

Agnieszka Kamyk-Wawryszuk
Uniwersytet Kazimierza Wielkiego w Bydgoszczy

Dziecko z niepełnosprawnością rzadką. Kilka refleksji pedagoga specjalnego

Choroba rzadka (RD) może mieć przebieg gwałtowny, postępujący lub etapowy. Jej konsekwencje dla rozwoju danej osoby mogą przyczynić się do ograniczenia możliwości samodzielnego życia lub nieznacznie zmieniać jego jakość. W grupie pacjentów z RD są także dzieci z orzeczoną niepełnosprawnością sprzężoną. W ich przypadku można dostrzec, że trudności, jakie doświadczają, oraz zróżnicowany profil rozwoju, który jest charakterystyczny dla choroby rzadkiej, mogą nie mieścić się w zakresie pojęcia niepełnosprawności sprzężonej. Determinuje to wprowadzenie terminu niepełnosprawność rzadka.

Celem artykułu jest opisanie pojęcia niepełnosprawności sprzężonej i rzadkiej oraz ukazanie ich charakterystycznych cech, jak i przeciwieństw w aspekcie choroby rzadkiej. Na podstawie analizy literatury można wskazać, że termin niepełnosprawność rzadka uwzględnia niejednorodny przebieg RD, zmienność jakości życia zarówno dzieci, jak i dorosłych na poszczególnych jej etapach leczenia eksperymentalnego lub zachowawczego oraz podczas niezbędnych, często długotrwałych hospitalizacji.

Słowa kluczowe: niepełnosprawność rzadka, niepełnosprawność sprzężona, choroba rzadka

Child with Recognized Rare Disability. Special Pedagogist's a few Reflections

Rare disease (RD) can proceed rapidly, progressively or stepwisely. Its consequences for the person's development may contribute to limiting the possibility of independent life or may only slightly affect it. The group of patients with RD also includes children with multiple disability. In their case, it can be seen that the difficulties they experience, and varied development profile characteristic for a rare disease may not fall within the scope of the definition of the multiple disability. This determines to implement the definition of rare disability.

The goal of this paper is to describe the definition of multiple and rare disability and to show their characteristic features as well as opposites in the aspect of rare disease. Basing on the literature analysis might be indicated that the term 'rare disability' includes heterogenous course of RD, the variability of the quality of life both children and adults at different stages of experimental or conservative treatment and during necessary, often long-term hospitalisations.

Keywords: rare disability, multiple disability, rare disease

Wprowadzenie

Ostatnie lata pokazały zmianę myślenia na temat osób z niepełnosprawnością. Liczne badania naukowe wskazały potrzebę pogłębienia zagadnień związanych z jakością życia, autonomią, edukacją, terapią dzieci i dorosłych, którzy doświadczają w swoim codziennym życiu trudności czy ograniczeń wynikających z jej zdiagnozowania. Badacze od lat wskazują, że pedagogika specjalna, w ramach której poruszana jest wspomniana tematyka, „z racji podejmowanej problematyki, której główną osią jest niepełnosprawność, współpracuje ściśle z wieloma dziedzinami wiedzy” (Chrzanowska 2015:18). Zatem pojawienie się chorób rzadkich w obszarze jej zainteresowania ma konsekwencje dla rozwoju tej dyscypliny i jej interdyscyplinarności. Obecnie opisano i scharakteryzowano około 8 000 chorób rzadkich (ang. *rare disease*, RD), przy czym aż 6 000 ma nadany numer ORPHA¹. Jednocześnie podkreśla się niską częstotliwość jej występowania, jak i duże ich zróżnicowanie. Mogą one przebiegać gwałtownie, mieć charakter zarówno przewlekły, jak i postępujący. W konsekwencji doprowadzają do wielonarządowej niewydolności oraz niepełnosprawności różnego stopnia. Aż 50% RD ujawnia się już w wieku dziecięcym, a 26% dzieci umiera przed osiągnięciem piątego roku życia (Plan dla chorób rzadkich, 2021). Jak wspomniano, skutkiem RD może być zdiagnozowanie u dziecka różnego typu oraz stopnia niepełnosprawności. Dokonując analizy literatury z zakresu pedagogiki specjalnej, można dostrzec, że na przestrzeni lat rozumienie pojęcia niepełnosprawności ulegało licznym zmianom. Często badacze w prowadzonych badaniach powołują się na definicję zaproponowaną przez Międzynarodową Klasyfikację Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia (International Classification of Functioning, Disability and Health – ICF). Wynikać to może między innymi z faktu, iż ICF jest pierwszą klasyfikacją na świecie, która opisuje nie tylko perspektywę medyczną, ale także uwzględnia potencjał człowieka oraz środowisko w jakim on żyje. Zatem umożliwia ocenę ogólnego stanu danej osoby „w powiązaniu z jej funkcjonowaniem i możliwościami uczestniczenia” (Ćwirlej-Sozańska, Wilmowska-Pietruszyńska 2015:12). Wspomniana klasyfikacja składa się z dwóch części: 1) funkcjonowania i niepełnosprawności, 2) czynników kontekstowych. Pierwsza zawiera takie elementy, jak: funkcje i struktury ciała, aktywność i uczestniczenie, zaś na drugą składają się czynniki środowiskowe (m.in. uwarunkowania fizyczne, społeczne i kulturowe) i osobowe (np. cechy charakterologiczne, wewnętrzny system regulacji pozwalający na adaptację do sytuacji, wiek, płeć etc.). Mówi się tutaj o modelu bio-psycho-społecznym niepełnosprawności. ICF umożli-

¹ Opracowana przez ORPHANET klasyfikacja dedykowana chorobom rzadkim to system kodów sygnowanych literami ORPHA, po których następuje odpowiednia liczba; nadany kod jest unikatowym i niezmiennym identyfikatorem każdej choroby uznanej za rzadką, zgodnie z definicją przyjętą w UE.

wia dokonanie kompleksowej oceny pacjenta, uwzględniając w tym samym stopniu objawy zdiagnozowanej choroby oraz funkcjonowanie dziecka w jego środowisku (ICF 2009, Ćwirlej-Sozańska, Wilmowska-Pietruszyńska 2015), co wydaje się szczególnie istotne, gdy dana choroba jest rzadka i dotyczy niewielkiej liczby osób, nie ma opisanego jej przebiegu czy brakuje standardów postępowania zarówno medycznego, jak i terapeutycznego. Takie podejście pozwoli na ujęcie specyfiki RD i zwrócenie uwagi na indywidualny jej przebieg u każdego pacjenta.

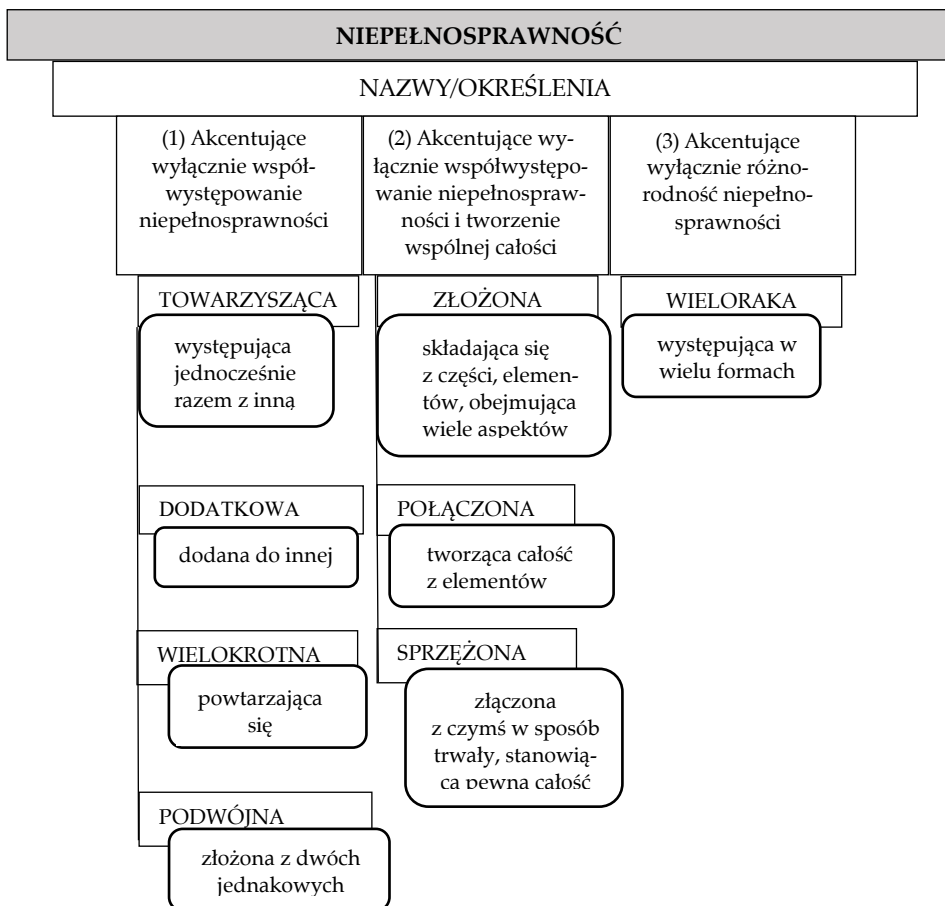
Niepełnosprawność sprzężona – dyskusje wokół terminu

Liczni naukowcy zajmujący się badaniami nad jakością życia, edukacją i terapią dzieci oraz dorosłych ze zdiagnozowanymi trudnościami w rozwoju (m.in. Marzenna Zaorska, Barbara Marcinkowska, Grażyna Walczak, Grzegorz Wiącek) podkreślają różnorodność terminu niepełnosprawność sprzężona. Na podstawie analizy literatury można wskazać, że badacze często jako jej synonimu używają takich pojęć, jak: złożona, wieloraka, wielokrotna, wielozakresowa, dodatkowa, współtowarzysząca, towarzysząca, podwójna czy połączona (Twardowski 1997, Wiącek 2010, Zaorska 2008, 2013a, Marcinkowska 2010, 2016) (rycina 1).

Najczęściej w definicjach niepełnosprawności sprzężonej podkreśla się, że w przypadku jej zdiagnozowania powinny wystąpić co najmniej dwa rodzaje niepełnosprawności (Doroszevska 1981, Kierejczyk 1981, Twardowski 1997, Marcinkowska 2010, Zaorska 2014). Niektórzy badacze dodają, że są one wywołane tym samym czynnikiem (Twardowski 1997, Marcinkowska 2010, Zaorska 2014). Jednocześnie przyjęcie takiego rozumienia terminu pozwala na odróżnienie go od pojęcia niepełnosprawności złożonej, która również odnosi się do rozpoznania u danej osoby co najmniej dwóch rodzajów niepełnosprawności, ale z podkreśleniem, że mogą one być wywołane różnymi czynnikami pojawiającymi się jednocześnie lub w różnych etapach życia człowieka (Marcinkowska 2010).

Przyjmując to rozróżnienie definicyjne, nieprawidłowością będzie stosowanie terminu niepełnosprawność złożona jako synonimu niepełnosprawności sprzężonej. Inaczej niepełnosprawność sprzężoną postrzega Marzenna Zaorska. Badaczka wskazuje, że nie odnosi się ona do niepełnosprawności intelektualnej i podkreśla, że jest to „stan, z wyłączeniem stanu niepełnosprawności intelektualnej, charakteryzujący się obecnością minimum dwóch poważnych wad w budowie organizmu ludzkiego, w obecnych konsekwencjach jakościowo odmienny od hipotetycznie możliwych konsekwencji uszkodzeń tworzących daną niepełnosprawność” (Zaorska 2013b:64). Jednocześnie dodaje, że w przypadku niepełnosprawności intelektualnej i na przykład niedowidzenia lub niesłyszenia można wprowadzić termin „sprzężona niepełnosprawność intelektualna” pod warun-

kiem, że jest ona wiodąca (Zaorska 2013b, Bobik 2017). Grzegorz Wiącek dokonał natomiast analizy definicji niepełnosprawności sprzężonej i wskazał, że w ujęciu medycznym przede wszystkim akcentowana jest w niej warstwa biologiczna, co bezpośrednio przekłada się na wąskie pojmowanie tego zjawiska. Natomiast w ujęciu socjologicznym zauważa się oparcie na dotychczasowym dorobku innych dziedzin na przykład nauki prawne. Można jednak dostrzec dążenie do „precyzji stosowania definicji, co nie zawsze idzie w parze z merytorycznie wyczerpującym charakterem propozycji” (Wiącek 2010: 80). W psychopedagogicznym ujęciu określenie sprzężenie jest postrzegane jako współwystępowanie więcej niż jednego rodzaju niepełnosprawności u dziecka lub dorosłego. Dostrzec można także podkreślenie indywidualności, nawet wyjątkowości sytuacji takiej osoby (Wiącek 2010) (tabela 1).



Rycina 1. Kategoryzacja nazw/określeń fenomenu sprzężona niepełnosprawność

Źródło: Marcinkowska (2016), za zgodą autorki.

Tabela 1. Różnorodność terminologii niepełnosprawności sprzężonej wraz z wybranymi definicjami

		Różnorodność terminów odnoszących się do niepełnosprawności sprzężonej					
Autorka/termin	A. Ronkier, <i>kalektwo sprzężone</i> (1997)	A. Twardowski, <i>upośledzenie sprzężone</i> (1997)	Nakken H., Vlas Kamp C. (2007) <i>"profound intellectual and multiple disabilities (PIMD)"</i>	B. Marcinkowska, <i>niepełnosprawność sprzężona</i> (2010)	M. Zaorska <i>niepełnosprawność sprzężona</i> (2013)	M. Zaorska <i>sprężona niepełnosprawność intelektualna</i> (2014)	M.A.Mastropieri, T.E. Scruggs, <i>Multiple Disabilities (MD)</i> (2014)
Definicja	„występowanie dwóch lub więcej wad wrodzonych bądź nabytych, które w znaczący sposób pogarszają stan zdrowia i możliwości funkcjonalne osoby” (cyt. za Wiącek 2010, s. 74)	„Z upośledzenia mi sprzężonymi mamy do czynienia wówczas, gdy u danej osoby występują dwie lub więcej niepełnosprawności spowodowane przez jeden lub więcej czynników endo- lub/i egzogennych, działających jednocześnie lub kolejno w różnych okresach życia (w tym również w okresie prenatalnym)” (s. 258).	„opisuje populację, która charakteryzuje się zarówno (a) głęboką niepełnosprawnością intelektualną, jak i (b) niepełnosprawnością ruchową. Stopień niepełnosprawności doświadczany przez osoby z tej grupy jest tak poważny, że mają one ograniczone możliwości rozumienia języka werbalnego, nie dostrzega się także widocznych interakcji symbolicznych. Istnieje także brak zdolności do samodzielniego utrzymania się” (Nakken, Vlas Kamp 2007)	„co najmniej dwa rodzaje niepełnosprawności, które są wywołane tym samym czynnikiem (np. wywołane zapaleniem opon mózgowych – upośledzenie umysłowe i głuchota)” (Marcinkowska 2010, s. 174).	„stan, z wyłączeniem stanu niepełnosprawności intelektualnej, charakteryzujący się obecnością minimum dwóch poważnych wad w budowie organizmu ludzkiego, w obecnych konsekwencjach jakościowo odmienny od hipotetycznie możliwych konsekwencji uszkodzeń tworzących daną niepełnosprawność” (Zaorska 2013b, s. 64)	„Z kolei termin niepełnosprawność sprzężona sugeruje nie tylko obecność minimum dwóch uszkodzeń, ale także zaistnienie w ich rezultacie nowej jakościowo niepełnosprawności, odmiennej od konsekwencji uszkodzeń wchodzących w jej skład oraz prawdopodobną, aczkolwiek niekoniczną, złożoność i powagę istniejącego stanu. Dodatkowo, z uwagi na szczególność niepełnosprawności intelektualnej, powstającej jako efekt uszkodzenia osrodkowego układu nerwowego na tle uszkodzeń organicznych (z wyłączeniem sytuacji, kiedy ograniczenia w funkcjonowaniu intelektualnym powstają pod wpływem środowiska lub wynikają z zaburzających rozwój intelektualny innych, poza mózgowymi, uszkodzeń organizmu, np. uszkodzenia zmysłów) zasadnym zdaje się być stosowanie określenia sprzężona niepełnosprawność intelektualna” (Zaorska 2014, s. 103–104).	“Współistniejące upośledzenia/zaburzenia (takie jak niepełnosprawność intelektualna – wada wzroku, niepełnosprawność intelektualna- niepełnosprawność ruchowa), których połączenie powoduje pojawienie się specjalnych potrzeb edukacyjnych, których nie można uwzględnić w specjalnych programach edukacyjnych wyłącznie dla jednego rodzaju niepełnosprawności. Termin nie obejmuje osób głucho-słępoty, czyli osób głuchoniewidomych” (Mastropieri, Scruggs 2014)

Źródło: opracowanie własne na podstawie: (Wiącek 2010; Twardowski 1997; Marcinkowska 2010; Zaorska 2013b; Zaorska 2014; Mastropieri, Scruggs 2014).

Wszystkie przytoczone w tabeli 1 definicje podkreślają, że aby mówić o niepełnosprawności sprzężonej muszą być u dziecka zdiagnozowane co najmniej dwie niepełnosprawności lub wady/uszkodzenia. Co do jej etiologii, to badacze mają różne opinie na ten temat. Marcinkowska uważa, że może ona być wywołana tym samym czynnikiem. Twardowski podkreśla, że może mieć charakter zarówno egzo, jak i endogeny, co można także dostrzec w definicji autorstwa Reinkera, który podkreśla, że niepełnosprawność sprzężona to dwie lub więcej wady wrodzone lub nabyte. Jednocześnie wszyscy badacze, oprócz Twardowskiego i Reinkera sygnalizują, że jednym ze wspomnianych dwóch zaburzeń jest niepełnosprawność intelektualna, sygnalizując tym, że może ona pełnić rolę „wiodącej niepełnosprawności”.

Wśród przyczyn determinujących pojawienie się u dziecka dwóch rodzajów niepełnosprawności podaje się między innymi uwarunkowania genetyczne (zespoły genetyczne, których obraz tworzą np. niepełnosprawność intelektualna i uszkodzenie narządu słuchu), czynniki teratogenne (spożywanie przez kobiety w ciąży alkoholu, przyjmowanie leków i tutaj najczęstszym przykładem jest thalidomid wywołujący u dziecka głuchotę i deformacje kończyn) czy choroby wieku dziecięcego przebiegające z poważnymi powikłaniami (np. zapalenie opon mózgowych, powikłanie niepełnosprawność intelektualna i wada słuchu). Andrzej Twardowski (1997) zwrócił uwagę, że czynniki te mogą działać na etapie prenatalnym, jak i postnatalnym, jednocześnie dodając, że niepełnosprawność sprzężona „nie jest prostą sumą składających się na nią upośledzeń, ale stanowi swoistą, odrębną i złożoną całość” (Twardowski 1997:258). Zatem lista niepełnosprawności złożonych jest długa i obejmuje między innymi osoby: głuchoniewidome, z niepełnosprawnością intelektualną i niewidome, z niepełnosprawnością intelektualną i wadą słuchu, niewidome z mózgowym porażeniem dziecięcym, z niepełnosprawnością intelektualną i ruchową (Twardowski 1997). Barbara Marcinkowska (2010) doprecyzowuje, że w przypadku, gdy dziecko ma zdiagnozowaną niepełnosprawność sprzężoną w postaci niepełnosprawności intelektualnej i uszkodzenia narządu wzroku, ostrość wzroku wyraża się w kilku stopniach, co przyczynia się do powstania „kombinacji niepełnosprawności sprzężonych” (Marcinkowska 2010, s. 174) (w tym przypadku aż 24 warianty). Pomimo tej sytuacji nadal będziemy posługiwali się jedną nazwą sprzężenie niepełnosprawności intelektualnej z uszkodzeniem narządu wzroku (Marcinkowska 2010).

Jak wspomniano wcześniej, choroba rzadka dotyczy małej liczby chorych, może być diagnozowana zarówno u dzieci, jak i u dorosłych oraz jej skutkiem mogą być zaburzenia/uszkodzenia lub niepełnosprawności. W przypadku dzieci najczęściej skutkiem jej przebiegu jest zdiagnozowanie jednej lub więcej niepełnosprawności oraz zaburzeń współwystępujących. Na przykład u dziewczynki z rozpoznaną chorobą Canavan (ciężka postać) orzeka się niepełnosprawność

sprzężoną o postaci niepełnosprawności intelektualnej np. w stopniu znacznym oraz ruchowej. Dopiero zagłębiając się w diagnozę można dostrzec rzadką konfigurację zaburzeń, która uwzględnia między innymi opóźnienie rozwoju psychoruchowego, brak rozwoju mowy, apatię, letarg, napady padaczkowe, zaburzenia snu, uszkodzenie narządu wzroku i/lub słuchu, wzmożone napięcie mięśniowe, makrocefalię oraz brak możliwości samodzielnego trzymania głowy, zaburzenia odżywiania (najczęściej dochodzi o założenia przeskrótnego endoskopowego gastrostomii), zaburzenia połykania wynikające np. z wiotkości krtani (Francois 2002). Jak widać, przytoczone spektrum symptomów oraz jego konsekwencje w zakresie jakości życia dziecka nie uwzględnia niepełnosprawność sprzężona.

Niepełnosprawność rzadka w kręgu zainteresowań pedagogów specjalnych

Termin niepełnosprawność rzadka (*rare disability, handicap rare*) pojawił się już na przełomie lat 90-tych, chociaż we Francji określenie *Le handicap rare* zostało użyte w Ustawie nr 75-535 z dnia 30 czerwca w 1975 r. (no 75-534 du 30 juin 1975 d'orientation en faveur des personnes handicapées). Był on zastosowany do opisanie osób, które doświadczały trudności i ograniczeń nie mieszczących się w definicji niepełnosprawności wielorakiej, sprzężonej czy towarzyszącej (Centre National de Ressources Handicaps Rares Robert Laplane 2020). Zasygnalizowano, że w jej ramach istnieje rzadka konfiguracja niepełnosprawności, która obejmuje także niepełnosprawność intelektualną, a jej częstotliwość nie przekracza 1 na 10 000 osób. Zatem za osoby ze zdiagnozowaną niepełnosprawnością rzadką uznaje się te, u których:

- istnieje związek między:
 - ciężkim uszkodzeniem narządu słuchu i wzroku,
 - ciężkim uszkodzeniem narządu wzroku a jedną lub więcej niepełnosprawnością²,
 - ciężkim uszkodzeniem narządu słuchu wzroku a jedną lub więcej niepełnosprawnością;
- zdiagnozowano ciężką dysfazję, powiązaną z innymi trudnościami;
- istnieje związek jednego lub więcej poważnych uszkodzeń z chorobą przewlekłą/stanem przewlekłym, poważnym i postępującym, taką/takim jak na przykład:
 - choroba mitochondrialna,
 - zaburzenie metaboliczne,

² We wspomnianym dokumencie jest użyte określenie upośledzenie, ze względu na stygmatyzujący wymiar tego terminu, zostało użyte pojęcie niepełnosprawność.

- postępujące zaburzenia układu nerwowego,
- ciężka postać padaczki (Journal officiel de la République française. Lois et décrets (version papier numérisée) n° 0186 du 12/08/2000).

Rzadkość kombinacji zaburzeń/uszkodzeń determinuje złożoność konsekwencji w aspekcie czynności życia codziennego, jak i uczestnictwa w życiu społecznym. Wymaga także innego rodzaju wsparcia podczas diagnozy, oceny funkcjonalnej i opracowywania ścieżki leczenia i terapii.

W polskich badaniach termin ten pojawił się dopiero w 2009 roku, przy realizacji projektu badawczego *Ogólnopolskie badanie sytuacji, potrzeb i możliwości osób niepełnosprawnych* pod kierownictwem Anny I. Brzezińskiej, czego efektem była wydana w 2010 publikacja *Sytuacja i możliwości pomocy dla osób z rzadkimi i sprzężonymi ograniczeniami sprawności* (Brzezińska 2010), w której niepełnosprawność rzadka określana jest jako „taki rodzaj niepełnosprawności, która sporadycznie występuje w danej populacji i najczęściej dotyczy osób cierpiących na bardzo rzadkie choroby (tzw. choroby sieroce, rare disease). Szacuje się, że w 80% choroby doprowadzające do rzadkiej niepełnosprawności mają podłoże genetyczne. Niepełnosprawność rzadka może też wystąpić w konsekwencji urazu powypadkowego lub okołoporodowego oraz być następstwem częstej choroby o niestandardowym przebiegu” (Urbańska 2010: 120–121).

Przytoczone definicje pokazują pewien zakres terminu niepełnosprawność rzadka, jednak jego charakterystyka – patrząc z perspektywy zróżnicowania i przebiegu chorób rzadkich – nie opisuje wystarczająco indywidualnego wymiaru funkcjonowania dzieci i dorosłych z taką diagnozą. Na podstawie przeprowadzonych badań własnych dotyczących zarówno komunikacji, jak i edukacji dzieci z RD (Kamyk-Wawryszuk 2018a, 2018b, 2021) mogę wskazać, że niepełnosprawność rzadka dotyczy zarówno dzieci, jak i dorosłych ze zdiagnozowaną chorobą rzadką, ultrazadką, bez diagnozy medycznej oraz z tak zwanym Syndrome Without Name (SWAN). Wspomniane choroby determinują rzadką konfigurację zaburzeń/uszkodzeń, która wymaga utworzenia nowych lub spersonalizowania aktualnych standardów terapeutycznych. To, jaka pojawia się relacja między nimi, powoduje całkowicie odmienny obraz funkcjonowania dziecka, często uniemożliwiający zastosowanie aktualnego stanu wiedzy bez krytycznej jego analizy. Pozwala raczej na „wyłuskanie pewnych elementów”, które będą bazą do stworzenia spersonalizowanej terapii. Obejmuje ona grupę osób, której jakość życia często jest skrajna. Może ona być całkowicie zależna od innych, gdy choroba ma charakter progresywny, sprzężozalżony (na przykład wentylacja mechaniczna, przezskórna endoskopowa gastrostomia – PEG), szybki (krótki czas kolejnych etapów zaawansowania choroby, „przebieg agresywny”) lub charakteryzujący się długimi etapami remisji (gdy jest wprowadzone leczenie), lekkim przebiegiem umożliwiającym prowadzenie samodzielnego życia. Zróżnicowanie jakości życia

i odmienna specyfika funkcjonowania w zależności od zdiagnozowania danej choroby rzadkiej wymusza pośrednio określenie jej stopni. Biorąc pod uwagę właśnie te parametry można wskazać, że niepełnosprawność rzadka wpływa na funkcjonowanie dziecka w różnym stopniu: lekkim, umiarkowanym, znacznym i głębokim.

Stopień lekki odnosi się do grupy osób, u których zdiagnozowano chorobę rzadką. Doświadczają one trudności wynikających z ograniczeń somatycznych lub z niepełnosprawności np. ruchowej, która nie ogranicza im możliwości samodzielnego funkcjonowania w społeczeństwie. Trudności te to na przykład obniżony okresowo poziom funkcjonowania fizycznego i psychicznego wskutek udziału w badaniach eksperymentalnych czy po leczeniu lekami sierocymi lub z powodu dłuższych hospitalizacji związanych z serią zabiegów operacyjnych. Pojawia się ona czasowo i zanika, gdy kończy się leczenie. Czasowo osoba może korzystać ze stałego wsparcia aparatury medycznej, sprzętu technicznego, jak i doświadczać dłuższych okresów hospitalizacji w rekomendowanych placówkach w kraju i za granicą. Zachowana jest norma intelektualna, można jednak dostrzec u danej osoby okresowo zaburzone funkcje poznawcze (skutki uboczne leczenia). Przykładem może być dziecko ze zdiagnozowaną hemofilią czy achondroplazją.

Achondroplazja dotyczy zarówno kobiet, jak i mężczyzn. Najbardziej charakterystycznym jej objawem jest niskorosłość. Nieprawidłowości jednak dotyczą także twarzoczaszki oraz układu szkieletowego. W pierwszym obszarze diagnozuje się między innymi wielkogłowie, niewielki otwór potyliczny, skrócenie podstawy czaszki, wczesne zamknięcie ciemiączka klinowo-potylicznego, niewielki niedorozwój środkowej części twarzy. Zaś w drugim nadmierną lordozę w odcinku lędźwiowym, łagodną kifozę piersiowo-lędźwiową, skrócenie kości rurowatych, szczególnie kości ramiennej, krótką szyjkę kości udowej, ograniczenie wyprost w stawie łokciowym i etc. Może także pojawić się niewielkie obniżenie napięcia mięśniowego. Zachowany jest prawidłowy rozwój intelektualny (Strobel i in. 2010). Osoby te mogą mieć indywidualne potrzeby edukacyjne wynikające z ograniczeń somatycznych (na przykład po licznych operacjach związanych z wydłużaniem kości), jak i złożone potrzeby komunikacyjne związane z obniżeniem napięcia mięśniowego. Nie wymagają dostosowania programów edukacyjnych, a dostosowania metod, form oraz miejsca pracy. Stworzenie odpowiedniej atmosfery i warunków pozwoli na dalszy prawidłowy rozwój i samodzielne funkcjonowanie w życiu zawodowym i społecznym oraz pełnienie ról zawodowych i społecznych.

W stopniu umiarkowanym niepełnosprawności rzadkiej nadal można mówić o normie intelektualnej. Mogą pojawić się zaburzenia mowy o podłożu somatycznym, na przykład dyzartria. Najczęściej są to osoby ze znacznym stopniem

niepełnosprawności ruchowej i/lub słabo widzące, słabosłyszące. Wymagają wsparcia w codziennym funkcjonowaniu. Jego poziom jest jednak zależny od nasilenia objawów współtowarzyszących. Jeżeli chodzi o edukację, to realizują ją w szkołach z oddziałami integracyjnymi, które są dostosowane do ich ograniczeń somatycznych. Przykładem może być mukopolisacharydoza typu IV (wiek nastoletni, dorosłość) Wśród objawów klinicznych można tutaj wymienić nieprawidłowości w obrębie:

- wzrostu: ciężki niedobór wzrostu z jego zahamowaniem w okresie późniejszego dzieciństwa, zazwyczaj osiągnąony wzrost to 82–115 cm;
- czaszki: pogrubienie rysów twarzy i szerokie usta, krótki, zadarty nos, zmętnienie rogówek, jaskra, wady refrakcji, zaćma itp.;
- układu szkieletowego: krótka szyja i tułów, kifoskolioza, poszerzenie klatki piersiowej, uformowanie się wypukłego mostka/kurzej klatki piersiowej, krótkie, grube ręce, wiotkość w stawach, ograniczenie ruchomości stawów biodrowych, możliwe poruszanie się o kulach lub na wózku inwalidzkim, ciężkie wady kręgow, które mogą być przyczyną ucisku na rdzeń kręgowy lub powodować niewydolność oddechową, niedorozwój zęba kręgu obrotowego, w połączeniu z wiotkością więzadeł i zewnątrzoponowym spichrzeniem mukopolisacharydów, mogą skutkować podwichnięciem stawu szczytowo-obrotnikowego oraz mielopatią odcinka szyjnego;
- inne: częste zapalenia ucha środkowego, niedosłuch, przepukliny pachwinowe, powiększenie wątroby (Jones i in. 2018).

W grupie tej zaistnieją indywidualne potrzeby edukacyjne wynikające z ograniczeń ruchowych, pojawią się także złożone potrzeby komunikacyjne związane z wadą słuchu i nieprawidłowościami anatomicznymi w obrębie twarzoczaszki. Nasilenie tych potrzeb terminuje wprowadzenie terapii pedagogicznej i logopedycznej oraz dostosowanie placówki edukacyjnej, poprzez montaż windy, szerszych wejść do poszczególnych sal (gdy osobo porusza się na kulach i rozstaw kończyn górnych jest większy), możliwość dostosowania wysokości i kąta nachylenia blatu ławki etc.

Stopień znaczny jest związany ze zdiagnozowaniem niepełnosprawności intelektualnej. Są to dzieci, u których rozpoznano najczęściej opóźniony rozwój mowy. Pojawiają się zaburzenia współwystępujące determinujące jakość życia i wymuszające zmienność nasilenia zajęć terapeutycznych. Wynika to z faktu, iż funkcjonowanie dziewczynki/chłopca jest różne w zależności od kondycji fizycznej danego dnia. Ta zmienność będzie determinowała elastyczne podejście do programu terapii, jak i planowanych zajęć, które będzie objawiało się między innymi możliwością zmiany realizacji określonych treści na poszczególnych etapach terapii. Zatem pojawi się czas, gdy dziecko będzie realizowało dane zajęcia zgodnie z programem lub taki, gdy będzie trzeba go odłożyć i wprowadzić na

przykład tylko zajęcia relaksacyjne. Można dostrzec regres w rozwoju dziecka, który ma charakter nagły, etapowy lub powolny.

W ramach tego stopnia można mówić o takich chorobach, jak na przykład zespół Retta, czy mukopolisacharydoza typu III.

Zespół Retta dziedziczony jest w sposób dominujący sprzężony z płcią. W literaturze przedmiotu podkreśla się, że jest on 4-fazowym schorzeniem neurorozwojowym o podłożu genetycznym:

- I – wczesnego rozwoju, wiek 6–18 miesięcy

W zachowaniu dziecka można dostrzec charakterystyczne cechy, między innymi takie, jak mniejsza mobilność i kontakt wzrokowy, nieplacliwość, wykonywanie nadmiernej liczby repetytywnych ruchów kończyn oraz tułowia. Dostrzega się także spowolnienie przyrostu obwodu głowy, hipotonię mięśniową;

- II – szybkiego regresu, wiek od roku do 3–4 lat

Może on mieć różny charakter od nagłego, po powolny aż do etapowego. Dzieci tracą nabyte umiejętności, takie jak na przykład celowe posługiwanie się rękoma, mówienie czy nawet chodzenie. Natomiast można dostrzec stereotypowe ruchy rąk (klaskanie, wykręcanie, mycie, wkładanie do jamy ustnej). Diagnozuje się także zaburzenia oddychania, snu, nocne napady śmiechu lub płaczu, nadpobudliwość oraz często zachowania autystyczne. Jako objaw współtowarzyszący w tej fazie może ujawnić się epilepsja. Może pojawić się opóźnienie rozwoju motorycznego i może rozwinąć się hipertonia mięśniowa;

- III – pseudostacjonarna, wiek przedszkolny i szkolny

W tej fazie dostrzega się stopniową stabilizację. Mogą zanikać u dziecka zachowania autystyczne, napady płaczu. Zmieniają się jakościowo kontakty społeczne i emocjonalne dziecka z jego otoczeniem. Zauważa się „głęboką potrzebę poznawania świata” (Kosno, 2013:162). Nadal jednak utrzymują się trudności ruchowe, apraksja i ataksja oraz hipertonia mięśniowa;

- IV – stabilizacji, wiek 15–?

Jest to faza związana z obniżeniem sprawności ruchowej. Jeżeli dana osoba do tego czasu zachowała umiejętności chodzenia, na tym etapie ją traci. Przyczyną może być pogłębienie się skoliozy, narastanie spastyczności i dystonii. Natomiast poprawie ulega kontakt wzrokowy i emocjonalny z innymi (Kosno, 2013).

W przypadku dziecka z zespołem Retta zaistnieją potrzeby edukacyjne i złożone potrzeby komunikacyjne. Edukacja będzie realizowana w ośrodku szkolno-wychowawczym wraz z dostosowaniem programu nauczania do stopnia niepełnosprawności intelektualnej. Dostosowane będą także metody, formy, czas pracy

oraz miejsce. Istnieje potrzeba wprowadzenia zajęć z neurologopedą, terapeutą integracji sensorycznej, pedagogiem specjalnym.

Stopień głęboki jest związany ze zdiagnozowaniem niepełnosprawności intelektualnej oraz całkowitą zależnością od innych osób. Dzieci/dorośli będą korzystały/li z różnego rodzaju sprzętu medycznego i wymagają opieki całodobowej, nie mówią oraz mają zaburzenia współwystępujące, które mogą obniżać poziom jakości życia.

W tej grupie znajdują się między innymi dzieci ze zdiagnozowaną chorobą Alexandra (typ I), która ujawnia się od urodzenia do czwartego roku życia. W pierwszym przypadku ma ona bardzo ciężki przebieg wraz z współwystępującymi uogólnionymi, częstymi i na dodatek nie poddającymi się leczeniu napadami padaczkowymi. Pojawia się także zwężenie wodociągu, które skutkuje wodogłowiem ze wzmożonym ciśnieniem śródczaszkowym, ataksja, nadmierne odruchy i objawy piramidowe. U dzieci diagnozuje się niepełnosprawność intelektualną najczęściej stopnia głębokiego. Kroki milowe nie są osiągnięte, widoczny jest natomiast regres rozwoju psychoruchowego. Przebieg choroby ma ciężki charakter i w przypadku postaci noworodkowej dochodzi do śmierci w pierwszych latach życia (Vanderver, Messing 2015). Zaistnieją w tej grupie złożone, indywidualne potrzeby edukacyjne i złożone potrzeby komunikacyjne. Zatem można mówić o spektrum potrzeb. Wymagają one wprowadzenie specjalistycznej ścieżki terapeutycznej, w tym zajęć z zakresu:

- wczesnego wspomaganie rozwoju, terapii neurologopedycznej, w tym z terapeutą od komunikacji alternatywnej i wspomagającej,
- zajęć rewalidacyjnych z oligofrenopedagogiem, który ma dodatkowe wykształcenie w zakresie zaburzeń współwystępujących, na przykład surdopedagogiem, tyflopedagogiem.

Obejmie to także przygotowanie i edukację rodziców pod względem zachowań komunikacyjnych dziecka.

Wspomnianą propozycję stopni można pokazać na kontinuum, ponieważ stopień zaawansowania choroby rzadkiej będzie determinował często stopniową i systematyczną zmianę stopni niepełnosprawności rzadkiej. Początkowo zdiagnozowana RD, jeżeli nie ma ciężkiej postaci noworodkowej lub wczesnodziecięcej, będzie związana z lekkim stopniem, wraz z wiekiem dziecka, objawy mogą się nasilać i zmieniać poziom jego funkcjonowania w kierunku stopnia umiarkowanego czy znacznego. Mam świadomość, że jest to propozycja pewnego ustysystematyzowania zróżnicowania konsekwencji chorób rzadkich dla rozwoju dziecka, zarys, który wymaga pogłębionych badań i refleksji. Jednocześnie chciałabym podkreślić za Marzenną Zaorską, „że uwzględnienie w analizach stanu niepełnosprawności odniesienia do aspektu rozwojowego oraz konkretnego okresu rozwoju człowieka w korelacji z czasem nabycia niepełnosprawności może nie tylko

znacząco się przyczynić do identyfikacji ewentualnych konsekwencji tego stanu, lecz także zaowocować adekwatnymi strategiami działań rehabilitacyjno- - edukacyjnych i doprowadzić do nakreślenia hipotetycznych perspektyw dalszego życia osoby niepełnosprawnej w dorosłości” (Zaorska 2013a:14).

Niepełnosprawność sprzężona a niepełnosprawność rzadka

Rozważania na temat zasadności stosowania terminu niepełnosprawności sprzężonej czy rzadkiej w kontekście opisywania konsekwencji przebiegu choroby rzadkiej należy zacząć od stworzenia katalogu charakterystycznych cech RD i odniesienia ich do obu pojęć. Na podstawie analizy literatury medycznej, można wskazać między innymi, że:

- dotyczy ona małej grupy osób, patrząc z perspektywy danej choroby;
- może mieć charakter łagodny lub agresywny, postępujący lub z długimi okresami remisji;
- pojawia się rzadka konfiguracja zaburzeń, które oddziałując na siebie uniemożliwiają zastosowanie standardów medycznych i terapeutycznych;
- jest brak wiedzy na temat poszczególnych chorób, liczne doniesienia kliniczne;
- są nieliczne badania naukowe dotyczące terapii pedagogicznej, logopedycznej i wspierania rozwoju dziecka z daną chorobą (np. Binkuńska, Szmalca 2018, Kaczan i in. 2019)³;
- jest nieliczna grupa terapeutów specjalizujących się we wspomaganiu rozwoju dziecka;
- jest zróżnicowana jakość życia, od całkowitej zależności po samodzielność i autonomię;
- mówi się o specyfice diagnostycznej, to znaczy, że metody nie są dostępne w większości placówek o charakterze diagnostycznym, zdarza się także, że dostępność jest obciążona błędami diagnostycznymi, takimi jak nieprawidłowa interpretacja, czy przeoczenia;
- odnosi się także do specyfiki terapeutycznej, czyli braku zaangażowania firm farmaceutycznych w produkcję leków;

³ W przypadku terapii logopedycznej można wskazać, że dotychczas opublikowano niewiele raportów z badań naukowych dotyczących zaburzeń mowy i komunikacji u dziecka ze zdiagnozowanym zespołem Dravet. Jednym z nich jest na przykład „Obraz zaburzeń komunikacji oraz rozwoju motoryki u osób z zespołem Dravet”, autorstwa Ewy Binkuńskiej i Jacka Szmalca (2018). Taką samą sytuację można wskazać w przypadku zespołu Beckwitha-Wiedemanna i tutaj można jest publikacja Teresy Kaczan i in. „Wczesna interwencja terapeutyczna w przypadku dziecka z Zespołem Beckwitha-Wiedemanna na oddziale szpitalnym i w warunkach ambulatoryjnych – opis przypadku” (2019).

- uwzględnia także specyfikę psychospołeczną, w tym przypadku pacjenci i ich rodziny nie mają wsparcia, odczuwają często samotność, wyłączenie z życia społecznego etc. (Pieklak i in. b.r.w., Kamyk-Wawryszuk 2018).

Uwzględniając te charakterystyczne cechy RD można dostrzec, że niepełnosprawność sprzężona najczęściej jest orzekana w przypadku osób, których choroba nie jest postępująca, jak w przypadku mózgowego porażenia dziecięcego. Nie uwzględnia ona do końca zmienności okresów/etapów choroby, tak jak niepełnosprawność rzadka. Opisane są konfiguracje zaburzeń i/lub niepełnosprawności, jakie mogą w ramach niej się ujawniać i są do nich określone standardy postępowania czy ścieżki terapeutyczne. Powstało wiele publikacji i badań na jej temat, uwzględniających zarówno jakość życia, wczesne wspomaganie rozwoju, zaburzenia mowy i komunikacji, potrzeby edukacyjne zarówno dzieci, jak i dorosłych z niepełnosprawnością sprzężoną (m.in. Marcinkowska 2016, Zaorska 2014, Szurek 2014). W przypadku rzadkiej niepełnosprawności, nadal mamy obszary niezbadane (tabela 2).

Tabela 2. Niepełnosprawność sprzężona a rzadka w kontekście specyfiki choroby rzadkiej

Wybrane cechy choroby rzadkiej	Niepełnosprawność sprzężona	Niepełnosprawność rzadka
Mała liczba chorych	nie	tak
Charakter łagodny lub agresywny, postępujący lub z długimi okresami remisji	tak	tak
Rzadka konfiguracja zaburzeń	nie	tak
Brak wiedzy na temat poszczególnych chorób	nie	tak
Nieliczne badania naukowe dotyczące terapii pedagogicznej, logopedycznej i wspierania rozwoju dziecka z daną chorobą	nie	tak
Zróżnicowana jakość życia, od całkowitej zależności po samodzielność i autonomię	tak	tak
Specyfika diagnostyczna	nie	tak
Specyfika terapeutyczna	nie	tak, w dwóch aspektach: brak leków, brak standardów postępowania
Specyfika psychospołeczna	tak	tak

Źródło: opracowanie własne.

Jeżeli chodzi o specyfikę społeczną, to na podstawie danych dostępnych online można wskazać, że istnieje więcej fundacji, stowarzyszeń, a co za tym idzie więcej placówek terapeutycznych i wspierających dla osób z niepełnosprawnością sprzężoną niż z rzadką. Przekłada się to także na liczbę specjalistycznych turnusów rehabilitacyjnych. Kadra, która zajmuje się opieką nad dziećmi z niepełnosprawnością rzadką, często nie do końca rozumie funkcjonowanie pacjentów z rzadkimi konfiguracjami zaburzeń, zatem ich działania terapeutyczne i rehabilitacyjne są niewystarczające, a czasem przybierają formę szkodliwych (tabela 2).

Opisanie konsekwencji RD jako niepełnosprawności rzadkiej uwzględni jej specyfikę i wskaże terapie, że w pracy z dzieckiem należy być bardziej elastycznym, kreatywnym w doborze elementów standardów postępowania, metod terapeutycznych, jak i form pracy. Ujawni też potrzebę większego wsparcia rodzica, który z powodu takiej diagnozy córki/syna może odczuwać samotność czy odizolowanie. Pojawi się też nasilenie obszaru działań z zakresu poradnictwa krótkoterminowego. Dodatkowo warto w tym miejscu podkreślić, że w przypadku niepełnosprawności sprzężonej nie stosuje się w praktyce klinicznej i terapeutycznej stopni. Zatem jej zakres może nie oddawać stopnia nasilenia choroby rzadkiej, specyfiki jej przebiegu i konsekwencji dla funkcjonowania dziecka.

Podsumowanie

Choroby rzadkie i ich konsekwencje dostrzegalne w rozwoju dziecka i osoby dorosłej są coraz częściej poruszane w obszarze pedagogiki specjalnej. Najczęściej są one rozpatrywane z perspektywy niepełnosprawności sprzężonej. Coraz intensywniejsze zainteresowanie RD przekłada się również na większą liczbę podejmowanych projektów badawczych z zakresu medycyny, psychologii czy pedagogiki specjalnej. Doniesienia z badań wskazują na różnorodność, często unikalny charakter choroby rzadkiej i zróżnicowany profil rozwoju pacjentów. Te czynniki wykraczają poza zakres pojęcia niepełnosprawności sprzężonej i wymuszają wprowadzenie do praktyki klinicznej terminu niepełnosprawności rzadkiej. Uwzględni on niejednorodny przebieg RD, zmienność jakości życia dzieci i dorosłych na poszczególnych jej etapach leczenia eksperymentalnego lub zachowawczego oraz podczas hospitalizacji w placówkach medycznych, zarówno krajowych, jak i zagranicznych. Przytaczana wcześniej niejednorodność jej przebiegu oraz jakości życia osób z chorobą rzadką powoduje potrzebę określenia nasilenia jej objawów i ich konsekwencji dla danego człowieka. Zatem ujawnia się w naturalny sposób konieczność opisanie stopni, które uwzględnią specyfikę funkcjonowania danej osoby. Jest to możliwe w przypadku pojęcia niepełnosprawności rzadkiej.

Bibliografia

- Binkuńska E., Szmalec J. (2018), *Obraz zaburzeń komunikacji oraz rozwoju motoryki u osób z zespołem Dravet*, Biuletyn Logopedyczny, 32: 99–112.
- Bobik B. (2017), *Stymulacja dziecka ze sprzężoną niepełnosprawnością w elastycznym systemie edukacji. Zalecany model a rzeczywistość*, Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania, 3(24): 86–100.
- Brzezińska A.I., Kaczan R., Smoczyńska K. (red.) (2010), *Sytuacja i możliwości pomocy dla osób z rzadkimi i sprzężonymi ograniczeniami sprawności*, Wydawnictwo Naukowe Scholar, Warszawa.
- Chrzanowska I. (2015), *Pedagogika specjalna. Od tradycji do współczesności*, Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków.
- Ćwirlej-Sozańska A., Wilmowska-Pietruszyńska A. (2015), *Międzynarodowa Klasyfikacja Funkcjonowania, Niepełnosprawności i Zdrowia – model biopsychospołeczny*, Bezpieczeństwo Pracy: nauka i praktyka, 8: 11–13.
- Francois J., Manaligod J.M. (2002), *Upper airway abnormalities in Canavan disease*, International Journal Pediatric Otorhinolaryngology, 66(3): 303–307.
- Journal officiel de la République française, Lois et décrets (version papier numérisée) no 0186 du 12/08/2000.
- Jones K.L., Jones M. C., del Campo M. (2018), *Atlas malformacji rozwojowych według Smitha*, Wydawnictwo Medipage, Warszawa.
- Kaczan T., Śmigiel R., Kazimińska-Zajac M., Dymarek R., Rosińczuk J. (2019), *Wczesna interwencja terapeutyczna w przypadku dziecka z Zespołem Beckwitha–Wiedemanna na oddziale szpitalnym i w warunkach ambulatoryjnych – opis przypadku*, Pielęgniarstwo Neurologiczne i Neurochirurgiczne, 8 (1): 23–29.
- Kamyk-Wawryszuk A. (2018a), *Preverbalne zachowania komunikacyjne dzieci z zespołem Cri du Chat w ocenie rodziców*, Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej, 21: 143–16.
- Kamyk-Wawryszuk A. (2018b), *Potrzeby edukacyjne dzieci w wieku przedszkolnym z niesamodzielnym opóźnieniem rozwoju mowy i z rozpoznaną chorobą rzadką. Studia przypadków chłopców z zespołem Cri du Chat i mukopolisacharydozą typu III*, Edukacja, 4: 109–124.
- Kamyk-Wawryszuk, A. (2021), *Niepełnosprawność rzadka jako kategoria nieobecna w kształceniu nauczycieli przedszkola i edukacji wczesnoszkolnej*, Edukacja Elementarna w Teorii i Praktyce, 16(60): 51–64.
- Kosno D. (2013), *Zespół Retta – zaburzenie neurorozwojowe o podłożu genetycznym [w:] Nieznane? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi*, M. Buchnat, K. Pawelczak, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań, 157–176.
- Marcinkowska B. (2010), *Kształcenie uczniów z niepełnosprawnością sprzężoną [w:] Podniesienie efektywności kształcenia uczniów ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi. Materiały szkoleniowe, część 2*, MEN, Warszawa, 174–176.
- Marcinkowska B. (2016), *Sprzężona niepełnosprawność – próba analizy fenomenu*, Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej, 21: 9–19.
- Mastropieri M.A., Scruggs T. E. (2014), *The inclusive classroom: Strategies for effective differentiated instruction*, Upper Saddle River, N.J.: Merrill.

- Orelove F.P. ve Sobsey D.R.N. (1996), *Educating children with multiple disabilities a transdisciplinary approach*, Paul H. Brookes Publishig Co., Baltimore.
- Pieklak M., Palka K., Frelas K., Rumiancew K., Kiełczewski T., Kamińska E., Marciniak A., Smaga A. (brw), *Choroby rzadkie dostępność terapii: przegląd rozwiązań i rekomendacje dla Polski*, Domański Zakrzewski Palinka sp. K, PEX PharmaSequence Sp. z o.o., <https://www.dzp.pl/files/shares/Publikacje/Raport%20Choroby%20rzadkie%20dost%C4%99pno%C5%9B%C4%87%20terapii%20prze%C4%85d%20polskich%20rozwi%C4%85za%C5%84%20i%20rekomendacje%20dla%20Polski.pdf> (dostęp: 20.07.2021).
- Strobel S., Marks S.D., Smith P.K., Habbal M.H., Spitz L. (2010), *Choroby wieku dziecięcego*, PZWL, Warszawa.
- Szurek M. (2018), *Postępowanie logopedyczne w przypadku dziecka z niepełnosprawnością sprzężoną*, Edukacja, 4: 80–91.
- Twardowski A. (1997), *Pedagogika osób ze sprzężonymi upośledzeniami* [w:] *Pedagogika specjalna*, red. W. Dykcik, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, Poznań, 257–266.
- Urbańska J. (2010), *Zasady rehabilitacji wobec potrzeb osób z rzadkimi i sprzężonymi ograniczeniami sprawności* [w:] *Sytuacja i możliwości pomocy dla osób z rzadkimi i sprzężonymi ograniczeniami sprawności*, red. A.I. Brzezińska, R. Kaczan, K. Smoczyńska, Wydawnictwo Naukowe Scholar, Warszawa, 120–142.
- Wiącek G. (2010), *Problemy definiowania niepełnosprawności sprzężonej* [w:] *Sytuacja i możliwości pomocy dla osób z rzadkimi i sprzężonymi ograniczeniami sprawności*, red. A.I. Brzezińska, R. Kaczan, K. Smoczyńska, Wydawnictwo Naukowe Scholar, Warszawa, 71–88.
- Zaorska M. (2008), *Rehabilitacja i edukacja osób z niepełnosprawnością sprzężoną w kontekście historycznym i stan aktualny* [w:] *Historyczne dyskursy nad pedagogiką specjalną*, red. J.J. Bleszyński, D. Baczała, J. Binnebesel, Wydawnictwo Naukowe Wyższej Szkoły Edukacji Zdrowotnej w Łodzi, Łódź, 79–104.
- Zaorska M. (2013a), *Psychopedagogiczne uwarunkowania specjalnej edukacji i terapii osób z niepełnosprawnością sprzężoną*, *Człowiek – Niepełnosprawność – Społeczeństwo*, 1(19): 7–19.
- Zaorska M. (2013b), *Dlaczego dziecko ze sprzężoną niepełnosprawnością sensoryczną oraz sprzężoną niepełnosprawnością intelektualną (nie) może być autystyczne* [w:] *Kierunki rozwoju pedagogiki specjalnej*, red. K. Ćwirynkało, Cz. Kosakowski, A. Żywanowska, Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków, t. 1: 53–74.
- Zaorska M. (2014), *Niepełnosprawności sprzężone w obliczu aktualnych przemian w systemowych rozwiązaniach edukacyjnych*, *Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej*, 14: 100–112.

Netografia

- Centre National de Ressources Handicaps Rares Robert Laplane (2020), The official definition of ‘rare disability’, <https://www.cnrlaplane.fr/en/the-centre/public-policies/rare-disabilit> (dostęp: 01.06.2020).
- ICF. International classification of functioning, disability and health (2009). World Health Organization Geneva, http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/424079241545429_pol.pdf (dostęp: 01.12.2021).

- Plan dla chorób rzadkich (2021), Załącznik do uchwały Rady Ministrów, file:///C:/Users/agnie/Downloads/zal%C4%85cznik_do_uchwa%C5%82y_RM_w_spr_dokumetu_Plan_dla_Chor%C3%B3b_Rzadkich.pdf (dostęp: 10.06.2021).
- Vanderver A, Messing A. (2015), *Choroba Alexandra typu I*. Ophanet, https://www.orpha.net/data/patho/Pro/pl/ChorobaAlexandratypuI_PL_pl_PRO_ORPHA363717.pdf (dostęp: 10.06.2021).