

AGNIESZKA KAMYK-WAWRYSZUK

Uniwersytet Kazimierza Wielkiego
w Bydgoszczy

DZIECKO Z MUKOPOLISACHARYDOZĄ W PRZEDSZKOLU - PERSPEKTYWA TERAPEUTÓW

ABSTRACT. Kamyk-Wawryszuk Agnieszka, *Dziecko z mukopolisacharydozą w przedszkolu – perspektywa terapeutów* [Child with MPS in Kindertgartens – the Therapists' Perspective]. *Studia Edukacyjne* nr 49, 2018, Poznań 2018, pp. 299-314 Adam Mickiewicz University Press. ISSN 1233-6688. DOI: 10.14746/se.2018.49.18

Mucopolysaccharidosis (MPS) is a rare and progressive disorder. It gradually causes the disappearance of the child's learned skills. There are few scientific papers concerning the rules of conduct with a child of preschool age with MPS, and therefore therapists' work often comes down to searching for adequate methods of therapy in order to preserve the skills acquired by the pre-schooler as long as possible. The main research question was: "How does the treatment of a child with mucopolysaccharidosis at an Inclusive Preschool look like from the perspective of therapists?" Four therapists working with two boys suffering from MPS were surveyed in the study.

Key words: Mucopolysaccharidosis (MPS), rare disease, therapy, kindergarten

Wprowadzenie

Mukopolisacharydozy (MPS) to grupa chorób rzadkich, dziedzicznych, które „stanowią zespół genetycznych chorób metabolicznych z grupy lizosomalnych chorób spichrzeniowych”¹. Objawiają się deficytem enzymu, który bierze udział w metabolizmie glikozoaminoglikanów² (także nazywanych

¹ A. Kloska, A. Tylki-Szymańska, G. Węgrzyn, *Mukopolisacharydozy – biochemiczne mechanizmy chorób oraz możliwości terapeutyczne*, *Postępy Biochemii*, 2011, 57(2), s. 133.

² Glikozoaminoglikany są to „związki o charakterze cukrów złożonych, z których większość zawiera reszty węglowodanowe N-acetyloheksozoaminę i kwas uronowy. GAG oraz ich kompleksy związane z białkiem pGAG, tzw. proteoglikany, stanowią główny składnik ilościowy substancji podstawowej tkanki łącznej”, T. Pytrus, *Dziecko z mukopolisacharydozą*, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, red. B. Cytowaska, B. Winczura, A. Stawarski, Kraków 2008, s. 53.

mukopolisacharydami). Obecnie zdiagnozowano jedenaście niedoborów enzymatycznych, które wywołują odrębne MPS (tab. 1). Gromadzone w organizmie glikozoaminoglikany stopniowo uszkadzają komórki oraz narządy chorego (np. serce, kości, wątrobę)³. U chorego na MPS może dojść do zmian między innymi:

- w układzie oddechowym, gdzie gromadzenie mukopolisacharydów przyczynia się do pogrubienia strun głosowych, zwężenia tchawicy i oskrzeli, co powoduje trudności w oddychaniu, zaburzenia snu i bezdechy senne;
- w układzie sercowo-naczyniowym, gdzie gromadzenie mukopolisacharydów przyczynia się do uszkodzenia pni naczyniowych (koarktaacja aorty), zastawek serca i wad zastawkowych, które mogą wymagać leczenia operacyjnego;
- w układzie kostno-stawowym i narządzie ruchu, które można zauważyć w postaci tzw. cech charakterystycznych, takich jak: wydłużona czaszka z pogrubieniem kości sklepienia, nieprawidłowy kształt i szerokie rozstawienie zębów, nadmiernie wypukły kształt klatki piersiowej itp.⁴ Zmiany kostne tworzą zespół objawów określany także jako *dysostosis multiplex*⁵.

Tabela 1

Typy mukopolisacharydozy

Typ	Nazwa	Brakujący enzym
MPS IH*	Choroba Hurler	α -L-iduronidaza
MPS IS*	Choroba Scheie'a	α -L-iduronidaza
MPS IH/S*	Choroba Hurlera-Scheie'a	α -L-iduronidaza
MPS II	Choroba Hunter	2-sulfataza iduronianu
MPS III A	Choroba Sanfilippo A	sulfohydrolaza N-sulfoglukozoaminy
MPS III B	Choroba Sanfilippo B	N- α -acetyloglukozoaminidaza
MPS III C	Choroba Sanfilippo C	N-acetylotransferaza heparan- α -glukoaminid
MPS III D	Choroba Sanfilippo D	6-sulfataza N-acetyloglukozoaminy
MPS IV A	Choroba Morquio A	6-sulfataza N-acetylogalaktozaminy

³ *Rzadkie choroby genetyczne* - broszura, Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej, s. 16.

⁴ T. Pytrus, *Dziecko z mukopolisacharydozą*, s. 56-59.

⁵ *Dysostosis multiplex* - są to cechy dysplazji kości, która później objawia się niskorosłością, szponiastymi dłońmi, zniekształceniem kręgosłupa (garb lędźwiowy) i przykurczami stawów, S. Strobel i in., *Choroby wieku dziecięcego*, Warszawa 2010, s. 408.

MPS IV B	Choroba Morquio B	β -galaktozydaza
MPS VI	Choroba Maroteaux-Lamy	4-sulfataza N-acetylogalaktozaminy (arylosulfataza B)
MPS VII	Choroba Sly	β -glukuronidaza
MPS VIII	Sulfaturia keratanowa	hialuronoglukozaaminidaza (hialuronidaza)

*MPS IH, IS oraz IH/S są podtypami MPS I wyróżnionymi na podstawie objawów klinicznych, w każdym z tych podtypów dotyczy deficytu tego samego enzymu.

Źródło: *Rzadkie choroby genetyczne* – broszura, Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej, s. 16; T. Pytrus, *Dziecko z mukopolisacharydozą*, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, red. B. Cytoska, B. Winczura, A. Stawarski, Kraków 2008, s. 54-55; A. Kloska, A. Tyłki-Szymańska, G. Węgrzyn, *Mukopolisacharydozy – biochemiczne mechanizmy chorób oraz możliwości terapeutyczne*, *Postępy Biochemii*, 2011, 57(2), s. 134.

Częstość występowania wszystkich typów MPS jest trudna do oszacowania, jednak w literaturze medycznej można spotkać informacje, że typ I-H to 1:100 000, typ I-S to 1:500 000, typ II 1:100 000, typ III – 1:250 000, zaś typ IV – 1:100 000⁶. Brakuje danych dotyczących liczby chorych w typie VI i VII. W Polsce zdiagnozowano do tej pory typy I, II, III, IV, VI i VII⁷. Mukopolisacharydoza jest chorobą rzadką, stąd liczba dzieci, u których się ją diagnozuje jest nieliczna.

W prowadzonych przeze mnie badaniach wzięli udział terapeuci, którzy pracują z dziećmi z mukopolisacharydozą typ III (Chorobą Sanfilippo), w której odkładanie się glikozoaminoglikanów w organizmie powoduje przede wszystkim uszkodzenie komórek układu nerwowego dziecka. Pojawiają się trudności w rozwoju mowy, braku kontroli w zakresie czynności fizjologicznych. Wcześniej nabyte zachowania społeczne z każdym rokiem życia osoby ulegają regresji. Niektóre dzieci mają napady padaczkowe oraz stany drgawkowe. W przypadku Choroby Sanfilippo może także nastąpić niepełnosprawność intelektualna. Obecnie nie ma skutecznego leczenia MPS typu III, pozostaje tylko objawowe. Jest to choroba progresywna, która prowadzi do śmierci. Przyczyną zgonu może być zakażenie lub niewydolność układu krążenia⁸. Niewiele objawów manifestuje się w wieku niemowlęcym oraz młodszym, jednak z wiekiem dziecka narastają⁹.

⁶ T. Pytrus *Dziecko z mukopolisacharydozą*, s. 55.

⁷ *Rzadkie choroby genetyczne* – broszura, s. 16

⁸ T. Pytrus *Dziecko z mukopolisacharydozą*, s. 55.

⁹ *Rzadkie choroby genetyczne* – broszura s. 20-21.

Badania własne

Badania zostały osadzone w podejściu jakościowym. Zastosowano metodę etnograficzną, z wykorzystaniem techniki wywiadu otwartego pogłębio- nego. Celem badań było nakreślenie przebiegu terapii dzieci z chorobą rzadką – mukopolisacharydozą typu III. Pytanie główne brzmiało: Jak przebiega terapia dziecka z mukopolisacharydozą w Integracyjnym Punkcie Przed- szkolnym? Zostały także sformułowane pytania szczegółowe:

- jakie obszary w terapii dziecka z chorobą rzadką wymagają wsparcia?
- jakie zachowania dziecka utrudniają jego proces terapii?
- jakie innowacyjne rozwiązania zostały wprowadzone w procesie terapii dziecka?
- jakie kompetencje powinien mieć terapeuta pracujący z dzieckiem z chorobą rzadką?

W prowadzonych eksploracjach wzięło udział czterech terapeutów z In- tegracyjnego Punktu Przedszkolnego „Tuptusie” w Rotmance, pracujących z dwojgiem dzieci z mukopolisacharydozą:

- Aleksandra, wiek 25 lat, absolwentka wczesnej edukacji z logopedią, zintegrowanej wczesnej edukacji oraz oligofrenopedagogiki. Obecnie stu- diuje integrację sensoryczną. Jest wychowawczynią grupy integracyjnej. Staż pracy w zawodzie cztery lata.
- Sylwia, wiek 22 lata, absolwentka pedagogiki specjalnej, pełni funkcję nauczyciela wspomagającego. Staż pracy w zawodzie rok.
- Dominika, wiek 31 lat, fizjoterapeutka. Staż pracy w zawodzie dziesięć lat.
- Kinga, wiek 31 lat, psycholożka. Staż pracy w zawodzie osiem lat.

Udział w badaniu był dobrowolny. Poszukiwanie osób do badań zajęło około sześciu miesięcy. Było to podyktowane faktem, iż mukopolisachary- doza jest chorobą rzadką, stąd niewiele dzieci w wieku przedszkolnym ma ją zdiagnozowaną. Drugą przyczyną wiąże się z okazywanym lękiem przez terapeutów odnoszącym się do bycia ocenianym. Obawa przed ocenianiem innych terapeutów może wynikać z faktu, iż nie ma procedur postępowania z dzieckiem z mukopolisacharydozą w wieku przedszkolnym, a praca tera- peutów często odnosi się do próbowania nowych rozwiązań, poszukiwania różnych dróg „dotarcia do dziecka”. Specjaliści pracujący w Integracyjnym Punkcie Przedszkolnym „Tuptusie” jako jedyni wszyscy wyrazili zgodę na udział w badaniu i chęć podzielenia się swoimi doświadczeniami. Nieliczna literatura oraz brak komunikacji między ośrodkami, które mają pod opie- ką dziecko z MPS, nie ułatwiają pracy terapeutom. Warto w tym miejscu

zasygnalizować, iż rolę wsparcia specjalistów w ich pracy stanowią często rodzice chorych dzieci oraz stowarzyszenia, które dążą do popularyzacji problematyki związanej z funkcjonowaniem osób z chorobą rzadką. Przykładem może być Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie z siedzibą w Głuskowie koło Warszawy.

Sądzę, że podkreślenia wymaga fakt, iż Integracyjny Punkt Przedszkolny „Tuptusie” w Rotmance ma pod opieką aż dwoje dzieci z mukopolisacharydozą, co należy do rzadkości.

Terapia dziecka z mukopolisacharydozą w przedszkolu - obszary wsparcia

Konsekwencje zdiagnozowania u dziecka choroby rzadkiej przejawiają się nie tylko w procesie medycznym (leczenie lekami sierocymi, trudności z dostępem do leczenia i specjalistów itp.), ale także edukacyjnym i terapeutycznym. Brakuje publikacji naukowych o charakterze metodycznym, które nakreśliłyby kierunek pracy terapeutycznej z dzieckiem z mukopolisacharydozą, zarysowały jej zasady, jak i procedury z nim postępowania. Stąd, wskazane jest ukazanie obszarów terapii dziecka z MPS, które z perspektywy terapeutów wymagają wsparcia.

Wśród nich można wymienić specyficzne zachowania podopiecznych. Zachowania niepożądane w sferze społecznej wynikające ze zdiagnozowanej choroby wpływają na spostrzeganie chłopców nią dotkniętych przez grupę rówieśników (np. strach przed kontaktem z dzieckiem z MPS z obawy przed uderzeniem). Są one związane ze zmianami w układzie nerwowym, jakie zachodzą wskutek odkładania się mukopolisacharydów w organizmie dziecka. Wśród nich można wymienić reakcje agresywne. Ilustruje to poniższa wypowiedź.

Dla nas najważniejsze jest, aby byli akceptowani przez rówieśników i potrafili się odnaleźć w grupie przedszkolnej. Choroba Adama sprawiła, że stał się niebezpieczny dla kolegów i koleżanek z grupy, których bił. Ten obszar funkcjonowania Adama sprawił, że podjęto decyzję o przydzieleniu nauczyciela „cienia” dla niego (Sylwia).

Progres MPS może przebiegać zróżnicowanie – od przebiegu szybko po stopniowe narastanie trudności, a nawet po okres stabilizacji (okres *plateau*). W literaturze przedmiotu można znaleźć klasyfikację stadiów mukopolisacharydozy typu III. Pierwsze charakteryzuje się pojawieniem zachowań określanych mianem nietypowych, a odnoszących się między innymi

do nadaktywności ruchowej, potrzeby gryzienia różnych przedmiotów¹⁰. Dotyczą dzieci do wieku szkolnego, co obrazuje wypowiedź fizjoterapeutki.

Adam lubi biegać, chodzić po platformach równoważnych, bujać się. Rzuca podawanymi przedmiotami, niekoniecznie do wskazanego celu. Prowadzony za rękę czasami podejmuje nowe zadania, częściej jednak wyrywa się i biega czy rzuca przedmiotami (Dominika).

W stadium drugim nadal przejawiana jest aktywność ruchowa. Pojawiają się zaburzenia snu, potrzeba gryzienia wszystkiego. Stopniowo następuje utrata mowy i jej rozumienia. W stadium trzecim można zauważyć wyraźne zahamowanie rozwoju dziecka. Trudno utrzymać mu równowagę, z czasem przestaje samodzielnie chodzić.

Obszarem wymagającym wsparcia będą opisane przez terapeutów zachowania chłopców, które są charakterystyczne dla pierwszego stadium choroby (chłopcy są w wieku przedszkolnym, stąd można mówić o ich funkcjonowaniu, terapii z uwzględnieniem pierwszego stadium choroby). Ilustruje to poniższa wypowiedź.

Niestety, większość obszarów potrzebuje wsparcia, ponieważ występujące zachowania niepożądane, słabo rozwinięta motoryka oraz nieprzetwarzanie poleceń utrudniają pracę dziecka na zajęciach. Podczas zajęć grafomotorycznych Adaś z Kacprem potrzebują osoby, która poprowadzi ich za rękę, ponieważ sami nie są w stanie wykonać zadań z tej dziedziny (Aleksandra).

Progres choroby, objawiający się między innymi zahamowaniem rozwoju i utratą nabytych umiejętności, stanowi wyzwanie w procesie terapii dziecka. Z doświadczenia rozmówczyń wynika, że dziecko w wieku przedszkolnym z mukopolisacharydozą ma trudności w obrębie motoryki małej oraz rozumienia wydawanych przez terapeutów w czasie zajęć poleceń. Dzieci mają duże problemy z samodzielnym pisaniem po śladzie. Bardzo ciężko zainteresować je wykonywaniem prac plastycznych, potrzeba „bycia w ruchu” utrudnia prowadzenie zajęć/ćwiczeń, które wymagają skupienia uwagi i ograniczenia aktywności fizycznej. Innym ważnym aspektem jest rozwój społeczny, który stanowi także wyznacznik rozwoju poznawczego¹¹. Jak ogromne znaczenie ma ten aspekt podkreślają Jagoda Cieszyńska i Marta Korendo, które uważają, że

¹⁰ Tamże, s. 21.

¹¹ J. Cieszyńska, M. Korendo, *Wczesna interwencja terapeutyczna. Stymulacja rozwoju dziecka od noworodka do 6. roku życia*, Kraków 2007, s. 225.

poznanie może odbywać się jedynie poprzez działanie w środowisku, poprzez odbieranie na drodze komunikacji informacji płynących z zewnątrz. Nawet zdolności motoryczne mają wpływ na rozwój społeczny, z jednej strony umożliwiając fizyczne bycie z człowiekiem (na przykład wtedy, kiedy dziecko, raczkując zbliża się do matki), z drugiej strony wpływając na rozwój mowy i zdolności komunikacyjne¹².

Zatem, skoro u dzieci z Chorobą Sanfilippo może być zaburzony rozwój motoryczny, czy wówczas pojawiają się także zaburzenia w sferze rozwoju poznawczego? Z wypowiedzi terapeutek wynika, że są one zauważalne.

Mukopolisacharydoza charakteryzuje się tym, że z czasem pewne umiejętności zaczynają zanikać. Uważam, że warto skupić się na ćwiczeniu i jak najdłuższym utrzymaniu mowy, komunikacji oraz umiejętności poruszania się. W naszej placówce oprócz tych dwóch aspektów skupiliśmy się na sferze społecznej Adama i Kacpra (Sylwia).

Dzieci z mukopolisacharydozą odbierają świat głównie poprzez gesty czy mimikę twarzy, dlatego ważne jest dobieranie adekwatnych do sytuacji (Aleksandra).

Z badań przeprowadzonych przez lekarzy zajmujących się dziećmi z mukopolisacharydozą wynika, że patogeneza uszkodzenia układu nerwowego dzieci z MPS III nie jest znana. Wskutek postępujących uszkodzeń ograniczony jest rozwój mowy oraz zachowania społeczne, często pojawiają się reakcje agresywne¹³. Potwierdzają to także badani terapeuci.

Terapię utrudniają najbardziej zachowania agresywne i gwałtowne. Również mechaniczne i stereotypowe. Takie zachowania są barierą do współpracy z dzieckiem, zwłaszcza kiedy mowa przestaje być zrozumiała (Sylwia).

Wiek przedszkolny stanowi ważny moment w rozwoju emocjonalnym i społecznym dziecka. Jest ono dojrzałe do „funkcjonowania w grupie społecznej, co przyspiesza z kolei zdolność rozumienia i akceptowania obowiązujących zasad i norm”¹⁴. W przypadku dziecka z MPS III, kiedy następuje uszkodzenie układu nerwowego, również pojawiają się zaburzenia w obrębie rozwoju społecznego, co ilustruje poniższa wypowiedź.

Największą trudnością jest sfera społeczna. Chłopcy z trudem komunikują się z nauczycielem oraz z dziećmi. Nie potrafią skoncentrować się dłuższy czas na zadaniu. Trudno ich zmotywować, choć często bezpośrednia lub odroczone nagroda (naj-

¹² Tamże.

¹³ T. Pytrus, *Dziecko z mukopolisacharydozą*, s. 57.

¹⁴ J. Cieszyńska, M. Korendo, *Wczesna interwencja terapeutyczna*, s. 255.

częściej zabawa lub smakołyk) wystarcza, by dziecko ukończyło rozpoczęte zadania. Sfrustrowani zaczynają płakać bądź przerywają rozpoczęte zadanie (Kinga).

Opisane przez terapeutów zachowania mogą nasilać się z wiekiem dziecka, stąd istotne wydaje się poszukiwanie nowych dróg rozwiązań w pracy nad tym aspektem życia przedszkolaka z chorobą rzadką. Nasilenie zachowań agresywnych jest indywidualne, stąd ich łagodzenie czy wyciszenie stanowi zindywidualizowany proces. Rozwiązaniem może być zatrudnienie nauczyciela wspomagającego, prowadzenie zajęć terapeutycznych, a nawet próby przekierowania uwagi na wykonywanie innych czynności. Brzmi to banalnie, ale daje możliwość poszukiwania bardziej ukierunkowanych działań terapeutycznych.

Adam, jak i Kacper pochłaniali swoim zachowaniem bardzo dużo uwagi. Adam miał wtedy 4 lata 8 m. Był agresywny w stosunku do rówieśników, biegatł, rzucatł zabawkami oraz wchodził na każdą napotkaną przeszkodę, np. na przedmioty oraz dzieci. Stał się niebezpieczny dla grupy przedszkolnej. W takiej sytuacji nasza pani psycholog Kinga zaproponowała dla niego nauczyciela „cienia”, aby wzmacniać pozytywne zachowania Adama, a wygaszać te negatywne. W obecnej sytuacji funkcjonowanie Adama i Kacpra w grupie uważam za bardzo dobre. Jednak wymagało to czasu i pracy ze strony wszystkich nauczycieli, aby zachowanie chłopców było akceptowane przez rówieśników (Sylwia).

Trudnością są także zaburzenia w percepcji dotykowej, które stanowią wyzwanie w obszarze pracy fizjoterapeutycznej. Dominika mówi:

Kacperek nie lubi dotyku, szczególnie w okolicy barków, a właśnie ta strefa potrzebuje go najwięcej. Wykorzystuję czas, kiedy jest zajęty zabawką-stolikiem, aby rozmasować obręcz barkową. Chłopiec lubi naciskać zabawki dźwiękowe i świecące. Pasjonuje go również wrzucanie piłek do koszyka, czy zbieranie zabawek języków do pudła. Zabaw, w które się angażuje, jest niewiele. Poprzez różne modyfikacje jedna zabawa służy realizowaniu wielu celów terapeutycznych (Dominika).

Opisane przez Dominikę zachowanie dziecka jest charakterystyczne dla Choroby Sanfilippo, w której pojawia się fascynacja przedmiotami, podgryzanie rąk, ubrań, czy nawet zaburzenia snu. Terapeutka korzystając z własnej wiedzy na temat przebiegu MPS, potrafi w odpowiedni sposób pokierować charakterystycznym zachowaniem dziecka, aby realizować założone cele terapeutyczne. Umiejętność dostosowania się do stanu zdrowia/samopoczucia dziecka z chorobą rzadką jest niezwykle potrzebna w procesie jego terapii.

Analizując wypowiedzi terapeutów, można nakreślić trzy obszary w procesie terapii dziecka z mukopolisacharydozą, które wymagają wsparcia. Pierwszy odnosi się do funkcjonowania w grupie i wdrażania zachowań zgodnych z normami społecznymi, drugi – do wdrażania do ćwiczeń wymagających mniejszej aktywności ruchowej, trzeci zaś – do pracy nad umiejętnościami, które wraz z postępem choroby zanikają.

Wiedza i świadomość pedagogów specjalnych, terapeutów, fizjoterapeutów oraz innych specjalistów zajmujących się dziećmi z chorobami rzadkimi wzrasta. W toku studiów coraz częściej realizowane są zagadnienia z tej dziedziny, co potwierdzają wypowiedzi terapeutów.

Uważam, że osoba zajmująca się dzieckiem z mukopolisacharydozą poza jego domem powinna mieć wykształcenie w obrębie pedagogiki specjalnej lub oligofrenopedagogiki. Na tego typu studiach można poznać podstawowe choroby, w tym te genetyczne i rzadkie. Nie chodzi tu jednak o pustą teorię, która pokaże nam jak objawia się dana choroba i jakie nosi ze sobą skutki, ale przez cały akademicki okres edukacji można nauczyć się ogólnie, jak należy pracować z dzieckiem posiadającym trudne i niepożądane zachowania. Oczywiście, nie samo wykształcenie mieści się w kompetencjach potrzebnych w naszej pracy. Liczy się również podejście do dzieci i to, jak one odbierają nauczyciela czy terapeutę (Aleksandra).

Zarówno Aleksandra, jak i Sylwia są zdania, że podstawą jest uzyskanie przez terapeutę wykształcenia z zakresu pedagogiki specjalnej.

W mojej opinii wychowawca/nauczyciel/terapeuta powinien przede wszystkim posiadać wiedzę z zakresu pedagogiki specjalnej/oligofrenopedagogiki. Również powinien posiadać wiedzę na temat mukopolisacharydozy (Sylwia).

Zdobycie specjalistycznego wykształcenia stanowi jednak tylko podstawę. Jest to podyktowane minimum trzema przesłankami. Po pierwsze, mamy zidentyfikowanych ponad sześć tysięcy chorób rzadkich, stąd nie ma możliwości, aby wszystkie były omówione w toku studiów. Po drugie, rozwój MPS może przebiegać w zindywidualizowany sposób. Po trzecie, Choroba Sanfilippo może mieć postać od lekkiej do ciężkiej, co utrudnia postawienie czasem diagnozy na wczesnym etapie życia dziecka, dlatego terapeuta może pracować z przedszkolakiem nie mając wskazówek co do rozpoznania, postępów choroby, specyficznych objawów itp.

W trakcie prowadzonych badań rozmówczynie zwróciły również uwagę na cechy charakteru specjalistów pracujących z dzieckiem z chorobą rzadką. Wśród nich została wymieniona cierpliwość, konsekwencja, wytrwałość, jak

i pozytywne nastawienie. Stanowczość i konsekwencja wydaje się niezbędną w pracy z dzieckiem z zaburzeniami zachowania.

Taki terapeuta powinien być cierpliwy, systematyczny, konsekwentny i wytrwały podejmując zadania terapeutyczne z dzieckiem. Jednocześnie warto pamiętać o uśmiechu na twarzy, pozytywnym „stylu bycia” oraz energicznym podejściu, ponieważ dzieci z mukopolisacharydozą są bardzo pozytywne, pełne energii i proszą się o ciepłe uczucia względem nich (Sylwia).

Aleksandra, poza podkreśleniem cech terapeuty, zwraca także uwagę na proces adaptacji dziecka do nowej sytuacji, jaką jest współpraca z nowym nauczycielem.

Taka osoba powinna być: miła, sympatyczna, odpowiedzialna, sumienna, a kiedy sytuacja tego wymaga, to stanowcza i konkretna. Na przykładzie naszych dzieci można pokazać, że nie udaje się zaprezentować idealnych cech nauczyciela dla dzieci z mukopolisacharydozą, ponieważ:

– Adam jest dzieckiem pracującym najlepiej z nauczycielami o mocnym i silnym charakterze. Najlepiej odbiera osoby stanowcze o mocnej barwie głosu.

– Kacper to dziecko najlepiej pracujące z osobami bardziej stonowanymi, o spokojniejszej barwie głosu. Zazwyczaj tego typu osoby w pierwszym kontakcie nie są od razu otwarte.

Wybierając nauczyciela odpowiedniego dla Adama, nie kierowałam się pierwszym kontaktem, ponieważ początki są zazwyczaj trudne. Dziecko przyzwyczaja się powoli, bo jest to dla niego nowa sytuacja. Ważne, aby z biegiem czasu dotarli się te dwie osoby. Adaś wyczuwał, na co może sobie pozwolić, na co nie. Nauczyciel musiał dostosować się tonem głosu, poziomem stanowczości oraz sprawności do chłopca. To był dobry wybór, ponieważ szybko nawiązali świetny kontakt. Teraz współpraca jest jeszcze lepsza – Adaś bezpieczniej funkcjonuje w grupie, jest weselszy i rzadziej krzyczy (Aleksandra).

Wypowiedź Aleksandry sygnalizuje, jak bardzo może być zindywidualizowany przebieg MPS. Jednak wspólnym mianownikiem pracy z przedszkolakiem z mukopolisacharydozą jest zaakceptowanie przez dziecko nauczyciela i nawiązanie relacji umożliwiającej prowadzenie terapii.

Wspomniany zestaw cech warto również wzbogacić o jeden atrybut – kreatywność i elastyczność w pracy terapeutycznej (m.in. gotowość do podniesienia kwalifikacji, chęć pogłębiania wiedzy, poszukiwania nowych rozwiązań itp.).

Wcześniejszą wypowiedź Aleksandry potwierdza Dominika, która sygnalizowała, że nie wszyscy specjaliści, pomimo wysokich kompetencji, mogą zostać zaakceptowani przez dziecko.

Zaakceptowanie mnie przez Kacpra zajęło około 4 miesiące. Dostałam informację od mamy, że z niektórymi terapeutami lubi ćwiczyć, a z niektórymi zawsze płacze. Nie tracąc nadziei, że trafię do pierwszej grupy, testowałam różne formy współpracy (Dominika).

Proces akceptacji powinien być dwustronny. Oprócz chęci ze strony dziecka, ważne jest także zaangażowanie terapeuty, który musi tolerować specyficzne zachowania przedszkolaka z MPS i nie traktować ich jako personalny atak, a raczej trudność, nad którą należy pracować.

Adaś lubi głaskać, szczypać terapeutę. Zachowanie to utrudnia współpracę. Mimo fakturowania, masażu dociskowego, czy prób odwrócenia uwagi chłopca, nadal do tego wraca (Dominika).

Rozważając funkcjonowanie dziecka z mukopolisacharydozą w przedszkolu, nie sposób pominąć aspektu dotyczącego wykształcenia i kompetencji specjalistów prowadzących zajęcia. Wydaje się jednak, że jak w przypadku pracy z dzieckiem z wielorakimi zaburzeniami, tak i w pracy z dzieckiem z MPS ważne jest zdobycie fachowej, rzetelnej wiedzy, jak również predyspozycji osobowościowych terapeuty.

Indywidualizacja – podążanie za dzieckiem z chorobą rzadką

Rozważając funkcjonowanie dziecka z chorobą rzadką, jak w przypadku innych dzieci z zaburzeniami w rozwoju i odchyleniami rozwojowymi o różnej etiologii, należy nakreślić, czym są specjalne trudności w uczeniu się, których one doświadczają. Owe trudności determinują

zastosowanie specjalnej organizacji procesu edukacyjnego [można również to odnieść do procesu terapeutycznego – A.K.W.] w zakresie: organizacji warunków technicznych, metod i środków stosowanych w procesie dydaktycznym, kształtowania relacji społecznych, współpracy ze środowiskiem rodzinnym¹⁵.

Pojedyncze publikacje dotyczące terapii dziecka z mukopolisacharydożą podkreślają wagę trudności, jakich doświadczają pedagodzy w codziennej pracy. Agata Chilmon-Procyk już na pierwszych stronach artykułu „Edukacja i wychowanie dziecka z mukopolisacharydozą” sygnalizuje, że

¹⁵ J. Głodkowska, *Model kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi – różnice nie mogą dzielić*, [w:] *Podniesienie efektywności kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi*. Materiały szkoleniowe, cz. I, Warszawa 2010, s. 49.

w przypadkach tych istnieje konieczność wykorzystywania bardzo zróżnicowanych metod i narzędzi, zaczerpniętych z różnych rodzajów terapii. W literaturze przedmiotu brakuje jednak teoretycznych i praktycznych wskazówek na ten temat. Każdy przypadek to zupełnie odmienna sytuacja (czasami dzieci z różnymi typami MPS łatwiej jest porównywać z chorymi na zupełnie inne jednostki, niż ze sobą nawzajem). Trudno więc o systematyzowanie wiedzy¹⁶.

Stąd, wydaje się naturalne poszukiwanie różnych rozwiązań, które mogą łagodzić niektóre zachowania specyficzne dziecka z MPS (np. gryzienie wszystkiego). Z pozoru te rozwiązania wydają się banalne, jednak ich prostota sprawdza się w codziennej pracy. Jednym z nich może być zatrudnienie nauczyciela wspomagającego. Na podstawie wypowiedzi psycholożki można stwierdzić, że osoba nauczyciela wspomagającego daje między innymi dziecku poczucie zrozumienia i bezpieczeństwa. To swego rodzaju „bycie razem nauczyciela i dziecka” pozwala przedszkolakowi na uczestniczenie w grupie rówieśniczej nie tylko dlatego, że ta relacja ułatwia kontrolowanie specyficznych jego zachowań (ich wyciszenie umożliwia pełniejsze uczestnictwo w zajęciach), ale staje się również łącznikiem w sytuacjach braku zrozumienia komunikatu przekazywanego przez niego innym osobom.

Jeden z chłopców jest zawsze „cieniowany” przez tę samą panią. Nauczyciel-cień towarzyszy mu praktycznie non stop, co daje dziecku duże wsparcie. Chłopiec wie, że ta konkretna osoba jest w stanie mu pomóc i często poszukuje nauczycieli wzrokiem, gdy napotyka trudności. Odkąd wprowadzony został nauczyciel-cień dziecko stało się dużo spokojniejsze i chętniej uczestniczy w zajęciach grupowych (Kinga).

Inne rozwiązania zaproponowane przez terapeutów odnosiły się do wprowadzenia do codziennego użytku dziecka przedmiotów, które miały pomóc w stopniowym neutralizowaniu gryzienia rąk.

Gryzak okazał się świetnym zastąpieniem wkładania przedmiotów i rąk do buzi. Chłopcy zaspokajają nim potrzeby, a wygląd gryzaków jest adekwatny do ich wieku i nie jest obiektem drwin. Uważam, że innowacyjnym rozwiązaniem okazało się przyznanie nauczyciela-cienia Adasiowi, ponieważ nie każde przedszkole się na to godzi. Tego typu osoba jest raczej przydzielana dzieciom autystycznym. W tym przypadku sprawdziło się to rewelacyjnie, ponieważ zwiększyło się u chłopca poczucie bezpieczeństwa, a co za tym idzie – nierzucanie zabawkami, niewkładanie przedmiotów do buzi. Adaś mniej krzyczy i jest radosny (Aleksandra).

¹⁶ A. Chilmon-Procyk, *Edukacja i wychowanie dziecka z mukopolisacharydozą*, [w:] *Niepełnosprawność. Interpretacje teoretyczne i praktyczne*, red. T. Żółkowska, J. Buława-Halasz, I. Ramik-Mażewska, Ł. Skryplonek, Szczecin 2015, s. 63.

Co najistotniejsze, w trakcie poszukiwań adekwatnych sposobów wspierania rozwoju dziecka czy wyciszania jego specyficznych zachowań istotna jest godność dziecka. Proponowane pomysły nie powinny – na co zwróciła uwagę w swojej wypowiedzi Aleksandra – przyczyniać się do uprzedmiotowienia przedszkolaka, ośmieszenia poprzez proponowanie rzeczy, które są poniżej jego wieku czy umiejętności. Pomimo że Choroba Sanfilippo jest progresywna, wspomniany aspekt wydaje się niezwykle istotny z punktu widzenia funkcjonowania dziecka w grupie rówieśniczej. Stygmatyzacja, naznaczanie inności jest przyczyną izolacji. Zastosowanie przez terapeutkę gryzaka, biorąc pod uwagę młodszy wiek chłopca, nie podkreślało jego dysfunkcji. Wyzwaniem będzie jednak zastosowanie innego rozwiązania, kiedy dziecko podrośnie.

W wypowiedziach terapeutów można zauważyć, jak zespół różnych specjalistów (oligofrenopedagog, terapeuta wczesnego wspomaganie rozwoju, psycholog, fizjoterapeuta i inni) potrafi współpracować, aby usprawnić proces terapii dziecka. Ta współpraca jest oparta na konsekwentnym realizowaniu zasad, które zostały wcześniej ustalone. Zatem, płynny przepływ informacji (nie ograniczający się tylko do wymiany doświadczeń podczas spotkań rady pedagogicznej) między poszczególnymi terapeutami dziecka jest niezbędny do realizowania założeń terapii.

Drugi chłopiec korzysta z różnych form wsparcia i z chęcią chodzi na zajęcia indywidualne (początkowo reagował płaczem na każde wyjście z sali). Adam był wprowadzany z sali za każdym razem, gdy rzucił zabawkami. Nauczycielka za każdym razem powtarzała „Rzucam zabawkami to wychodzę”, w dość krótkim czasie zachowanie to udało się prawie całkowicie wygasić (Kinga).

Wypowiedzi badanych terapeutów podkreślają zróżnicowanie przebiegu choroby u chłopców z MPS. Jak wspomniałam wcześniej, sytuacja ta determinuje także inne podejście do pracy terapeutycznej każdego z nich.

U dzieci z mukopolisacharydozą z biegiem czasu pogarsza się pamięć. Dlatego należy ją ćwiczyć. W naszej placówce sprawdzilo się to poprzez śpiewanie ulubionych piosenek. W związku z tym, że Adaś niechętnie mówi, a śpiewanie piosenek sprawia mu przyjemność, to postanowiliśmy wykorzystać tę czynność do utrwalania pamięci. Kacperek mówi tylko pojedyncze słowa typu: „mama”, „daj”, dlatego tu te ćwiczenia wyglądają nieco inaczej. Bardziej na zasadzie wpojenia schematu np. dnia, czy planu na terapii indywidualnej (Aleksandra).

Pomimo że chłopcy mają taką samą diagnozę, to dostosowujemy prace do indywidualnych potrzeb dziecka (Kinga).

Badani terapeuci zwrócili uwagę, iż współpraca wychowawcy z nauczycielem wspomagającym okazała się istotna w kontekście pracy z dzieckiem z chorobą rzadką. Poziom i forma pracy z przedszkolakami z MPS jest jednak uzależniona od stanu zdrowia podopiecznego.

Kiedy Adasiowi został przyznany nauczyciel-cień, jego zachowanie diametralnie zmieniło się. Już po miesiącu funkcjonowania z osobą towarzyszącą mu przez cały okres w przedszkolu, chłopiec szukał jej wzrokiem w celu zlokalizowania jego ostoji bezpieczeństwa. Nie występują już zachowania niepożądane, typu agresja wobec dzieci i nauczycieli. Widząc te wszystkie pozytywne aspekty, zastanawiamy się nad przydzieleniem nauczyciela-cienia Kacprowi. Na początku nie było takiej potrzeby, ponieważ Kacperek nie miał niebezpiecznych zachowań wobec otoczenia. Teraz zdarza się, że chłopiec często chce wychodzić z sali i rzucać zabawkami. Myślę, że Kacperek poczuje się pewniej z dodatkową osobą u swojego boku (Aleksandra).

Zróznicowanie przebiegu choroby nie wpływa jednak na dobrze prowadzoną pracę terapeutyczną z całą grupą przedszkolną. Istotne jest bezinteresowne zaangażowanie dzieci w pomoc kolegom, bez poczucia wyższości wobec nich, co obrazuje poniższa wypowiedź.

W obecnej sytuacji Adama można już samego zostawić wśród rówieśników bez obawy o konflikt. Chętnie przysiada się do dzieci, a te chętnie się z nim bawią. Zauważyły, że Adam i Kacper chodzą z gryzakami, więc jeśli któryś z nich wkłada zabawkę do buzi, szybko ją wyciągają i podają gryzak kolegom (Sylwia).

Niezbędne jest także dostosowanie warunków prowadzenia zajęć specjalistycznych. Pomimo adekwatnego wyposażenia punktu przedszkolnego, ważne jest także ograniczenie w przestrzeni dziecka bodźców rozpraszających, co potwierdza wypowiedź fizjoterapeutki.

Do pracy z Kacprem najlepiej sprawdza się pusty gabinet. Należy usunąć z zasięgu wzroku zabawki, które mogą go rozpraszać, ponieważ źle znosi zabieranie przedmiotów lub kiedy próbują go prowadzić za rękę przy ćwiczeniach. Protestuje wtedy, płacze, chce skończyć zajęcia. Kacper rzadko interesuje się proponowaną zabawą. Często z kolei w trakcie trwania tych samych zajęć po upływie kilku minut sam do niej wraca. W terapii ruchowej z Kacprem należy za nim podążać oraz sterować zabawą poprzez podsuszanie rekwizytów do nich. Jest zadowolony, jeśli sam wybierze i zainicjuje zabawę (Dominika).

Zakończenie

Edukacja przedszkolna dziecka z chorobą rzadką i związana z nią terapia stanowi nadal nie do końca odkryte pole badawcze. Terapeuci oraz inni specjaliści wskazują na brak publikacji poruszających tę tematykę. Etap przedszkolny to wyzwanie zarówno dla pedagogów, jak i rodziców. Jest okresem, w którym mogą pojawiać się pierwsze symptomy choroby, dające możliwość postawienia diagnozy, jak i nieoczywiste przesłanki do jej sporządzenia.

Jak wynika z przeprowadzonych badań, przebieg mukopolisacharydozy może być zróżnicowany. Wśród aspektów pracy terapeutów i rozwoju dziecka, które wymagają wsparcia, należy wskazać zaburzenia zachowania, nadaktywność ruchową, często uniemożliwiającą skupienie uwagi na wykonywanym zadaniu oraz progres choroby powodujący wraz z wiekiem stopniowe zanikanie już osiągniętych umiejętności. Brak publikacji metodycznych z zakresu terapii dziecka z Chorobą Sanfilippo powoduje poszukiwanie przez specjalistów nowych rozwiązań. Są one zdeterminowane poziomem funkcjonowania przedszkolaka, jak i zachowaniem podstawowych zasad w pracy z dzieckiem z dysfunkcjami w rozwoju (indywidualizacji, szacunku, godności itp.). Owo poszukiwanie oparte jest na fachowej wiedzy z dziedziny chorób rzadkich oraz kreatywności pedagoga specjalnego. Uczestniczki badań poproszone o podanie cech, jakie powinien mieć terapeuta pracujący z młodszym dzieckiem z mukopolisacharydozą wskazały: odpowiedzialność, stanowczość, sumienność, jak i okazywanie sympatii. Badani terapeuci pomimo posiadania wiedzy, że mukopolisacharydoza jest chorobą progresywną, w przebiegu której dane umiejętności dziecka będą stopniowo zanikać, podejmują nad nimi pracę. Jest to o tyle ważne, iż daje możliwość dziecku współuczestniczenia w zadaniach wykonywanych przez rówieśników – oczywiście z zachowaniem zasady dostosowania trudności – oraz przyczynia się do ich integracji w grupie.

BIBLIOGRAFIA

- Chilmon-Procyk A., *Edukacja i wychowanie dziecka z mukopolisacharydozą*, [w:] *Niepełnosprawność. Interpretacje teoretyczne i praktyczne*, red. T. Żółkowska, J. Buława-Halasz, I. Ramik-Mażewska, Ł. Skryplonek, Wydawnictwo Naukowe Wydziału Humanistycznego Uniwersytetu Szczecińskiego MINERWA, Szczecin 2015.
- Cieszzyńska J., Korendo M., *Wczesna interwencja terapeutyczna. Stymulacja rozwoju dziecka od noworodka do 6. roku życia*, Wydawnictwo Edukacyjne Kraków, Kraków 2007.

- Głodkowska J., *Model kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi – różnice nie mogą dzielić*, [w:] *Podniesienie efektywności kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi*. Materiały szkoleniowe, cz. I, MEN, Warszawa 2010.
- Kłoska A., Tylki-Szymańska A., Węgrzyn G., *Mukopolisacharydozy – biochemiczne mechanizmy chorób oraz możliwości terapeutyczne*, *Postępy Biochemii*, 2011, 57(2).
- Pytrus T., *Dziecko z mukopolisacharydozą*, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, red. B. Cytoska, B. Winczura, A. Stawarski, Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków 2008.
- Rzadkie choroby genetyczne* – broszura, Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej i Wschodniej.
- Strobel S., Marks S.D., Smith P.K., El Habbal M.H., Spitz L., *Choroby wieku dziecięcego*, PZWL, Warszawa 2010.