

**Leszek Ploch**

# O CHOROBAH RZADKICH

- DYLEMATY EGZYSTENCJI

AKAPIT

WYDAWNICTWO  
EDUKACYJNE  
TORUŃ 2024



Recenzenci

Dr hab. *Mariusz Jędrzejko*, prof. Akademii Piotrkowskiej w Piotrkowie Trybunalskim

Dr hab. *Ireneusz Światała*, prof. Uniwersytetu Komisji Edukacji Narodowej w Krakowie

Redaktor prowadzący

*Marta Malinowska-Reich*

Redaktor techniczny

*Dawid Iwanowski*

Korekta

*Zespół*

Projekt okładki

Studio graficzne RASPBERRY.com.pl

© Copyright by Wydawnictwo Edukacyjne „AKAPIT” s.c.

Toruń 2024

Publikacja sfinansowana przez Dorothea Burdzik

&

Fundację Krzewienia Kultury Artystycznej Osób Niepełnosprawnych  
z siedzibą w Warszawie

Fundacja Krzewienia Kultury Artystycznej  
Osób Niepełnosprawnych



ISBN 978-83-66951-56-3

Wydawnictwo Edukacyjne „Akapit” znajduje się w wykazie Ministra Nauki i Szkolnictwa Wyższego wydawnictw naukowych publikujących recenzowane monografie naukowe (poziom I, identyfikator Wydawnictwa 67600)

Wydawnictwo Edukacyjne „AKAPIT” s.c.

87–100 Toruń, ul. H. Piskorskiej 12/23

tel. 601 880 553, e-mail: [info@weakapit.pl](mailto:info@weakapit.pl)

Oferta wydawnicza oraz sprzedaż internetowa: [www.weakapit.pl](http://www.weakapit.pl)

tel. 601 880 321

Druk: Machina Druku, [www.machinadruku.pl](http://www.machinadruku.pl)

# Spis treści

Wstęp .....	11
-------------	----

## CZĘŚĆ I

### Rzadkie choroby współistniejące z niepełnosprawnością intelektualną

<b>Rozdział 1. Zespół ALFIEGO</b> .....	23
1.1. Opis zespołu Alfiego .....	23
1.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	25
<b>Rozdział 2. Zespół APERTA</b> .....	37
2.1. Opis zespołu Aperta .....	37
2.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	40
<b>Rozdział 3. Zespół AARSKOGA-SCOTTA</b> .....	51
3.1. Opis zespołu Aarskoga-Scotta (AAS) .....	51
3.2. Najczęstsze objawy i cechy charakterystyczne zespołu AAS .....	55
3.3. Perspektywa osiągnięć rozwojowych w świetle diagnozy psychologiczno-pedagogicznej zespołu AAS .....	63
<b>Rozdział 4. Zespół BARDETA-BIEDLA</b> .....	65
4.1. Opis zespołu Bardeta-Biedla (BBS) .....	65
4.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	70
<b>Rozdział 5. Zespół DYSRÓWNOWAGI (DES)</b> .....	82
5.1. Ataksja rdzeniowo-mózdkowa – <i>Spino-cerebellar ataxia</i> (SCA) .....	82
5.2. Niepostępujący zespół ataksji mózdkowej – niepełnosprawność intelektualna .....	92
5.3. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu DES .....	95

<b>Rozdział 6. Zespół CRI DU CHAT (KOCIEGO KRZYKU)</b> .....	101
6.1. Opis zespołu Cri du Chat (CdCS) .....	101
6.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu Cri du Chat .....	105
6.3. Z doniesienia o prewerbalnych zachowaniach komunikacyjnych dzieci z CdCS .....	113
<b>Rozdział 7. Zespół DUBOWITZA</b> .....	116
7.1. Opis zespołu Dubowitza .....	116
7.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	119
<b>Rozdział 8. Zespół JOUBERT</b> .....	129
8.1. Opis zespołu Joubert .....	129
8.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	133
<b>Rozdział 9. Zespół CHARGE</b> .....	141
9.1. Opis zespołu CHARGE .....	141
9.2. Objawy i cechy charakterystyczne .....	144
9.3. Z doniesienia o wspomaganium rozwoju dzieci z zespołem CHARGE .....	153
<b>Rozdział 10. Zespół KABUKI</b> .....	157
10.1. Opis zespołu Kabuki .....	157
10.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu Kabuki .....	161
<b>Rozdział 11. Zespół DANDY'EGO-WALKERA</b> .....	171
11.1. Opis zespołu Dandy'ego-Walkera (DWS) .....	171
11.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	179
11.3. Z doniesienia o rozwoju psychomotorycznym .....	183
<b>Rozdział 12. Zespół MOWATA-WILSONA</b> .....	185
12.1. Opis zespołu Mowata-Wilsona (MWS) .....	185
12.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	188
12.3. Atrybuty rozwojowe i poznawczo-behawioralne .....	197
<b>Rozdział 13. Zespół LOWE'A (ZESPÓŁ OCZNO-MÓZGOWO- -NERKOWY)</b> .....	202
13.1. Opis zespołu Lowe'a (OCRL) .....	202
13.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	205
<b>Rozdział 14. Zespół SMITHA-LEMLIEGO-OPITZA</b> .....	215
14.1. Opis zespołu Smitha-Lemliego-Opitza (SLOS) .....	215
14.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	218
<b>Rozdział 15. Zespół FREEMANA-SHELDONA</b> .....	228
15.1. Opis zespołu Freemana-Sheldona (FSS) .....	228
15.2. Objawy i cechy charakterystyczne zespołu .....	230
15.3. Z doniesienia o wspomaganium rozwoju dzieci z zespołem Freemana-Sheldona .....	239

## CZĘŚĆ II

**Egzystencja w ujęciu teoretycznym**

<b>Rozdział 16. Idea wymiaru egzystencji .....</b>	<b>245</b>
16.1. O egzystencji w kategorii naukowego opisu .....	245
16.2. Wspomaganie w chorobie w ujęciu teoretycznym .....	254

## CZĘŚĆ III

**Dylematy egzystencji osób z chorobą rzadką**

<b>Rozdział 17. Podstawy metodologiczne badań .....</b>	<b>271</b>
17.1. Założenia modelu badań .....	271
17.2. Problematyka, przedmiot i cele badań .....	274
17.3. Metoda, techniki i narzędzia badań własnych .....	281
17.4. Organizacja badania, charakterystyka, przebieg .....	283
<b>Rozdział 18. Przymioty doświadczania egzystencji .....</b>	<b>299</b>
18.1. Subiektywna perspektywa egzystencji osób z chorobą rzadką .....	299
18.2. Charakterystyka dylematów w doświadczeniach indywidualnych .....	338
18.3. Dyskusja .....	375
<b>Zakończenie .....</b>	<b>381</b>
<b>Bibliografia .....</b>	<b>385</b>