

*Elżbieta Lubińska-Kościółek*

OPINIE PEDAGOGÓW SPECJALNYCH NA TEMAT  
REHABILITACJI DZIECKA Z RZADKIM ZABURZENIEM  
GENETYCZNYM WSPÓLISTNIEJĄCYM  
Z NIEPEŁNOSPRAWNOŚCIĄ INTELEKTUALNĄ

Abstract

A disease or disorder is defined as rare in European Union when it affects less than 5 in 10 thousands citizens. A lot of genetic diseases affect children and is characterized by intellectual disability. The specificities of rare diseases — limited number of patients and scarcity of relevant knowledge and expertise — single them out as a unique domain of researches. This article presents special educators opinions on rehabilitation of children with rare disorder and intellectual disability in a special school.

Key words: rare genetic disorder, intellectual disability

Słowa kluczowe: rzadkie zaburzenie genetyczne, niepełnosprawność intelektualna

Rozwój nauk medycznych, a zwłaszcza dokonujący się postęp w dziedzinie neonatologii oraz pediatrii, przyczynia się do zmniejszenia śmiertelności wśród noworodków, jednocześnie jednak zwiększa się liczba osób, które od pierwszych chwil życia wymagają wielospecjalistycznego, holistycznego wsparcia. W tej grupie znaczny odsetek stanowią dzieci z opóźnionym rozwojem psychoruchowym, zagrożone niepełnosprawnością intelektualną.

W etiologii niepełnosprawności intelektualnej zasadniczą rolę odgrywają uwarunkowania natury genetycznej, stanowiące aż 60 procent przypadków o zidentyfikowanym podłożu. Powstają one w następstwie: 1) zmian liczby lub struktury chromosomów, 2) zaburzeń jednogenowych oraz 3) zmian wieloczynnikowych (genetycznych, środowiskowych)<sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup> R. Śmigiel, A. Stembalska, *Niepełnosprawność intelektualna w aspekcie genetycznym*, [w:] *Wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami chromosomowymi*, red. A. Twardowski, Wydawnictwo Naukowe Polskiego Towarzystwa Pedagogicznego, Poznań 2008, s. 69–84.

Wśród zaburzeń wynikających ze zmiany materiału genetycznego i współistniejących z niepełnosprawnością intelektualną znajdują się zarówno te stosunkowo dobrze poznane i opisane w literaturze przedmiotu — na przykład zespół Downa — jak i te, dotyczące zaledwie kilku, czy też kilkudziesięciu osób na całym świecie, jak występujące 1 na 50 tysięcy urodzeń zespoły: 5p (zespół cri du chat) oraz 4p (zespół Wolfa-Hirschhorna)<sup>2</sup>.

Zgodnie z raportem Komisji Europejskiej chorobę można uznać za rzadką, jeśli pojawia się nie więcej niż 5 przypadków na 10 tysięcy urodzeń, ultraradką, gdy dotyczy 1 na 40 tysięcy żywych urodzeń. Przypuszcza się, że od 5 do 8 tysięcy chorób rzadkich dotyka około 6 procent populacji obywateli Unii Europejskiej, a zatem około 15 milionów osób choruje lub będzie chorować na rzadką chorobę<sup>3</sup>. Rzadkość występowania danego zaburzenia oznacza w konsekwencji zwykle przede wszystkim niedostatek i brak dostępu do wiedzy na temat jego przyczyn, objawów, następstw w wymiarze prawnym, zdrowotnym, jak i emocjonalno-społecznym, a także ograniczoną pomoc społeczną i medyczną<sup>4</sup>. Sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce jest niezwykle trudna. Określa ją bowiem brak systemowych rozwiązań w zakresie prewencji, leczenia pacjentów, stosowania określonych terapii i wsparcia osób oraz ich rodzin.

Definicja „choroby rzadkiej”, zauważają członkowie Komitetu Rozwoju Człowieka Polskiej Akademii Nauk, jest w Polsce nieznaną. Określenie to nie pada ani razu w Narodowym Programie Zdrowia na lata 2007–2015, przyjętym Uchwałą nr 90/2007 Rady Ministrów z dnia 15 maja 2007 r. Nie ma go także w „Strategii rozwoju nauki w Polsce do 2015 roku”. (...) Większość tych chorób i związane z nimi problemy są nieuświadomione w społeczeństwie i bardzo słabo znane wśród profesjonalistów i decydentów<sup>5</sup>.

Szczególną rolę w propagowaniu problematyki chorób rzadkich odgrywają sami zainteresowani. To dzięki staraniom organizacji skupiających osoby nimi dotknięte oraz ich rodziny zjawisko rzadko występujących niepełnosprawności stało się przedmiotem zainteresowania organów Unii Europejskiej.

Podobnie jak w innych krajach europejskich, w Polsce szereg organizacji pożytku publicznego (na przykład stowarzyszenie GEN działające na rzecz pomocy osobom z zaburzeniami genetycznymi) podejmuje starania o poprawę sytuacji tych osób i ich rodzin, rozszerzenia społecznej świadomości problemu i zainteresowania nim zarówno przedstawiciele władz, jak i specjalistów reprezentujących różne dyscypliny naukowe. Interdyscyplinarna pomoc, obejmująca osobę z rzadką wadą genetyczną oraz jej rodzinę, stanowi istotny czynnik warunkujący postępy w procesie rehabilitacji. Wyznaczony, lecz

<sup>2</sup> A. Latos-Bieleńska, *Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X na przykładzie zespołu Fra X i zespołu Retta*, [w:] *Wspomaganie rozwoju dzieci...*, s. 103–111.

<sup>3</sup> Konsultacje Publiczne. Rzadkie Choroby: wyzwania stojące przed Europą. Komisja Europejska, Dyrekcja Generalna do spraw zdrowia i Ochrony Konsumentów: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/raredis\\_comm\\_pl.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_pl.pdf).

<sup>4</sup> A.I. Brzezińska, R. Kaczan, K. Smoczyńska, *Wstęp*, [w:] *Sytuacja i możliwości pomocy osobom z rzadkimi i sprzężonymi ograniczeniami niepełnosprawności*, red. A.I. Brzezińska, R. Kaczan, K. Smoczyńska, Wydawnictwo Naukowe Scholar, Warszawa 2010, s. 11–16.

<sup>5</sup> Stanowisko Komitetu Rozwoju Człowieka Polskiej Akademii Nauk w sprawie opieki nad pacjentami z rzadkimi chorobami w Polsce [http://www.krc.pan.pl/index.php?option=com\\_content&view=article&id=76%3Aopieka-%20nad-pacjentami-z-rzadkimi-chorobami-w-olsce&catid=32%3Aaktualnoci-i-%20wydarzenia&Itemid](http://www.krc.pan.pl/index.php?option=com_content&view=article&id=76%3Aopieka-%20nad-pacjentami-z-rzadkimi-chorobami-w-olsce&catid=32%3Aaktualnoci-i-%20wydarzenia&Itemid)

niezdeteminowany wyposażeniem biologicznym rozwój dziecka doświadczającego niepełnosprawności na skutek rzadkiej wady genetycznej jest modyfikowany przez liczne zaplanowane i przypadkowe oddziaływania środowiska, które mogą potęgować bądź niwelować trudności. A zatem ważne jest, aby wpływy te ukierunkowane na zasoby, a nie ograniczenia dziecka, wynikały z poczucia odpowiedzialności oraz dogłębnej wiedzy profesjonalistów, świadomych różnorodności genetycznej norm rozwojowych tej grupy osób<sup>6</sup>.

## METODOLOGIA BADAŃ

Celem przeprowadzonych badań, stanowiących część projektu badawczego dotyczącego zjawiska rzadkich zespołów genetycznych współistniejących z niepełnosprawnością intelektualną, było poznanie poglądów badanych osób na temat rehabilitacji tej grupy dzieci.

Główny problem badawczy sformułowano w postaci następującego pytania: Jakie opinie na temat procesu rehabilitacji dzieci z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi pod wpływem własnych doświadczeń zawodowych wyrażają badani pedagodzy specjalni?

Problemy badawcze:

- Z jakimi rzadkimi zaburzeniami genetycznymi zetknęli się badani pedagodzy specjalni w trakcie swojej praktyki w szkole specjalnej?
- Z jakich źródeł wiedzy na temat rzadkich zaburzeń genetycznych, w przebiegu których występuje niepełnosprawność intelektualna korzystali badani pedagodzy specjalni?
- Z jakimi problemami zetknęli się badani pedagodzy specjalni w swojej pracy z dziećmi z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi oraz ich rodzinami?
- Jakie rozwiązania w kontekście własnych doświadczeń i potrzeb w zakresie pomocy osobom z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi oraz ich rodzinom proponują badani pedagodzy specjalni?

Do badań wykorzystano metodę sondażu diagnostycznego. Materiał empiryczny uzyskany został w oparciu o ankietę złożoną z pytań półotwartych oraz wywiad nieskategoryzowany.

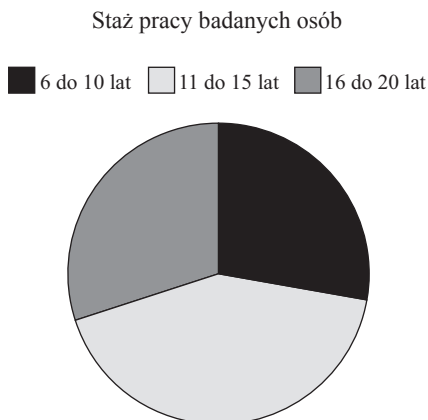
W badaniach, przeprowadzonych w okresie od stycznia do marca 2011 roku, wzięło udział 54 pedagogów specjalnych (oligofrenopedagogów), zatrudnionych w pięciu placówkach specjalnych w Małopolsce, dwóch ośrodkach rehabilitacyjno-edukacyjno-wychowawczych prowadzonych przez Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym oraz trzech specjalnych ośrodkach szkolno-wychowawczych znajdujących się w Krakowie, Nowym Sączu oraz Skawinie.

Staż pracy badanych pedagogów specjalnych wynosił od 6 do 20 lat. Najliczniejszą grupę stanowiły osoby pracujące w szkole specjalnej od 11 do 15 lat (wykres 1).

Wszyscy badani uzyskali przygotowanie do pracy z osobami z niepełnosprawnością intelektualną kończąc studia magisterskie i posiadali dodatkowe kwalifikacje zawodowe w zakresie jednej lub kilku specjalności (tabela 1).

<sup>6</sup> R. Śmigiel, A. Stembalska, *Niepełnosprawność intelektualna...*, s. 71.

Wykres 1



Źródło: opracowanie własne.

Tabela 1

Dodatkowe kwalifikacje zawodowe badanych

Specjalność	Liczba badanych
Logopedia	12
Neurologopedia	7
Gimnastyka korekcyjna	11
Terapia pedagogiczna	16
Surdopedagogika	13
Tyflopädagogika	5
Psychologia	2

Źródło: opracowanie własne.

## WYNIKI BADAŃ

### ZABURZENIA GENETYCZNE, Z KTÓRYMI ZETKNEŹLI SIĘ BADANI W TRAKCIE SWOJEJ PRAKTYKI

Przeprowadzone badania dostarczyły odpowiedzi na pytanie, czy badani uczestniczyli w procesie rehabilitacji dziecka z rzadko występującymi zaburzeniami warunkowanym genetycznie. Z danych zaprezentowanych w tabeli 2 wynika, iż spośród 19 zespołów genetycznych wskazanych przez badanych, 14 należy do rzadkich lub ultraradkich. Należy podkreślić również, że choć dzieci z rzadkim zespołem genetycznym pojawiają się jednostkowo na terenie danej placówki, w proces ich rehabilitacji zaangażowanych jest jednak zawsze kilku specjalistów (pedagog specjalny, logopeda, psycholog, specjalista z zakresu gimnastyki korekcyjnej lub fizjoterapeuta).

Tabela 2

Zespoły genetyczne, z którymi zetknęły się badane osoby  
w trakcie praktyki w szkole specjalnej

Lp.	Nazwa zespołu genetycznego	Częstość występowania zespołu genetycznego	Liczba badanych
1	Zespół Downa	1 : 800 — 1000	54
2	Zespół Turnera	1 : 3000	6
3	Dystrofia mięśniowa Duchenne'a	1 : 3500	3
4	Zespół Angelmana	1 : 20 000	8
5	Zespół Retta	1 : 10 000	6
6	Zespół cri du chat	1 : 50 000	3
7	Galaktozemia	1 : 55 000	2
8	Fenyloketonuria	1 : 10 000	2
9	Zespół Bardet-Biedla	1 : 175 000	5
10	Zespół Huntera (mukopolisacharydoza II)	1 : 100 000 do 150 000	3
11	Zespół Wolfa-Hirschhorna	1 : 50 000	2
12	Choroba Battena	1 : 40 000 do 100 000	2
13	Zespół kruchego chromosomu X	1 : 1200 do 3600	7
14	Zespół Williamsa-Bauera	1 : 10 000 do 1 : 20 000	4
15	Zespół Aarskoga-Scotta	1 : 1000 000	6
16	Zespół Pradera-Willego	1 : 10 000 do 1 : 25 000	4
17	Zespół Corneli de Lange	1 : 10 000 do 30 000	3
19	Zespół Fraccaro	1 : 85 000 do 100 000	2

Źródło: opracowanie własne.

#### ŹRÓDŁA WIEDZY NA TEMAT RZADKICH CHOROÓB WARUNKOWANYCH GENETYCZNIE

Badani pedagodzy specjaliści wskazali na liczne źródła informacji na temat rzadkich zaburzeń współistniejących z niepełnosprawnością intelektualną (tabela 3). 40 respondentów zadeklarowało, że wykorzystuje wiedzę zdobytą podczas studiów. Z wywiadu wynika ponadto, iż większość z badanych osób zetknęła się z uczniami z niepełnosprawnością intelektualną związaną z rzadką chorobą genetyczną podczas praktyk studenckich i już wówczas dostrzegała potrzebę uzyskania wyczerpujących informacji na temat konkretnego zaburzenia.

Dla 36 badanych osób istotne źródło informacji stanowiła literatura psychologiczna, literatura medyczna dla 21 osób, a literatura z zakresu pedagogiki specjalnej dla 23 osób. Najczęściej badani sięgali do podręczników akademickich oraz opracowań encyklopedycznych. Na konkretne tytuły książek, a mianowicie: cykl publikacji pod

red. A. Twardowskiego, wydanych z inicjatywy stowarzyszenia GEN, książki: *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju* pod red. B. Cytowskiej, B. Winczury i A. Stawarskiego oraz A. Maurer *Dzieci z zespołem Williamsa*, wskazało 13 osób, a 9 osób wymieniło tytuły takich czasopism, jak „Rewalidacja”, „Pediatria”, „Szkoła Specjalna” „Psychiatria i Psychologia Kliniczna”. Świadczy to o zainteresowaniu badanych problematyką chorób rzadkich.

Zwraca uwagę również fakt, że wielu pedagogów specjalnych korzystało z wiedzy i doświadczenia innych specjalistów, przede wszystkim psychologów — 37 osób, fizjoterapeutów — 25 osób i rzadziej lekarzy — 23 osoby. Taki rozkład wyników jest z pewnością związany ze strukturą kadry specjalistycznej w poszczególnych typach placówek. W specjalnych ośrodkach szkolno-wychowawczych psychologzy są zatrudniani w pełnym wymiarze godzin i uczestniczą w postępowaniu diagnostyczno-terapeutycznym. Ośrodki rewalidacyjno-edukacyjno-wychowawcze mają natomiast ponadto możliwość zatrudniania lekarzy, jak i fizjoterapeutów, a zatem kontakt specjalistów jest w tym wypadku ułatwiony. Podobna sytuacja miała miejsce w jednym ze specjalnych ośrodków szkolno-wychowawczych, w którym funkcjonuje wczesne wspomaganie rozwoju dziecka — placówka zatrudniająca specjalistów z dziedziny fizjoterapii. Pedagodzy specjalni pracujący w szkole wykorzystują możliwość przeprowadzania konsultacji z fizjoterapeutami.

Tabela 3

## Źródła wiedzy na temat chorób warunkowanych genetycznie

Źródła informacji na temat chorób warunkowanych genetycznie		Liczba badanych
Wiedza zdobyta podczas studiów		40
Literatura medyczna		21
Literatura psychologiczna		36
Literatura z zakresu pedagogiki specjalnej		23
Internet		38
Rodzice		21
Inni specjaliści	Lekarze	23
	Psychologzy	37
	Fizjoterapeuci	25
Programy telewizyjne		23

Źródło: opracowanie własne.

Uzyskane dane pozwalają stwierdzić, że dla badanych pedagogów specjalnych istotna jest współpraca ze specjalistami, jednocześnie jednak, mając na uwadze efektywność procesu diagnozy i rehabilitacji dzieci z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi, niepokoi fakt, że jedynie 21 osób skorzystało z doświadczenia i wiedzy rodziców na temat choroby dziecka i jej przebiegu.

Ważnym źródłem informacji okazał się dla 38 badanych osób także Internet. Dane uzyskane podczas wywiadu wskazują, że badani korzystali przede wszystkim ze stron

internetowych stowarzyszeń, stron domowych dzieci dotkniętych rzadkimi chorobami, Polskiego Rejestru Wad Wrodzonych, Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich. 8 osób poszukiwało informacji w elektronicznych źródłach obcojęzycznych, takich jak OMIM. Większość badanych pedagogów specjalnych przyznała, że trafiała na interesujące je informacje przypadkowo, drogą długotrwałych poszukiwań w sieci.

Dla 23 badanych cenne były także programy telewizyjne. Respondenci najczęściej wskazywali na kanał telewizyjny Discovery, jako potencjalne źródło wiedzy na temat rzadkich chorób genetycznych.

PROBLEMY BADANYCH W PROCESIE REHABILITACJI DZIECI  
Z RZADKIMI WADAMI GENETYCZNYMI

Zgromadzony materiał empiryczny dostarczył informacji na temat trudności, jakich doświadczają badane osoby uczestnicząc w procesie rehabilitacji dziecka z rzadką wadą genetyczną współistniejącą z niepełnosprawnością intelektualną (tabela 4).

Tabela 4

Czynniki utrudniające proces rehabilitacji dziecka w opinii badanych

Czynnik utrudniający pracę badanych		Liczba badanych
Brak precyzyjnej diagnozy medycznej		36
Zbyt późna interwencja wielospecjalistyczna		21
Brak specjalistów w placówce	Lekarzy	27
	Rehabilitantów	33
Trudności w dostępie do dokumentacji medycznej		26
Trudności w zakresie współpracy pomiędzy specjalistami zatrudnionymi w danej placówce		13
Trudności w kontaktach z lekarzami		18
Trudności w kontaktach z psychologami		11
Trudności w kontaktach z rodzicami		18
Brak dostępu do specjalistycznych pomocy		9
Niewielka liczba opracowań z zakresu pedagogiki specjalnej poświęcona pracy z tą grupą osób		17
Trudności w pozyskiwaniu informacji na temat obrazu klinicznego danego zespołu, metod diagnozy i terapii		31
Brak akceptacji dla odmienności podopiecznych ze strony środowiska społecznego		5

Źródło: opracowanie własne.

Dla ponad połowy badanych (36 osób) istotnym utrudnieniem w przebiegu rehabilitacji dziecka okazał się brak precyzyjnej diagnozy medycznej. 27 spośród 36 osób, które wyraziły takie przekonanie, dostrzegło jednocześnie konieczność zatrudniania w placówkach specjalnych lekarzy, a 18 osób wskazało ponadto na trudności w kontaktach z tą grupą specjalistów. Podczas rozmów badani wyrażali przekonanie, że lekarze

nie przywiązują większej wagi do opinii sporządzanych przez pedagogów specjalnych i niechętnie lub w ogóle nie przyjmują zaproszeń na konsultacje oraz konferencje organizowane przez specjalne ośrodki.

Sami rodzice nie zawsze dostrzegają potrzebę informowania specjalistów pracujących z dzieckiem o wynikach diagnozy lekarskiej. Odpowiedzi udzielone przez respondentów w tej części ankiety potwierdziły, że doznają oni trudności w relacjach z rodzicami. Dla 18 osób okazały się one bowiem elementem zakłócającym proces rehabilitacji. Badane osoby poproszone o scharakteryzowanie tych relacji wskazały na trzy zasadnicze czynniki stanowiące w ich opinii podłoże doświadczanych problemów:

1. Nadmierne oczekiwania w odniesieniu do postępów w procesie rehabilitacji, zwykle również w stosunku do samego dziecka.
2. Brak zainteresowania prowadzoną terapią i propozycjami dotyczącymi pracy z dzieckiem.
3. Nadopiekuńczość rodziców i/lub dziadków.

Aż 31 spośród 54 badanych osób doświadczyło trudności w poszukiwaniu informacji na temat obrazu klinicznego zaburzenia oraz stosownych metod diagnozy i terapii, a 17 osób wskazało na niewielką liczbę opracowań z zakresu pedagogiki specjalnej dotyczących rzadkich chorób i zespołów chorobowych uwarunkowanych genetycznie. Dostrzegając swoistość rozwoju dziecka, badani wyrażali w trakcie rozmów przekonanie o konieczności zdobywania wiedzy umożliwiającej planowanie niezwykle zindywidualizowanego i często bardzo trudnego procesu rehabilitacji osoby z rzadkim zaburzeniem genetycznym.

Brak akceptacji ze strony środowiska społecznego dla odmienności fizycznej, wynikającej zwykle z licznych cech dysmorficznych charakterystycznych dla wielu chorób i zespołów chorobowych, okazał się być istotnym czynnikiem utrudniającym proces rehabilitacji dla 5 spośród badanych osób. Jak wynika z analizy zgromadzonego materiału były one pracownikami różnych ośrodków. Problem ten nie dotyczy wyłącznie jednego, określonego środowiska społecznego.

#### ROZWIĄZANIA PROPONOWANE PRZEZ BADANYCH W KONTEKŚCIE WŁASNYCH DOŚWIADCZEŃ I POTRZEB W ZAKRESIE POMOCY OSOBOM Z RZADKIMI WADAMI GENETYCZNYMI ORAZ ICH RODZINOM

Informacje zgromadzone w drodze badań ankietowych wskazują, że wszyscy badani zgodnie postrzegali transdyscyplinarny model postępowania diagnostyczno-terapeutycznego jako skuteczne i ważne rozwiązanie dla wyłaniających się w trakcie procesu rehabilitacji różnych trudności. Badani pedagodzy zwrócili uwagę na konieczność tworzenia wielospecjalistycznych programów pomocy dziecku i rodzinie. Jednocześnie aż 43 osoby zauważyły potrzebę zwiększania nakładów finansowych przeznaczonych na pomoc tej grupie osób. Zdaniem badanych powinna ona być realizowana przede wszystkim poprzez bezpłatny dostęp do leków oraz różnych form rehabilitacji.

Odpowiedzi uzyskane w tej części badań ponownie potwierdziły, że dla badanych wartość stanowi praca w zespołach wielospecjalistycznych: 39 osób stwierdziło, że rozwiązaniem dla wyłaniających się w procesie rehabilitacji trudności jest zatrudnianie w placówkach fizjoterapeutów, a 36 wyraziło taką opinię w odniesieniu do lekarzy (29 respondentów wskazało na obie grupy specjalistów jednocześnie). Dla badanych ważna okazała się także współpraca ze stowarzyszeniami działającymi na rzecz osób



z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi — 37 osób uznało kontakty z tymi organizacjami za znaczące w kontekście własnej pracy i doświadczanych trudności, 39 osób zwróciło natomiast uwagę na konieczność wsparcia psychologicznego rodzin, a 12 osób na potrzebę kontaktowania rodzin ze sobą.

Ponadto 34 osoby stwierdziły, że nieodzowna jest poprawa dostępu do informacji na temat rzadkich zaburzeń genetycznych. Podczas rozmów badani proponowali tworzenie wielospecjalistycznych poradni konsultacyjnych, elektronicznych źródeł informacji w postaci na przykład encyklopedii chorób rzadkich, poradników, jak również specjalistycznych ośrodków, które kierowałyby zespoły specjalistów do pomocy konkretnym rodzinom. Dla 25 badanych istotne okazało się także prowadzenie interdyscyplinarnych badań mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat przyczyn zespołów genetycznych, skuteczności zaproponowanych terapii i możliwości rozwojowych tej grupy osób.

Tabela 5

Rozwiązania proponowane przez badanych w odniesieniu do procesu rehabilitacji dziecka z rzadkim zespołem genetycznym

Proponowane rozwiązania	Liczba badanych
Wielospecjalistyczna pomoc dziecku i rodzinie zakładająca ścisłą współpracę specjalistów i rodziców	54
Zwiększenie nakładów finansowych przeznaczanych na pomoc tej grupie osób	43
Poprawa dostępu do informacji	34
Obejmowanie rodzin wsparciem psychologicznym	39
Współpraca ze stowarzyszeniami i innymi organizacjami skupiającymi osoby z chorobą rzadką i ich rodziny	37
Kontaktowanie rodzin ze sobą	12
Prowadzenie interdyscyplinarnych badań mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat przyczyn zespołów genetycznych, skuteczności zaproponowanych terapii i możliwości rozwojowych tej grupy osób i publikowanie ich wyników	23
Zatrudnianie w ośrodkach lekarzy	36
Zatrudnianie w ośrodkach rehabilitantów	39

Źródło: opracowanie własne.

## PODSUMOWANIE I WNIOSKI

W świetle analizy uzyskanych wyników można wyłonić trzy zasadnicze kwestie, wokół których koncentrują się problemy i potrzeby badanych pedagogów specjalnych w kontekście procesu rehabilitacji dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi.

Pierwsza z nich to utrudniony dostęp do informacji, pozwalających w sposób kompetentny i odpowiedzialny planować proces rehabilitacji.

Drugi obszar związany jest z zapotrzebowaniem na budowanie transdyscyplinarnego modelu współpracy, stanowiącego warunek holistycznego podejścia do diagnozy, terapii i opieki.

Trzeci element natomiast odnosi się do wskazanych przez badanych rozwiązań systemowych, które poprawiłyby sytuację osób z rzadkim zespołem genetycznym, współistniejącym z niepełnosprawnością intelektualną i ich rodzin.

Diagnoza potrzeb i problemów nie tylko osób doświadczających niepełnosprawności na skutek rzadkiego zaburzenia, lecz również ich bliskich, opiekunów i specjalistów, stanowi podstawę tworzenia wspólnych strategii działań. Z punktu widzenia praktyki rehabilitacyjnej szczególnie istotne jest usystematyzowanie i opisywanie chorób rzadkich, tworzenie interdyscyplinarnych procedur diagnostycznych, opracowywanie interwencji profilaktycznych i terapeutycznych, a także poszukiwanie skutecznych sposobów wspierania rodzin.

*Elżbieta Lubińska-Kościółek*

#### SPECIAL EDUCATORS' OPINIONS ON THE PROCESS OF REHABILITATION OF THE CHILD WITH RARE GENETIC SYNDROME COEXISTING WITH INTELLECTUAL DISABILITY

##### Summary

Rare disorders, including those of genetic origin, are defined by the European Union as chronic, progressive, degenerative, and often life-threatening. Rare genetic disorder may restricts a child's mobility, the function of his senses, their social awareness or his cognitive ability. It has important influence not only on child but also on his family. Lack of access to correct diagnosis, lack of knowledge of the disease and lack of appropriate quality healthcare are still the most important problem of this group of people. Their situation may change thanks to the many solutions, that postulate special educators: implementing a comprehensive approach to rare diseases, increasing international cooperation in scientific research, gaining and sharing scientific knowledge about all rare diseases, developing new diagnostic and therapeutic procedures, raising public awareness, facilitating the network of patient groups to share their experience and best practices, supporting the most isolated children and their parents to create new communities or groups, providing comprehensive quality information.