

Joanna Porada

Uniwersytet Dolnośląski DSW we Wrocławiu

Specjalny Ośrodek Szkolno-Wychowawczy im. K. Makuszyńskiego w Mrowli

DOI: <https://doi.org/10.59444/2024MONredJanr16>

SPECJALNE POTRZEBY EDUKACYJNE UCZNIĄ Z ZESPOŁEM RENPENNINGA – WSKAZANIA PRAKTYCZNE

Special educational needs of a pupil with Renpenning Syndrome – practical indications

Abstract: A pupil with a rare genetic disorder is a great challenge for the pedagogical community because they need specific support and early recognition of their needs; work with such a pupil undoubtedly requires going beyond the usual routine. If knowledge about a given developmental disorder is not complete, it is difficult to plan the correct therapeutic procedure and take care of the conditions for effective implementation of educational goals. One such disorder is Renpenning Syndrome, an X-linked disease caused by mutations in the PQBP1 gene. There is no cure for this syndrome and the frequency of its occurrence is unknown. Care for a child with Renpenning Syndrome is based mainly on early education and intervention by therapists and treatment of the remaining symptoms. This article is an attempt to summarise a year of work with a pupil with Renpenning Syndrome and propose strategies of conduct that may facilitate the teacher's contact with such a pupil and indicate possibilities for planning better conditions for effective implementation of educational and therapeutic goals. The birth of a child with a rare genetic disorder does not necessarily mean that there is no prospect of their maximum development and functioning in society.

Keywords: Renpenning Syndrome, rare disease, genetic disease, special educational needs

Wprowadzenie

Dziecko z zaburzeniem rozwojowym uwarunkowanym genetycznie jest wielką tajemnicą, której odkrycie wymaga od nauczyciela rozległej wiedzy, dużego doświadczenia i dobrej znajomości tematu. Trudno jednak zaplanować prawidłowe postępowanie terapeutyczne, kiedy brak dostatecznej wiedzy na temat danej jednostki chorobowej. Nauczyciel może wtedy odczuwać wiele rozterek; przez brak odpowiedniego przygotowania, aż do zwątpienia w swoje umiejętności i kompetencje.

W niniejszym artykule rozważania koncentrują się wokół ucznia z zespołem Renpenninga, „ultraradkim” schorzeniem genetycznym. Mała częstość występowania zespołu, zmienność objawów, brak charakterystycznej wiedzy na temat tej jednostki chorobowej, powodowała duże trudności w zaplanowaniu procesu terapeutycznego i podjęciu działań mających na celu zmniejszenie skutków niepełnosprawności. W artykule podjęto próbę nakreślenia specyfiki funkcjonowania ucznia z zespołem Renpenninga w momencie rozpoczęcia jego edukacji w specjalnym ośrodku szkolno-wychowawczym oraz po upływie jednego roku szkolnego. Spostrzeżenia zebrane w tekście być może przyczynią się do lepszego poznania fenotypu tego rzadkiego schorzenia i będą wskazówką dla nauczycieli i terapeutów, którzy być może w przyszłości będą pracować z takim uczniem.

Choroby rzadkie w Polsce

Choroba rzadka to w ponad 80% przewlekłe schorzenie o ciężkim przebiegu, uwarunkowane genetycznie. Choroba rzadka (tzw. choroba sieroca – *orphan disorder*) według nomenklatury Europejskiej oznacza jednostkę chorobową o niskiej częstotliwości występowania w populacji (1 przypadek na 2000 osób, albo jeszcze rzadziej). Choroby te charakteryzuje heterogenna symptomatologia, postępujący przebieg i różne rokowania (Kaczan, Śmigiel 2012: 14). Zdefiniowano i opisano około 8 tys. chorób rzadkich, jednak lista pozostaje nadal otwarta. Dla około 5% zdiagnozowanych istnieje możliwość leczenia farmakologicznego; dla pozostałych tylko leczenie objawowe i rehabilitacja. Choroby rzadkie są dużym wyzwaniem dla opieki zdrowotnej, społecznej, a także dla systemu edukacji i opieki terapeutycznej (Śmigiel, Szczałuba 2023: IX); dotyczą około 6-8% populacji każdego kraju. W Polsce, szacunkowo, na choroby rzadkie cierpi blisko 3 mln osób, co stanowi około 6% naszego społeczeństwa¹.

W środowisku szkolnym coraz częściej funkcjonują dzieci z chorobą rzadką, ale zazwyczaj środowisko pedagogiczne nie dysponuje dostateczną wiedzą na temat danego schorzenia, co bardzo utrudnia określenie skutecznej strategii wielozakresowego postępowania edukacyjno-terapeutycznego wspomagającego ucznia (Ploch 2021: 11).

Zespół Renpenninga (*Renpenning syndrome*)

Informacje o niektórych chorobach rzadkich są bardzo ograniczone; tak jest w przypadku zespołu Renpenninga. Według światowej bazy chorób rzadkich *Orphanet*

¹ Dane pochodzą ze strony: www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-rzadkie [10.07.2023].

częstość występowania tego zespołu nie jest znana; niektóre źródła mówią o zidentyfikowanych ponad 60 osobach dotkniętych tą chorobą, w co najmniej 15 rodzinach². Zespół Renpenninga jest bardzo rzadkim zaburzeniem, a opisywane dotąd przypadki tej mutacji wskazują na duże zróżnicowanie jego obrazu klinicznego u poszczególnych osób. Można przytoczyć tutaj przykładowo opis przeglądu cech 13 francuskich pacjentów z zespołem Renpenninga dokonanego przez Germanauda i współautorów (2011). Pacjenci pochodzili z 7 niespokrewnionych rodzin. U wszystkich osób obserwowano niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim lub umiarkowanym, małą głowę i niski wzrost; u większości występowały zaburzenia komunikacji i opóźnienia językowe. Inne objawy występujące w różnym nasileniu u poszczególnych osób (u niektórych objawy te nie występowały) to: cechy autystyczne, lęk separacyjny, ataki paniki, fobie, specyficzne dysmorfie twarzy: długa, trójkątna twarz, charakterystyczne brwi (na wół „wydepilowane”), duży prążkowany lub bulwiasty nos, dysplastyczne, szorstkie lub odstające uszy, przerzedzone włosy. U starszych pacjentów obserwowano postarzały wygląd. W innych opisach wymieniane są również takie cechy, jak: małe jądra, krótka rynienka nosowa, wady rozwojowe serca, anomalie odbytu, porażenie mózgowie, spastyczność, małe usta, skośne szpary powiekowe, coloboma tęczówki. Pojawiające się nowe cechy obejmują: zanik mięśni w górnej części pleców o charakterze postępującym, ankylozę śródrečno-palczkową kciuka oraz dysfunkcję podniebienną, która może powodować nosowy głos i być przyczyną złego karmienia oraz braku rozwoju w okresie niemowlęcym³.

Kombinacje niektórych cech występujących w zespole Renpenninga określane są czasem innymi nazwami, takimi jak:

- zespół Golabiego-Ito-Halla,
- zespół mózgowo-podniebiennie-sercowy Hamela,
- zespół Porteousa,
- zespół Sutherlanda-Haana,
- deficyt intelektualny sprzężony z chromosomem X spowodowany mutacjami PQBP1,
- deficyt intelektualny sprzężony z chromosomem X, typ Renpenning.

Ze względu na taką samą przyczynę genetyczną, zespoły te są jednak ogólnie zgrupowane pod nazwą zespołu Renpenninga⁴.

² Dane pochodzą ze strony: www.ncbi.nlm.nih.gov [12.07.2023].

³ Opisy przypadków osób z zespołem Renpenninga można znaleźć na stronie: www.omim.org [12.07.2023].

⁴ Dane pochodzą ze strony: www.ncbi.nlm.nih.gov [12.07.2023].

Przyczyny

Zespół Renpenninga to choroba genetyczna występująca głównie u mężczyzn. Spowodowana jest mutacją w genie *PQBPI* i jest dziedziczona w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X. Na stronie medlineplus.gov można przeczytać:

Co najmniej 14 mutacji genu *PQBPI* zidentyfikowano u osób z zespołem Renpenninga, zaburzeniem, które występuje prawie wyłącznie u mężczyzn i powoduje niepełnosprawność intelektualną i charakterystyczne cechy fizyczne. Większość mutacji genu *PQBPI*, które powodują zespół Renpenninga, powoduje nienormalnie krótkie białko wiążące poliglutaminę 1. Funkcja skróconego lub w inny sposób nieprawidłowego białka jest prawdopodobnie upośledzona i zakłóca normalną ekspresję genów w neuronach, powodując nieprawidłowy rozwój mózgu oraz oznaki i objawy zespołu Renpenninga.

Jak już wspomniano powyżej, zespół Renpenninga jest dziedziczony według recesywnego wzoru w sprzężeniu z chromosomem X, co oznacza, że chorują głównie mężczyźni. Kobiety posiadające patogenny wariant w jednej kopii genu nazywa się nosicielkami i mogą odczuwać łagodne lub umiarkowane objawy choroby. U większości jednak zazwyczaj nie obserwuje się żadnych objawów. U nosicielki jednego wariantu genu sprzężonego z chromosomem X istnieje 50% szansy na urodzenie syna z zespołem Renpenninga i 50% szansy na urodzenie córki, która również będzie nosicielką. Mężczyzna nie może przekazać choroby synom, ale wszystkie córki będą nosicielkami. Badania genetyczne umożliwiają identyfikację nosicielek oraz określenie ryzyka przekazania mutacji potomstwu⁵.

Leczenie

Brak leku na zespół Renpenninga. W większości przypadków oczekiwana długość życia osób z tym schorzeniem nie jest krótsza. Opieka medyczna nad pacjentem opiera się na wczesnej edukacji oraz interwencji ze strony terapeutów, a także leczeniu pozostałych objawów (np. spodziectwa, wad wzroku, wad serca itd.). Dzieci ze względu na pojawiające się trudności w nauce i dysfunkcje rozwojowe wymagają systematycznych oddziaływań terapeutycznych.

Najczęstsze objawy i cechy charakterystyczne

W tabeli 1 dokonano zestawienia możliwych objawów związanych z zespołem Renpenninga oraz objawów zaobserwowanych u ucznia. Należy tutaj jednak podkreślić, że uczeń dopiero wkroczy w okres dojrzewania; dlatego możliwe jest, że nasilenie niektórych objawów może ulec zmianie lub mogą pojawić się nowe objawy, nieobszerwane wcześniej u ucznia.

⁵ Na podstawie informacji ze strony: www.rarediseases.info.nih.gov [10.07.2023].

Tabela 1. Możliwe objawy związane z zespołem Renpenninga

Objawy zespołu Renpenninga	Opis objawów	Określona częstotliwość występowania	Obecność/ brak objawów u ucznia
Wyniszczenie	Utrata masy ciała, brak apetytu, zanik mięśni, ogólne osłabienie	Bardzo często	Zaobserwowano: wybiórczość jedzenia, problemy ze snem
Niepełnosprawność intelektualna	Niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim, umiarkowanym lub znacznym	Bardzo często	Niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym
Mikrocefalia	Zmniejszony rozmiar czaszki, mały obwód głowy (poniżej 2 odchyłeń standardowych w porównaniu do średniej dla wieku i płci)	Bardzo często	Tak
Wzrost	Niski wzrost, proporcjonalna karłowatość (poniżej 4 odchyłeń standardowych w porównaniu do średniej dla wieku i płci)	Bardzo często	Tak
Zanik mięśni szkieletowych	Obecność zaniku mięśni szkieletowych, zwyrodnienie mięśni, zanik mięśni w kończynach dolnych	Bardzo często	Nie stwierdzono
Nieprawidłowa morfologia żeber	Anomalie żeber	Często	Nie stwierdzono
Łysienie	Wypadanie włosów	Często	Nie
Zmniejszony rozmiar jąder	Zmniejszona objętość jądra, małe jądra	Często	Tak
<i>Epicanthus</i>	Fałd powiekowo-nosowy, widoczne fałdy oczu	Często	Tak
Spodziectwo	Wada układu moczowo-płciowego, nieprawidłowa lokalizacja ujścia cewki moczowej	Często	Nie stwierdzono
Twarz	Wysokość (długość) twarzy większa niż 2 odchylenia standardowe powyżej średniej	Często	Nie
Makrocja	Uszy długie, duże, pierzaste	Często	Nie
<i>Prognatium</i> żuchwy	Przerost żuchwy, duża dolna szczęka	Często	Nie
Anomalia Sprengla	Przemieszczenie łopatki skierowane w górę	Często	Nie
Cienka brew	Zmniejszona średnica włosów brwowych	Często	Obserwuje się mało widoczne brwi
Skośna szczelina powiekowa	Skośne szczeliny powiekowe, skierowane w górę	Często	Tak
Nieprawidłowa morfologia kciuka	Nieprawidłowa struktura, deformacja kciuka	Sporadycznie	Nie
Artezja odbytu	Wrodzony brak odbytu	Sporadycznie	Nie

Objawy zespołu Renpenninga	Opis objawów	Określona częstotliwość występowania	Obecność/ brak objawów u ucznia
Zaćma	Zmętnienie soczewki oka	Sporadycznie	Nie stwierdzono
Rozszczep podniebienia	Oddzielenie dachu jamy ustnej	Sporadycznie	Nie
Wysoka hipermetropia	Ciężka dalekowzroczność	Sporadycznie	Nie
Wysokie, wąskie podniebienie	Podniebienie gotyckie	Sporadycznie	Nie
<i>Iris colomba</i>	Kocie oko, coloboma tęczęwki	Sporadycznie	Nie
Makrodoncja	Zwiększony rozmiar zębów	Sporadycznie	U ucznia obserwuje się zmniejszony rozmiar zębów (mikrodoncję)
Wąskie usta	Małe, wąskie usta	Sporadycznie	Tak
<i>Pectus excavatum</i>	Wada ściany klatki piersiowej	Sporadycznie	Nie stwierdzono
Zajęcia	Napad padaczkowy	Sporadycznie	Nie stwierdzono
Odbiorcze upośledzenie słuchu	Nieprawidłowa funkcjonalność nerwu ślimakowego	Sporadycznie	Nie
Zez	Niewspółosiowość oczu, zezowanie oczu	Sporadycznie	Nie

Źródło: opracowanie własne na podstawie informacji na stronie: www.rarediseases.info.nih.gov

Opis funkcjonowania ucznia

Uczeń dołączył do zespołu klasowego (kl. 3 szkoły podstawowej w specjalnym ośrodku szkolno-wychowawczym) we wrześniu 2022 r. Posiada orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego. Chłopiec z zespołem Renpenninga oraz stwierdzonymi zaburzeniami rozwojowymi spełniającymi kryteria diagnostyczne dla rozpoznania zaburzeń ze spektrum autyzmu – autyzmu atypowego (F84.1). We wrześniu 2020 r. wynik badania (analiza w kierunku identyfikacji mutacji w genach związanych z niepełnosprawnością intelektualną) potwierdził rozpoznanie zespołu Renpenninga.

Po dokonaniu wielospecjalistycznej oceny poziomu funkcjonowania dziecka opartej na Kartach oceny wiadomości, umiejętności i sprawności dla osób z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym i znacznym oraz uczniów z niepełnosprawnościami sprzężonymi w szkole podstawowej na pierwszy etap edukacyjny; obserwacji, analizie założonych celów, aktualnej dokumentacji oraz sytuacji rodzinnej, zespół edukacyjno-terapeutyczny określił cele, warunki i formy wsparcia umożliwiające realizację indywidualnych potrzeb rozwojowych i edukacyjnych chłopca.

Funkcjonowania ucznia (stan na wrzesień 2022 r., fragment opisu)

„Średni profil osiągnięć Jana wynosi 1,8. Uczeń wymaga stałego motywowania do pracy, pomocy i kontroli. Konieczne jest przywoływanie i ukierunkowywanie uwagi chłopca w trakcie wykonywania zadań. Komunikacja bardzo ograniczona, mowa niezrozumiała. Ograniczony kontakt wzrokowy. Nie reaguje na polecenia dotyczące współpracy przy zadaniu kierowanym (udaje, że nie słyszy, nieruchomieje, kładzie się na podłodze). Uwaga ucznia rzadko jest celowa i nastawiona na wykonywanie zadań. Opóźniony rozwój grafomotoryki i rysunku. Obniżone umiejętności psychoruchowe i koordynacja wzrokowo-ruchowa; trudności w naśladowaniu prostych sekwencji ruchowych. Występują zachowania stereotypowe, schematyczne oraz trudności w odbiorze bodźców sensorycznych i czuciowych. Fiksuje uwagę na dowolnym, jednym przedmiocie, trzymanym w dłoni, którym intensywnie potrząsa. Ma problem z przewidywaniem niebezpieczeństw. Znacznie ograniczona zdolność rozumienia norm i zasad życia społecznego. Stawia opór i próbuje wymuszać ustępstwa podczas zadań kierowanych (bierna postawa, czasem leżenie na podłodze)”.

Edukacja ucznia z niepełnosprawnością sprzężoną wymaga zastosowania modelu nauczania polisensorycznego, angażującego w procesie przyswajania nowych umiejętności wszystkie kanały odbierania i przetwarzania informacji. Warunki, formy i metody pracy dostosowano do indywidualnych potrzeb i możliwości ucznia z uwzględnieniem jego zaburzeń rozwojowych. Jan został objęty dostosowanymi do jego potrzeb formami opieki: psychologiczną, pedagogiczną, logopedyczną i rehabilitacją oraz metodami terapii: hydroterapia, hipoterapia, Snoezelen, terapia ręki, Trening Umiejętności Społecznych. Podczas zajęć edukacyjnych nawiązanie pozytywnego kontaktu z chłopcem umożliwiło wykorzystanie metody DIR/Floortime.

Metody pracy z uczniem z zespołem Renpenninga

W pierwszym roku pracy edukacyjno-terapeutycznej z uczniem z zespołem Renpenninga efektywne okazało się wykorzystanie metody DIR/Floortime. Praca metodą DIR koncentruje się na budowaniu podstaw zdrowego rozwoju, zamiast koncentrowania się na objawach i powierzchownych zachowaniach (Pawlak-Kindler 2018: 180). Jak twierdzi Greenspan: „[...] dzięki temu podejściu dzieci uczą się opanowywać kluczowe kompetencje, które zostały na drodze ich rozwoju pominięte lub zaprzepaszczone”, chodzi tu o umiejętność budowania relacji z innymi, celowego komunikowania się oraz logicznego i kreatywnego myślenia (Greenspan, Wieder 2014: 10-11). W modelu DIR dążymy do odbudowania ścieżki naturalnego rozwoju i osiągnięcia sześcioletniego kamieni milowych rozwoju. Metoda Floortime (oś modelu DIR) to zejście do poziomu

podłogi (Pawlak-Kindler 2018: 180). W początkowym okresie pracy z uczniem z zespołem Renpenninga odbywano krótkie 5-10-minutowe sesje w celu zbudowania więzi; zajęcia poranne w zespole klasowym również odbywały się na podłodze. Stosowano technikę podążania za uczniem; stawiano małe i drobne wyzwania, które stopniowo poszerzano. Terapię początkowo oparto na zabawie poprzez wykorzystanie zainteresowań ucznia (woda, zwierzęta morskie, bajka z pieskiem Scooby-Doo).

W procesie uaktywniania rąk z powodzeniem wykorzystano metodę F. Affolter, czyli programowania ruchów i prowadzenia ręki (Wiśniewska 2019: 44). Metoda ta określana jest przez H. Olechnowicz jako „psychopedagogika rozumnego działania dłoni” (Olechnowicz 1999: 9). Rozwiązywanie codziennych problemów według tej metody to: usprawnianie dłoni, koncentracja wzroku na wykonywanej czynności i integrowanie działania z językiem (Wiśniewska 2019: 45). Uczeń podczas wykonywania czynności koordynuje pracę ręka-oko; jednocześnie wyzwała się chęć mówienia o tym, co robi.

Ze strony terapeuty metoda polega na czynnym, bezpośrednim wspomaganiu aktywności osoby z niepełnosprawnością. Odbywa się to przez kładzenie rąk terapeuty na rękach podopiecznego (na stronie grzbietowej; dłoń terapeuty przylega do dłoni podopiecznego), tak aby to on czuł się sprawcą działania. Terapeuta, stojąc/siedząc za podopiecznym, lekko nakierowuje jego ręce, ale to podopieczny wykonuje czynność i przeżywa w związku z tym poczucie sprawczości i radości z sukcesu. Ważne jest, że terapeuta nie tylko nie zmusza do wykonania czynności, lecz także nie wręcza podopiecznego w rzeczywistości, tylko go wspomaga poprzez nakierowanie (za: Wiśniewska 2019: 45).

Metodę F. Affolter wykorzystywano w pracy z uczniem z zespołem Renpenninga głównie podczas tzw. zajęć stolikowych. Pracę rozpoczęto od krótkich, prostych zadań stawianych uczniowi do wykonania, które umożliwiały osiągnięcie sukcesu i uczucie



Źródło: zbiory własne



Źródło: zbiory własne

Tabela 2. Efekty pracy terapeutycznej z uczniem z zespołem Renpenninga

Zachowania utrudniające proces terapeutyczny przejawiane przez ucznia (wrzesień 2022 r.)	Efekty zastosowanych działań terapeutycznych po roku pracy z uczniem (czerwiec 2023 r.)
<p>1. Postawa bierności (rzadko reaguje na imię, krótkotrwanie dzieli wspólne pole uwagi, obserwowalne „momenty zawieszenia”, podczas których nie reaguje na wszelkie polecenia, udaje, że nie słyszy, kładzie się na podłodze, nieruchomieje, „przelewa się” przez ręce).</p> <p>2. Wybiórczość w spożywaniu posiłków (bardzo wąski repertuar spożywanych posiłków, nie korzysta z obiadów w szkole, przywozi przekąski z domu, długo przeżuwa, czasem połyka pokarm po upływie kilku godzin – przytrzymuje pogryziony pokarm w ustach).</p> <p>3. Ograniczona komunikacja (mowa niezrozumiała, rzadko pełni funkcję komunikatywną, nie jest zainteresowany nawiązaniem kontaktu z koleżankami i kolegami w klasie, dominuje zabawa samotna).</p> <p>4. Zachowania stereotypowe (podczas zabaw dowolnych fiksuje uwagę na dowolnym, jednym przedmiocie – trzyma przedmiot w dłoni i intensywnie nim potrząsa).</p> <p>5. Problemy ze snem (określona liczba godzin snu i czuwania, zdarza się, że zasypia w szkole lub podczas zajęć w świetlicy szkolnej).</p> <p>6. Znacznie opóźniony rozwój grafomotoryki i rysunku (nie podejmuje prac „stolikowych”, rzadko uwaga celowa nastawiona na wykonanie zadania, nie podejmuje współpracy podczas zadań kierowanych, odchodzi, upada na podłogę, przybiera „zastygłą” pozycję w celu uniknięcia wykonania zadania; wymaga ciągłych przywołań, uwagi, zachęt i mobilizacji).</p> <p>7. Emocje (rzadko przejawia pozytywne emocje, ograniczone rozumienie norm i zasad życia społecznego, nieadekwatne reakcje względem rówieśników – czasem agresywne).</p>	<p>1. Obserwowany postęp (reaguje na imię, coraz częściej dzieli wspólne pole uwagi, reaguje na słowne polecenia, podejmuje współpracę z nauczycielem i pracę w parach z rówieśnikami).</p> <p>2. Brak postępu</p> <p>3. Obserwowany postęp. (stopniowo rozwija umiejętność spontanicznego nazywania i proszenia o pożądane przedmioty; mowa wraz z mimiką i gestami coraz częściej pełni funkcję komunikatywną, nawiązuje kontakt z dorosłymi oraz z kolegami i koleżankami).</p> <p>4. Obserwowany postęp (możliwe przekierowanie uwagi chłopca, czas fiksacji znacznie krótszy).</p> <p>5. W opinii rodzica wydłużył się czas, który uczeń przesypia w nocy, co przekłada się na dłuższy okres czuwania w szkole (uczeń nie zasypia w szkole; podczas zajęć w świetlicy szkolnej zasypia sporadycznie).</p> <p>6. Obserwowany postęp (coraz chętniej podejmuje prace „stolikowe”, wykonuje proste zadania, podejmuje próby pisania po śladzie i kolorowania w dużym konturze; chętnie maluje farbami; coraz rzadziej wymaga zachęty i motywowania do pracy).</p> <p>7. Obserwowany postęp (przejawia pozytywne emocje, okazuje przywiązanie do innych osób, wyraźna poprawa w relacjach koleżeńskich).</p>

Źródło: materiały i opracowanie własne

satysfakcji (zasada stopniowania trudności ma tutaj bardzo duże znaczenie).

W początkowym okresie pracy z uczniem z zespołem Renpenninga warto wykorzystać również tworzywa przekształcalne, które uruchamiają dłonie, wspierają dyspozycje twórcze, umożliwiają rozładowanie nadmiernego pobudzenia i skłaniają do samodzielnego regulowania wysiłku, a także spostrzegania i manipulowania (Olechnowicz 2012: 383). W pracy z uczniem starałam się kreować sytuacje, w których uczeń mógł podejmować działania samodzielnie; efektywną tutaj okazała się praca z tworzywami przekształcalnymi wspierająca działania spontaniczne. W tej metodzie również bardzo ważna

jest zasada stopniowania trudności: ćwiczenia rozpoczęto od manipulowania łatwiejszymi tworzywami przechodząc do coraz trudniejszych technik. Wykorzystywano następujące materiały: woda, piasek, piasek kinetyczny, ciastolina, różne rodzaje kasz, ryż, groch, fasola, siemię lniane itd. Praca z materiałami przekształcalnymi w przypadku dziecka z zespołem Renpenninga jest skuteczną metodą umożliwiającą rozbudzenie samodzielnej aktywności.

Wydaje się, że podjęte działania edukacyjno-terapeutyczne mają korzystny wpływ na rozwój sfery społeczno-emocjonalnej ucznia poprzez wzmacnianie jego aktywności i uczestnictwo w życiu szkolnym. Umożliwiają również zaspokojenie indywidualnych potrzeb rozwojowych oraz edukacyjnych ucznia zgodnie z możliwościami psychofizycznymi. Zintegrowane, wielospecjalistyczne działania nauczycieli i terapeutów przyniosły oczekiwane rezultaty.

Funkcjonowania ucznia (stan na czerwiec 2023 r., fragment opisu)

„Średni profil osiągnięć Jana wynosi 2,4 (z poziomu 1,8). Największy postęp odnotowano w sferach: emocje (z 2,0 na 2,8), komunikowanie się (z 2,5 na 2,9) oraz procesy poznawcze (z 2,3 na 2,9). Uczeń wykazuje duży potencjał w zakresie procesów poznawczych i komunikacji. Rozumie wszystkie polecenia i prośby nauczyciela; czasem wymaga motywacji i zachęty. Potrafi dokonać prostych klasyfikacji, wskazuje obiekty na obrazkach, sortuje elementy pod względem koloru i kształtu, szereguje pod względem wielkości. Podejmuje próby kolorowania w dużym konturze, chętnie modeluje ciastoliną i pracuje z materiałami przekształcalnymi. Układa duże puzzle. Liczy i rozpoznaje cyfry



Źródło: zbiory własne

(w zakresie do 10) oraz niektóre litery. Empatyczny, rozpoznaje podstawowe emocje na obrazkach. Odpowiednio zmotywowany potrafi skupić uwagę na wykonywanej czynności, podejmuje próby pisania po śladzie. Jan dobrze funkcjonuje w obrębie motoryki dużej. Porusza się samodzielnie, chodzi po schodach, omija przeszkody, biega, wspina się. Uczeń reaguje na swoje imię, rozumie polecenia i często właściwie na nie reaguje. Jest pogodny i wesoły, nawiązuje kontakt z koleżankami i kolegami w klasie, podejmuje próby uczestnictwa we wspólnych zabawach. W zakresie komunikacji zauważono duży postęp; mowa niewyraźna, ale pełni funkcję komunikatywną. Rozumie wszystkie polecenia i prośby nauczyciela i coraz chętniej je wykonuje”.

W pracy z Janem bardzo istotne okazało się tworzenie przyjaznej i bezpiecznej atmosfery poprzez zapewnianie przewidywalności i stałości planu dnia. Warto również wzmocnić pozytywnie nawet bardzo drobne postępy dziecka, przejawy komunikacji, uczestniczenie w zajęciach czy wykonywanie poleceń. Konieczne jest udzielanie dziecku niezbędnej pomocy i wsparcia w nawiązywaniu relacji z rówieśnikami oraz uczestniczeniu w życiu społeczności klasowej i szkolnej.

W tabeli 2 zaprezentowano efekty działań terapeutycznych po roku pracy z uczniem. W zestawieniu wzięto pod uwagę głównie te zachowania, które utrudniały uczniowi funkcjonowanie w społeczności szkolnej.

Wskazania do pracy z uczniem z zespołem Renpenninga

Potencjał rozwoju osobowego, społecznego i poznawczego ucznia z zespołem Renpenninga wydaje się duży i będzie miał szansę realizacji przy odpowiednim wsparciu oferowanym przez świadomych i wykwalifikowanych nauczycieli oraz terapeutów. Edukacja ucznia z niepełnosprawnością sprzężoną wymaga stosowania modelu nauczania polisensorycznego, angażującego w procesie przyswajania nowych umiejętności wszystkie kanały odbierania i przetwarzania informacji. W początkowym okresie pracy z uczniem z zespołem Renpenninga należy zwrócić szczególną uwagę na:

- zapewnienie atmosfery akceptacji, spokoju i bezpieczeństwa psychicznego;
- zdobywanie uwagi ucznia przed sytuacją komunikacyjną, z utrzymaniem kontaktu wzrokowego;
- przekazywanie precyzyjnych, krótkich poleceń, wspieranych bodźcami wzrokowymi lub gestami; sprawdzanie stopnia ich rozumienia;
- tworzenie wspólnego pola uwagi poprzez ukierunkowywanie uwagi ucznia na to, co w danym momencie jest istotne;
- stopniowanie trudności we wprowadzaniu ćwiczeń i zadań;
- stosowanie różnorodnego, ciekawego sensorycznie materiału;

- wzmacnianie aktywności ucznia w klasie poprzez podkreślanie jego pozytywnych zachowań i umiejętności, zachęcanie do podejmowania wspólnych działań;
- stosowanie metod wielozmysłowych, angażujących różne drogi zmysłowe;
- pomoc nauczyciela przy wykonywaniu zadań i poleceń, w planowaniu kolejności wykonywanych zadań i organizowaniu różnych działań;
- stosowanie zrozumiałych reguł postępowania oraz systemu pochwał i konsekwencji;
- monitorowanie czasu koncentracji uwagi, w przypadku przeciążenia bodźcami zadbanie o miejsca odpoczynku i wyciszenia;
- kształtowanie i utrzymywanie samodzielności w procesie edukacyjnym;
- zachęcanie do udziału w różnego typu uroczystościach, imprezach klasowych oraz szkolnych, umożliwianie uczniowie udziału w różnych wydarzeniach społecznych i kulturalnych;
- kształtowanie umiejętności wyrażania przeżyć i emocji, stwarzanie okazji do odczuwania satysfakcji i sukcesu z wykonywanych zadań;
- włączanie rodziców do działań wychowawczych i edukacyjnych szkoły;
- systematyczna analiza postępów, zaangażowania i aktywności ucznia;
- wskazane jest przestrzeganie stałego planu zajęć, ograniczanie nadmiaru bodźców mogących utrudniać koncentrację uwagi.

Kompleksowe działanie terapeutyczne i kreowanie odpowiednich warunków umożliwiają osobie z niepełnosprawnością sprzężoną optymalne funkcjonowanie w życiu społecznym na miarę swoich możliwości. Jednak, jak twierdzi Edyta Janus (2018: 30), warunkiem skutecznego i adekwatnego wsparcia osoby z chorobą rzadką czy sprzężoną niepełnosprawnością jest dogłębna wiedza na temat specyfiki funkcjonowania takich osób oraz respektowanie ich praw i podmiotowości.

Bibliografia

- Germanaud D., Rossi M., Bussy G., Gerard D., Hertz-Pannier L., Blanchet P., Dollfus H., Giuliano F., Bennouna-Greene V., Sarda P., Sigaudy S., Curie A., Vincent M. C., Touraine R., des Portes V. (2011), *The Renpenning syndrome spectrum: new clinical insights supported by 13 new PQBP1-mutated males*, „Clinical Genetics”, 79: 225-235.
- Głodkowska J. (red.) (2012), *Dydaktyka specjalna w przygotowaniu do kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi*, Warszawa, Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej.
- Greenspan S.I., Wieder S. (2014), *Dotrzeć do dziecka z autyzmem. Jak pomóc dzieciom nawiązać relacje, komunikować się i myśleć. Metoda Floortime*, Kraków, Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego.
- Janus E. (red.) (2018), *Terapia zajęciowa osób z niepełnosprawnością intelektualną*, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie.

- Kaczan T. (2023), *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju dziecka z zespołem wad genetycznych*, [w:] *Genetycznie uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci*, red. R. Śmigiel, K. Szczałuba, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie: 85-90.
- Kaczan T., Śmigiel R. (2012), *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju dzieci z chorobami genetycznymi*, Kraków, „Impuls”.
- Kruk-Lasocka (2021), *Psychomotoryka w rozpoznawaniu stanów ze spektrum autyzmu*, Kraków, „Impuls”.
- Krupa B., Sowa J. (2021), *Pedagogika specjalna. Zarys tematyki*, Rzeszów, Fosze.
- Olechnowicz H. (1999), *Jaskiniowcy zagubieni w XXI wieku. Praca terapeutyczna z małymi dziećmi*, Warszawa, WSiP.
- Olechnowicz H. (2012), *Terapia dzieci z niepełnosprawnością intelektualną*, Warszawa, PWN.
- Palak Z., Wójcik M. (red.) (2016), *Terapia pedagogiczna dzieci ze specjalnymi potrzebami rozwojowymi i edukacyjnymi. Nowe oblicza terapii w pedagogice specjalnej*, Lublin, Wydawnictwo UMCS.
- Pawlak-Kindler A. (red.) (2018), *Terapia osób z niepełnosprawnością intelektualną*, Lublin, Wydawnictwo UMCS.
- Ploch L. (2021), *W kręgu chorób rzadkich. Dominacja zaistnienia*, Warszawa, Difin.
- Płomin R., DeFries J.C., McClearn G.E., McGuffin P. (2001), *Genetyka zachowania*, Warszawa, WN PWN.
- Skibska J., Wojciechowska J. (2016), *Współczesna edukacja. Wielopłaszczyznowość zadań*, Kraków, Wydawnictwo Libron – Filip Lohner.
- Śmigiel R., Stembalska A. (2007), *Niepełnosprawność intelektualna uwarunkowana genetycznie – wybrane aspekty*, „Nowa Pediatria”, 4: 89-96.
- Śmigiel R., Szczałuba K. (red.) (2023), *Genetycznie uwarunkowane zaburzenia rozwoju u dzieci*, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie.
- Thompson J. (2013), *Specjalne potrzeby edukacyjne. Wskazówki dla nauczycieli*, przeł. J. Bartosik, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN SA.
- Wielebski M. (2018), *Od orzeczenia o potrzebie kształcenia specjalnego do indywidualnego programu edukacyjno-terapeutycznego*, „Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej”, nr 22: 339-354.
- Wiśniewska M. (2019), *Wspomaganie rozwoju dziecka z niepełnosprawnością intelektualną. Poradnik dla rodziców*, Kraków, „Impuls”.

Netografia

- <http://rzadkiechoroby.org/> oraz
<http://www.niepelnosprawni.pl/> Choroby rzadkie: Plan i co dalej?
<https://dzienchorobrzadkich.org/>
<https://medlineplus.gov/>
<https://omim.org/>
<https://rarediseases.info.nih.gov/>
<https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby/rzadkie>