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku, Przewodnicząca Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, Wiceprezes Polskiego Towarzystwa Epileptologii, Wiceprzewodnicząca Komitetu Nauk Neurologicznych Polskiej Akademii Nauk. Autorka i współautorka kilkuset prac naukowych w tematyce neurologii dziecięcej. Współautorka programu specjalizacji z neurologii dziecięcej. Konsultant wojewódzki ds. neurologii dziecięcej.

**Marta OSIŃSKA** – lekarz w trakcie specjalizacji z pediatrii. Absolwentka Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Pracuje w Oddziale Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki im. Macieja Płażyńskiego w Gdańsku. Członkini Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego i Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy.

**Marta PIETRUSZKA** – lekarz w trakcie specjalizacji z neurologii dziecięcej. Absolwentka Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego. Członkini Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych i Polskiego Towarzystwa Neurologicznego.

**Ewa SAPIEJKA** – doktor nauk medycznych, specjalista pediatrii, pneumonologii i pneumonologii dziecięcej. Absolwentka Akademii Medycznej w Gdańsku. Kierownik Oddziału Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki im. Macieja Płażyńskiego w Gdańsku. Członkini Polskiego Towarzystwa Pneumonologii Dziecięcej i Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy. W latach 2020–2023 konsultant wojewódzki w dziedzinie chorób płuc dzieci.

**Anna STEINERT-DYMECKI** – lekarz, specjalista pediatrii i pneumonologii dziecięcej. Absolwentka Akademii Medycznej w Gdańsku. Zastępca kierownika Oddziału Pediatrii i Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki im. Macieja Płażyńskiego w Gdańsku. Członkini Polskiego Towarzystwa Pneumonologii Dziecięcej i Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy.

**Jacek STOJANOWSKI** – oligofrenopedagog. Absolwent Uniwersytetu Gdańskiego na kierunku edukacja niepełnosprawnych intelektualnie z terapią indywidualną. Nauczyciel pracujący w gdańskich szkołach podstawowych z uczniami z różnymi rodzajami niepełnosprawności oraz problemami w komunikowaniu się. Autor kilku publikacji edukacyjnych przeznaczonych dla uczniów z niepełnosprawnościami. Założyciel i prezes Fundacji „Czeka Na Nas Świat” zajmującej się m.in. społecznym włączaniem osób z niepełnosprawnościami. Zainteresowania: podróże, historia, literatura, pedagogika.

**Karolina ŚLEDZIŃSKA** – doktor nauk medycznych, specjalistka pediatrii i genetyki klinicznej, koordynatorka opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, w tym dystrofią mięśniowej Duchenne’a. Koordynator gdańskiego ośrodka Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. Chorób Rzadkich ERN-ITHACA. Członek Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Autorka licznych publikacji dotyczących tematyki chorób rzadkich. Nauczycielka akademicka i adiunkt Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego.

**Katarzyna ŚWIECZKOWSKA** – rodzic osoby z niepełnosprawnością, pedagogka, współzałożycielka i dyrektorka Zespołu Niepublicznych Placówek Oświatowych Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Osób z Niepełnosprawnością Intelektualną Gdańsk, wiceprzewodnicząca Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Osób z Niepełnosprawnością Intelektualną Koło w Gdańsku. Członkini Family and Users Forum przy European Academy of Childhood and Onset Disability, European Patients Advocacy Group w the European Reference Network ITACHA, Rady ds. komunikacji wspomagającej i alternatywnej oraz tekstu łatwego do czytania i zrozumienia przy Pełnomocniku Rządu ds. Osób Niepełnosprawnych oraz Gdyńskiej Rady ds. dzieci z niepełnosprawnościami, współpracowniczka International Alliance of Academies of Childhood Disability, CanChild oraz Polskiej Akademii Niepełnosprawności Dziecięcej. Członkini zarządu CARAVAN 2000, European Movement for Diversity and Understanding oraz Koalicji na rzecz Rodzinnej Opieki Zastępczej. Wykładowczyni z zakresu wczesnego wspomaganie rozwoju oraz self-adwokatury. w Akademii Pedagogiki Specjalnej im. Marii Grzegorzewskiej w Warszawie, Uniwersytecie im. Adama Mickiewicza w Poznaniu oraz Uniwersytecie Gdańskim.

**Karolina TERSA** – doktor nauk społecznych, pracownik dydaktyczny Zakładu Pedagogiki Specjalnej Uniwersytetu Gdańskiego. Interesuje się, bada i publikuje w wielu obszarach związanych z funkcjonowaniem społecznym osób z niepełnosprawnościami. Niektóre z nich to: system edukacji włączającej w Polsce, nauczyciele w tym systemie, edukacja i funkcjonowanie społeczne osób głuchych i z niepełnosprawnością słuchu, wczesne wspomaganie dzieci z niepełnosprawnością i ich rodzin. Zaangażowana jest w budowanie innowacyjnych rozwiązań edukacyjnych dla gdańskich uczniów.

**Agnieszka TOMASIK** – doktor nauk humanistycznych, pedagog specjalny i polonistka, innowatorka, autorka wielu metod aktywizujących w pracy z uczniami wokół idei „Lekcja jako spotkanie”, ekspertka zmiany, specjalizująca się w nowoczesnych narzędziach w edukacji, budowaniu nowych relacji w szkole, opartych na psychologii pozytywnej i tutoringu. Popularyzuje edukację prawną i równościową oraz idee konektywistyczne w zarządzaniu. Odpowiada za wdrażanie edukacji obywatelskiej w gdańskich szkołach i przedszkolach, należy do Rady Wolontariatu przy Prezydent Miasta Gdańska. Realizuje miejskie projekty dobrostanu i zdrowia psychicznego w szkołach w ramach sieci współpracy szkół i przedszkoli. Wykładowczyni WSB Merito, dyrektorka Zespołu Szkół Ogólnokształcących nr 8 w Gdańsku, koordynatorka Kreatywnej Pedagogiki – gdańskiego projektu sieciowania nauczycieli, ekspertka Kuratorium Oświaty do spraw wspomagania szkół.

**Jolanta WIERZBA** – prof. dr hab. n. med. pediatra, genetyk kliniczny pracująca dla Kliniki Pediatrii, Hematologii, Onkologii i Poradni Genetycznej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku (UCK). Współzałożycielka i koordynatorka założonego w 2015 roku Centrum Chorób Rzadkich UCK w Gdańsku. Na stałe współpracuje z organizacjami pozarządowymi zajmującymi się chorobami rzadkimi. Wiceprzewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, członek Zespołu Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych, konsultant wojewódzki pediatrii metabolicznej. Autorka i współautorka ponad 300 doniesień naukowych – w większości dotyczących schorzeń uwarunkowanych genetycznie.

**Ewa ZACH** – magister psychologii, specjalista psychologii klinicznej. Absolwentka Uniwersytetu SWPS w Warszawie. Od 2009 roku związana jest z Oddziałem Pediatrii i Mukowiscydozy oraz Poradni Leczenia Mukowiscydozy Szpitala Dziecięcego Polanki im. Macieja Płażyńskiego w Gdańsku.

**Agnieszka ŻYTA** – pedagogka specjalna (edukacja i rehabilitacja osób z niepełnosprawnością intelektualną, tyflopädagogika), doktor habilitowana, profesor uczelni na Uniwersytecie Warmińsko-Mazurskim w Olsztynie. Sojuszniczka i współpracowniczka organizacji pozarządowych wspierających osoby z niepełnosprawnościami m.in. Polskie Stowarzyszenie na rzecz Osób z Niepełnosprawnością Intelektualną, „Fenomenalni”, „Bardziej Kochani”. Członkini Management Committee (Polska) w Akcji COST, CA 21123, Cancer – Understanding Prevention in Intellectual Disabilities (CUPID) na lata 2022–2026. Autorka i współautorka monografii naukowych, artykułów naukowych i popularnonaukowych z zakresu badań o niepełnosprawności oraz pedagogiki specjalnej. Zainteresowania badawcze: funkcjonowanie psychospołeczne członków rodzin osób z niepełnosprawnościami (rodzice, rodzeństwo), dorosłość i samostanowienie osób z niepełnosprawnością intelektualną, badania włączające, inkluzja społeczna i wsparcie osób z niepełnosprawnością intelektualną (Kręgi Wsparcia, ruch self-adwokatów).