

Edyta Jamro

Szkoła Podstawowa nr 1 im. M. Kromera w Bieczu

DIAGNOZA I TERAPIA LOGOPEDYCZNA DZIECKA Z ZESPOŁEM DE GROUCHY’EGO

Artykuł podejmuje problematykę diagnozy i terapii logopedycznej dziecka z bardzo rzadkim zespołem genetycznym de Grouchy’ego typu 1, zwanym inaczej delecją 18p czy też syndromem 18p. Celem artykułu jest przybliżenie tego zespołu i związanych z nim objawów. W niniejszym artykule opisano kryteria diagnostyczne schorzenia, możliwości komunikacyjne i wady wymowy u dzieci z delecją 18p. Zasadniczą część artykułu stanowi opis przypadku jedenaastoletniej dziewczynki dotkniętej tym zespołem. Na podstawie wywiadu, obserwacji, analizy dokumentów i badania logopedycznego autorka przedstawiła diagnozę i program logopedycznej terapii indywidualnej.

Słowa kluczowe: zespół de Grouchy’ego, diagnoza, terapia logopedyczna

Wprowadzenie

Zespół de Grouchy’ego typu 1 (zwany inaczej delecją 18p czy też syndromem 18p) występuje u 1 na 50 000 dzieci, przy czym częściej dotyczy dziewczynek niż chłopców (w stosunku 3 : 2). Po raz pierwszy został opisany w 1963 roku przez grupę francuskich genetyków pod kierownictwem dra Jeana de Grouchy’ego. Dotychczas zbadano i opisano ok. 150 przypadków tego zespołu na świecie, w tym jeden w Polsce (Witkowska-Sędek i in. 2013). Przyczyną zaburzenia jest delecja części lub całości krótkiego ramienia chromosomu 18, której skutkiem jest ryzyko wystąpienia wad wrodzonych, opóźnienia w rozwoju i trudności w nauce. Około 70% przypadków są to delecje powstałe na nowo, pozostałych 30% występuje rodzinnie, przy czym aberracja w większości przypadków zachodzi w chromosomie matki (Artman in. 1992; Bal 2011). Podobnie jak większość chorób uwarunkowanych genetycznie, schorzenie to nie ma specyficznego leczenia. Podejmowane działania mają charakter zapobiegania pogłębianiu się objawów. Dla uzyskania optymalnego rozwoju dziecka niezbędne jest szybkie podjęcie rehabilitacji psychoruchowej, zwłaszcza u dzieci z hipotonicznym napięciem mięśniowym, oraz stymulacja rozwoju mowy.

1. Kryteria diagnostyczne zespołu de Grouchy'ego

Syndrom 18p charakteryzuje się zmiennym fenotypem. Cechy dysmorficzne ujawniają się w sposób umiarkowany. Należą do nich: okrągła twarz z krótką rynienką nosową, opadające powieki oraz duże odstające uszy. Cechy stałe zespołu to: niepełnosprawność intelektualna różnego stopnia, opóźnienie rozwoju mowy, niski wzrost (Willoughby i in. 2014). U ok. 5–10% występują różne warianty holoprocencefalii (wady polegającej na niedokonanym podziale przodomózgowia, objawiającej się także zniekształceniami twarzy): płaska nasada nosa, szerokie usta z krótką górną wargą, mała zuchwa, duże, odstające uszy, krótka, pletwiasta szyja, szeroka klatka piersiowa, kifoskolioza. Rzadko opisywane są: zaburzenia zachowania, choroby autoimmunizacyjne, łysienie, dystonia (Wester i in. 2006; Turleau 2008).

Dość powszechne są problemy ze wzrokiem: zez a oraz daleko- i krótkowzroczność opisano u prawie 50% osób z tym zespołem. Często występuje skłonność do poważnych infekcji ucha, co w konsekwencji prowadzić może do niedosłuchu w różnym stopniu, dlatego tak ważne są regularne badania laryngologiczne. Osoby z monosomią 18p mają też większą skłonność niż w ogólnej populacji do nadczynności lub niedoczynności tarczycy. Zdarza się niedobór hormonu wzrostu czy immunoglobuliny A (IgA). Dzieci z niedoborem hormonu wzrostu w większości pozytywnie przechodzą terapię tym hormonem (Witkowska-Sądek 2013). Bardzo często występuje próchnica lub wczesna utrata zębów. Dzieci z ciężkimi postaciami syndromu nie przeżywają okresu niemowlęcego.

Diagnostyka różnicowa zespołu obejmuje szerokie spektrum zespołów uwarunkowanych genetycznie, przebiegających z niskim wzrostem oraz niepełnosprawnością intelektualną. W pierwszym okresie życia objawy są bardzo podobne do zespołu Turnera czy trisomii 21. Dodatkowo autyzm lub pojawiająca się w wieku dorastania schizofrenia mogą komplikować rozpoznanie niepełnosprawności intelektualnej. W celu postawienia prawidłowego rozpoznania wykonuje się badania cytogenetyczne z komórek krwi obwodowej. Monosomia 18p może być wykryta już w okresie prenatalnym, częściej jednak jest stwierdzana po urodzeniu, w okresie niemowlęstwa czy wczesnego dzieciństwa (Bał 2011).

2. Zaburzenia rozwoju mowy u dzieci z delecją 18p

Według Willoughby i in. (2014) zespołowi towarzyszy niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim i umiarkowanym w 98%. Współczynnik inteligencji (IQ) u osób z delecją 18p kształtuje się na poziomie pomiędzy 25 a 75, średnio w większości przypadków w okolicach 50. U osób z niepełnosprawnością intelektualną zaburzenia mowy pojawiają się na tle niedokształcenia lub

opóźnienia rozwoju mowy i są one najczęściej sprzężone z innymi zaburzeniami rozwojowymi. W literaturze udało się odnaleźć nieliczne opisy zaburzeń mowy związanych z zespołem de Grouchy’ego typu 1 (Thompson 1986; Maranda i in. 2006; Li-juan i in. 2017; Brenk i in. 2007; Giordano i in. 2016).

U dzieci z delecją 18p już w pierwszych miesiącach życia obserwuje się opóźniony rozwój psychomotoryczny (de Revel 2005). Zaczynają one później głużyć, gaworzyć i mówić. Pierwsze słowa są wypowiadane pomiędzy 15. miesiącem a 5. rokiem życia, czasami później, średnio około 3. roku życia. Niektórzy pacjenci w ogóle nie mówią, a jedynie wokalizują pojedyncze dźwięki zbliżone do samogłosek. Rozumienie u większości opisywanych w literaturze dzieci było lepsze niż mowa (Thompson 1989). W związku z tym dzieci w komunikacji pomagały sobie naturalnymi metodami wspomagającymi – gestem, dotykiem, mimiką twarzy czy ruchami całego ciała. Nie opisywano przypadków zastosowania systemów komunikacji alternatywnej. Mowa spontaniczna tych dzieci w większości przypadków jest niezrozumiała dla odbiorcy, także ze względu na liczne zaburzenia i zniekształcenia artykulacyjne – elizje, substytucje czy zniekształcenia grup spółgłoskowych (Thompson 1989; Brenk i in. 2007).

Oprócz niepełnosprawności intelektualnej istnieje wiele innych przyczyn opóźnienia rozwoju mowy i zaburzonej artykulacji, m.in. występująca hipotonia powoduje osłabienie mięśni jamy ustnej. Przeszkodami są też nieprawidłowości w budowie jamy ustnej – podniebienie gotyckie, możliwy rozszczep podniebienia i/lub warg, mała, cofnięta żuchwa, różnego stopnia zaburzenia neurologiczne warunkowane nieprawidłowościami budowy mózgu. Dodatkowo u tych osób może wystąpić niedosłuch różnego stopnia, będący wynikiem częstego wysiękowego zapalenia ucha środkowego oraz często przerosniętych migdałków, a także różnego rodzaju wady zgryzu dodatkowo utrudniające artykulację. U pacjentów z delecją 18p występują zaburzenia w zakresie procesów poznawczych, takich jak: percepcja, pamięć, myślenie, uwaga, a także zaburzenia procesów emocjonalno-motywacyjnych (Li-juan i in. 2017).

3. Terapia

Chorzy z delecją 18p wymagają wielospecjalistycznej opieki medycznej. Terapia logopedyczna stanowi zatem element kompleksowego postępowania leczniczo-terapeutycznego. Ze względu na specyfikę i wielowymiarowość niedoksztalcenia terapia jest długa, żmudna i nie daje wymiernych efektów na przestrzeni lat (Wierzbą 2017: 83–103). Ważne jest, aby już na początku terapii ustalić podstawową przyczynę utrudniającą porozumiewanie się. Ponieważ obniżone napięcie mięśni jest jednym z objawów monosomii 18p, już w początkowej fazie

terapii w ramach wczesnej interwencji oddziaływania logopedyczne sprowadzają się do stymulowania odruchów w obrębie jamy ustnej i kształtowania prawidłowego toru oddechowego. W celu poprawy napięcia mięśniowego może być stosowana terapia Rodolfo Castillo Moralesa (Regner 2003). W czasie terapii osób z niepełnosprawnością intelektualną logopeda wspiera rodziców i opiekunów. Ważne jest, by niemalże od samego urodzenia podejmować działania stymulujące rozwój mowy. Nabywanie umiejętności językowych powinno odbywać się w toku naturalnych czynności poznawczych i bezpośredniej komunikacji z osobami najbliższymi. Należy pamiętać o stworzeniu warunków sprzyjających spontanicznej aktywności dziecka (Siwek 2006: 31–88; Michalak-Widera 2012: 273–308).

Program terapii powinien uwzględniać indywidualność pacjenta, poziom jego funkcjonowania komunikacyjnego, możliwości i potrzeby, aktualny stan fizyczny i psychiczny, zainteresowania. Ze względu na trudności w skupieniu uwagi istotne jest podawanie tych samych treści do ćwiczeń w różnorodny, ciekawy i zabawowy sposób. W terapii, niezależnie od ćwiczeń mających na celu budowanie i doskonalenie kompetencji językowej i komunikacyjnej, należy usprawniać jednocześnie inne zaburzone funkcje poprzez ćwiczenia rozwijające percepcję słuchową, stymulację zmysłów, usprawnianie psychoruchowe, wspomaganie motoryki małej. Rozwijając możliwości komunikacyjne dziecka, można wprowadzać dla lepszego porozumiewania się metody alternatywnej komunikacji (AAC): manualne, np. MAKATON i/lub znaki graficzne np. PCS-Picture Communication Symbol czy program MÓWIK, w zależności od sprawności motorycznych i możliwości poznawczych dziecka. W terapii dzieci z syndromem 18p należy przede wszystkim pamiętać, iż ważne jest budowanie kompetencji językowej i komunikacyjnej, a usprawnianie realizacyjne staje się w tej terapii procedurą wtórną (por. Grabias 2012: 15–71).

4. Studium przypadku dziewczynki z zespołem de Grouchy'ego

Zasadniczą część artykułu stanowi opis przypadku jedenastoletniej dziewczynki dotkniętej delecją 18p. Na podstawie wywiadu, obserwacji, analizy dokumentów i badania logopedycznego przedstawiono diagnozę i program terapii indywidualnej.

4.1. Charakterystyka dziecka

Charakterystyki dziecka dokonano na podstawie obserwacji, analizy dokumentów oraz wywiadu z mamą. Dziewczynka jest drugim dzieckiem w rodzinie. Urodzona była siłami natury w 37. tygodniu ciąży. Przebieg ciąży był powikłany

infekcją górnych dróg oddechowych u matki w II trymestrze oraz plamieniami z dróg rodnych i skurczami przedwczesnymi w 6. miesiącu (hospitalizacja – leki: oxytorecyna, no-spa). Parametry urodzeniowe: masa ciała 2600 g, długość ciała 50 cm, obwód głowy 34 cm. Dziewczynka otrzymała 9 pkt w skali Apgar (niskie napięcie mięśni). Zaraz po urodzeniu miała problemy ze ssaniem piersi oraz smoczka. Ze względu na trudności z karmieniem początkowo żywiona była sondą, stopniowo wprowadzano karmienie doustne butelką. W okresie noworodkowym kilkakrotnie była hospitalizowana z powodu bezdechów z zasileniem.

W okresie dzieciństwa dziewczynka miała bardzo często zapalenie ucha środkowego, przerost migdałków podniebiennych i migdałka gardłowego (trudności z prawidłowym oddychaniem). W wieku 3,5 lat wykonano adenotomię w znieczuleniu ogólnym. W wieku 5 lat dziewczynka została poddana badaniu ABR w śnie naturalnym – badanie wykazało słuch w normie. Od 2. roku życia obserwowano niskorosłość, wykluczono somatotropinową niedoczynność przysadki. Od 8. roku życia leczona była z powodu nadczynności tarczycy (choroba Gravesa-Basedowa). Po dłuższym diagnozowaniu w poradni genetycznej w 2014 roku – dziewczynka miała wówczas 8 lat – rozpoznano aberrację chromosomową strukturalną – delecję 18p 11.32 (utrata fragmentu danego chromosomu). Aberracja chromosomowa strukturalna ma charakter zmiany powstałej na nowo, w rodzinie nie występowały wcześniej choroby genetyczne. W obrazie klinicznym u pacjentki stwierdzono niepełnosprawność intelektualną, niedobór wzrostu, dysmorfie twarzy, podniebienie gotyckie, krótszą szyję, szerszą nasadę nosa, długi nos z szerokim czubkiem, duże usta, pełną dolną wargę, nieco cofniętą żuchwę. Dziewczynka znajduje się pod stałą opieką neurologiczną (zmiany w badaniu USG mózgowia opisane zostały jako niemające znaczenia klinicznego, bez objawów ogniskowego uszkodzenia OUN). Wyniki powtarzanych systematycznie badań EEG są w granicach normy.

Zdaniem mamy rozwój motoryczny dziewczynki przebiegał prawidłowo. Zaczęła siadać samodzielnie w 7., a chodzić w 14. miesiącu życia. Pominięta była faza raczkowania, dziecko przemieszczało się na pupie, pomagając sobie rękoma. Bardziej niepokoiło mamę to, iż córka nie podtrzymywała butelki przy karmieniu, miała problemy z chwytaniem i podnoszeniem zabawek itp. Pierwsze próby uchwycenia łyżeczki i samodzielnego jedzenia nastąpiły po ukończeniu drugiego roku życia, zaś próby samodzielnego mycia i ubierania pojawiły się dopiero w przedszkolu, około 5. roku życia (do dzisiaj dziecko potrzebuje pomocy przy wykonywaniu złożonych precyzyjnych ruchów, np. przy wiązaniu sznurowadeł czy zapinaniu małych guzików i zasuwaniu zamków). Dziewczynka nadal jest powolna zarówno w pojedynczych ruchach, jak i wykonywanych złożonych czynnościach. Ma bardzo czujny sen, budzi się kilkakrotnie w nocy.

Do 9. roku życia zdarzało się moczenie nocne. Obecnie podczas zabawy domaga się ciągłego zainteresowania osób dorosłych. Nie wykazuje się inwencją podczas zabaw, są one stereotypowe, powtarzane. Dziewczynka jest pogodna, bywa nieposłuszna i uparta, zazdrosna. Boi się ciemności, jest lękliwa wobec obcych, czasami jest agresywna – szczypie i kopie.

Rozwój mowy był niestandardowy – dziewczynka zaczęła głużyć, gdy miała 8–9 miesięcy, gaworzyć w wieku 17–18 miesięcy. Pierwsze cztery słowa pojawiły w wieku 3 lat: *mama, tata, da, am*. Wcześniej komunikowała się mimiką, ruchami ciała i gestem: wskazywała, czego potrzebuje, lub brała osobę dorosłą za rękę i podprowadzała ją do przedmiotu. Ograniczone było rozumienie zarówno poleceń prostych, jak i złożonych. W rodzinie pacjentki nie występowały choroby przewlekłe ani wady wrodzone, nie stwierdzono wad wymowy czy innych zaburzeń komunikacji.

Obecnie badana dziewczynka ma 11 lat i 4 miesiące. Od 3. roku życia objęta była programem wczesnego wspomagania rozwoju (WWR) z powodu opóźnienia rozwoju mowy (psycholog, logopeda). Terapia logopedyczna nie była prowadzona systematycznie. Od 5. roku życia dziecko uczęszczało do oddziału przedszkolnego, w którym zostało poddane systematycznej terapii logopedycznej. Aktualnie dziewczynka objęta jest kształceniem specjalnym w ramach szkoły ogólnodostępnej w oddziale integracyjnym, uczęszcza do klasy czwartej. Udzielana jest jej pomoc psychologiczno-pedagogiczna oraz logopedyczna. Uczęszcza na zajęcia rewalidacji indywidualnej w wymiarze dwóch godzin tygodniowo oraz jednej godziny zajęć logopedycznych.

Kiedy dziewczynka rozpoczęła edukację szkolną (4 lata temu), nie nawiązywała kontaktu werbalnego, porozumiewała się za pomocą mimiki i gestów, wyrazów dźwiękonaśladowczych, wypowiadała się za pomocą sylab i знаła kilka wyrazów (np. *mama, tata, sisi* ‘sikać’, *am* ‘jeść’).

4.2. Diagnoza psychologiczna i pedagogiczna

Już w pierwszym badaniu psychologicznym, przeprowadzonym, gdy dziecko miało 3 lata, stwierdzono niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim (dolna granica). Ostatnie dostępne badanie wykonano, gdy dziewczynka miała 9 lat. Stwierdzono globalne obniżenie możliwości umysłowych o cechach upośledzenia umiarkowanego stopnia – dolna granica. Z uwagi na słaby rozwój mowy i związane z nim ograniczenie zrozumiałości wypowiedzi badanie przeprowadzono skalą niewerbalną – użyto skali dojrzałości umysłowej Columbia – wynik w skali wechslerowskiej – 40 (centylowej – 0, tenowej – 10). Zaobserwowano regres w funkcjonowaniu dziecka i stosunkowo małe postępy rozwojowe. Dodatkowo procesy poznawcze zaburza wysoki poziom lęku, który utrudnia też kontakty społeczne.

Badanie pedagogiczne przeprowadzone w wieku 9 lat wykazało duże braki w wiadomościach i umiejętnościach szkolnych. Dziewczynka nie czyta – zna tylko kilka liter. Niski poziom sprawności manualnej (nie potrafi wycinać po śladach, rwie papier, nie potrafi poprawnie przykleić w odpowiednie miejsca brakujących elementów na obrazku) wpływa na ograniczenia w rysowaniu szlaczków i pisaniu (odwzorowywaniu tekstu). Dziecko przelicza na palcach elementy do sześciu. Nie potrafi porównać liczebności zbioru, z figur geometrycznych rozpoznaje tylko koło. Trudności występują w zakresie nazywania stosunków przestrzennych i określania kierunków.

4.3. Diagnoza logopedyczna

W trakcie badania logopedycznego zostały wykorzystane następujące narzędzia badawcze:

- *Kwestionariusz do badania umiejętności komunikacyjnych u dzieci głębiej upośledzonych umysłowo* (Minczakiewicz 1986; 1989),
- *Afa-skala* (Paluch i in. 2003),
- *Karta 60 kroków* (Bieńkowska 2011),
- *Test rozwoju językowego (TRJ)* (Smoczyńska i in. 2015),
- *Całościowe badanie logopedyczne z materiałem obrazkowym* (Emiluta-Roży 2013),
- *Karta badania motoryki artykulacyjnej – 12 prób* (Rodak 2002).

Na podstawie przeprowadzonych badań logopedycznych oraz diagnozy psychologicznej stwierdzono u dziewczynki niedokształcenie mowy towarzyszące niepełnosprawności intelektualnej. Do diagnozy logopedycznej wykorzystano *Zestawienie form zaburzeń* Mierzejewskiej i Emiluty-Roży (2007). Niepełnosprawność intelektualna powoduje obniżenie kompetencji językowej w aspekcie semantycznym, leksykalnym, morfologicznym i syntaktycznym. Zaburzenia komunikacji obejmują też sferę wykonawczą czynności mowy. Występują liczne zaburzenia artykulacyjne wynikające z ograniczeń anatomicznych (wysoko wysklepione wąskie podniebienie twarde, tzw. gotyckie, nieco cofnięta żuchwa, tyłozgryz, duże usta, pełna dolna warga znacznie większa od górnej), niskiej sprawności narządów artykulacyjnych (brak pionizacji języka, apeks języka praktycznie nie odrywa się od dna jamy ustnej, ruchy pionowe i poziome wykonuje zazwyczaj środkowa, czasami tylna część języka) oraz deficytów kontroli słuchowej. Słuch fonemowy nie jest zaburzony, ale są problemy z pamięcią słuchową. Dziecko ma ubogi zasób słownictwa biernego i czynnego z (przewagą ilościową tego pierwszego). W słownictwie biernym przeważają rzeczowniki i czasowniki (ograniczone do najbliższego otoczenia). Obecnie dziecko komunikuje się werbalnie za pomocą słów jedno- i dwusylabowych, np. [mama], [tata], [lala], [dom], [p'jes] 'pies', [oto] 'oko', [tot] 'kot', [nos], [lody], [am] 'jeść', [s'is'i] 'siku', [p'ina] 'piłka', [safa] 'szafa', [puty] 'buty', [lyba] 'ryba', [des] 'deszcz',

[pacy] 'patrzy', [cyta] 'czyta', [te] 'też', czasami używa wyrażen dźwiękonaśladowczych, wspomaga się mimiką i gestem – pokazuje ręką. Komunikacja przebiega w oparciu o rozumienie prostych poleceń. Trudności w rozumieniu pojawiają się, gdy dziewczynka ma wykonać polecenia wieloelementowe, rozbudowane (powyżej czterech elementów do zapamiętania). Wypowiedzi, które buduje, zawierają zdania proste (przeważnie jedno- i dwuwyrazowe, np. [ɹus ide] 'już idę', [ɹus v'je] 'już wiem', [leje de] 'pada deszcz'. Ocena opanowania podsystemu morfologicznego i składniowego nie była możliwa ze względu na nieliczne wypowiedzi wielowyrazowe. Dziewczynka posługuje się tylko liczbą pojedynczą rzeczowników i czasowników, te ostatnie zresztą w większości przypadków występują w bezokoliczniku. Bardzo rzadko pojawiają się przymiotniki, np. *mały* – *duży*, zaimki (rozdziela *ja* – *ty* – *on* – *ona*), liczebniki (używa liczebników głównych od 1 do 5). Zasób słów i wyrażen związany jest z pojęciami konkretnymi, obrazowymi, natomiast brak pojęć i zjawisk abstrakcyjnych. Dziewczynka nie rozumie określenia miary, czasu i przestrzeni. W jej mowie występują liczne onomatopeje, agramatyzmy, zaburzone powtarzanie z wadliwą artykulacją, pojawiają się zniekształcenia, substytucje, elizje głosek. Ograniczona jest liczba wymawianych głosek, obserwuje się trudności z wymową grup spółgłoskowych oraz sylab zamkniętych. Brak głosek [f], [f'], [k], [k'], [ʒ], [s], [z], [c], [ʃ], [ʃ], [z], [c], [ʒ], samogłoski nosowe wymawiane są jako ustne [a], [e]. Występują liczne elizje, np. [k], [f], substytucje, np. [s], [c], [z] → [s], [z], [c]; [k] → [t]; [z] → [s]; [u] → [l]; [r] → [l]; [b] → [p].

Notuje się liczne zakłócenia w realizacji struktury wyrazów, które ograniczają możliwość porozumiewania się: redukcje głosek, np.: [ob'ia] 'obiad' [te] 'też'; redukcje sylab, np.: [g'ila] 'gitara', [bus] 'autobus', redukcje elementów składowych grup spółgłoskowych, np.: [tep] 'sklep', redukcje całych grup spółgłoskowych oraz liczne metatezy i epentezy. Mowa dziewczynki w wypowiedzi spontanicznej jest niezrozumiała dla odbiorcy przy jednocześnie zachowanej intonacji i melodii mowy oraz mimice.

5. Program kompleksowej terapii logopedycznej

W opisywanym przypadku zasadniczym celem kontynuowanej terapii jest budowanie kompetencji i sprawności językowych. Program terapeutyczny opiera się na ćwiczeniach zmierzających do budowania systemu językowego oraz na ćwiczeniach usprawniających aparat oddechowy, fonacyjny i artykulacyjny. Szczegółowy plan obejmuje:

I. Rozwijanie sprawności językowych i komunikacyjnych poprzez:

a) rozwijanie umiejętności rozumienia poleceń i zdań złożonych (zawierających więcej niż jedną czynność do wykonania), np. *nalej sok z kartonika do szklanki i podaj Madzi*;

b) ćwiczenie udzielania odpowiedzi na pytania dotyczące najbliższego otoczenia; wielokrotne zadawanie tych samych pytań do momentu uzyskania odpowiedzi, np. *jak masz na imię?, gdzie jest mama?, jak ma na imię twój dziadek?*;

c) ćwiczenie umiejętności uczestnictwa w prostej rozmowie, prowokowanie spontanicznych wypowiedzi na temat różnych sytuacji życiowych; można zastosować zabawy tematyczne, np. w sklep, gotowanie obiadu itp.; wspólne tworzenie rysunków tematycznych, dorysowywanie części, prowokowanie do odpowiedzi poprzez zadawanie pytań;

d) wzbogacanie słownika biernego i czynnego poprzez omawianie obserwowanych sytuacji i zjawisk, poszerzanie pojęć ogólnych: grupowanie, kategoryzowanie przedmiotów i pojęć, np.: rośliny, owoce, warzywa, zabawki itp.; wprowadzanie nowych słów (obecnie przyimków); stosowanie technik asocjacyjnych (cechy przeciwstawne, synonimy, skojarzenia, określanie związków logicznych – skojarzeniowych, np. czasownika z rzeczownikami);

e) rozwijanie wypowiedzi ustnych poprzez rozwijanie myślenia przyczynowo-skutkowego, dobieranie elementów ilustracji do słyszanej krótkiej bajki; układanie historyjek obrazkowych;

f) rozwijanie systemu fleksyjnego i składniowego, np. *jedno jabłko – dwa jabłka, jakie jest jabłko? czerwone, słodkie; ja i ty lubimy jabłka* itp.

II. Ćwiczenia usprawniające realizację mowy:

a) połykanie somatyczne – ćwiczenia powinny obejmować unoszenie języka i próbę pionizacji, uczulanie końca języka i okolicy przyzębowej podniebienia poprzez dotykanie tych miejsc szpatułką, zabawy przed lustrem, np. *śpiewanie lalala, lololo, lelele, lululu* itp.;

b) motoryka i kinestezja artykulacyjna – ćwiczenia usprawniające język (wszystkie ćwiczenia pionizujące język: dotykanie językiem górnych zębów, górnej wargi i podniebienia; można przy tym wykorzystać np. chrupki kukurydżiane, przyklejając je na wałku dżiastłowym – zaczynać od większych poprzez coraz mniejsze kawałki), wargi (cmokanie wargami, prychanie, nakładanie górnej wargi na dolną i odwrotnie; wymawianie samogłosek łączone z ćwiczeniami fonacyjnymi, np. naśladowanie sygnałów pojazdów na sygnale: karetki pogotowia *i-u-i-u*, policji *e-o-e-o* itp.), żuchwę (ziewanie, przesuwanie żuchwy w prawo, lewo, wysuwanie do przodu), podniebienie miękkie i pierścień zwierający gardło (głębokie oddychanie: wdech nosem, wydech ustami, chrapanie, chuchanie przy szeroko otwartych ustach, ziewanie – szczęka nisko opuszczona); wszystkie te ćwiczenia mają za zadanie ułatwić kierowanie ruchami narządów mowy, zwiększyć wrażliwość miejsc i ruchów w jamie ustnej oraz usprawnić koordynację ruchu poszczególnych narządów;

c) koordynacja pracy układów oddechowego, fonacyjnego oraz artykulacyjnego: usprawnianie funkcji oddechowych, co pośrednio ma wpływ na domknięcie jamy ustnej i oddychanie nosem – dużo ćwiczeń na różnicowanie fazy

wdechu i wydechu, wydłużanie fazy wydechowej, mówienie tylko na wydechu; ćwiczenia oddechowe z jednoczesnym wymawianiem pojedynczych głosek (powoli i szybko, głośno i cicho), samogłosek, a później spółgłosek, np. naśladowanie lecącego samolotu z rękoma uniesionymi w bok, przy jednoczesnej wymowie głoski [v], naśladowanie szumu wiatru z rękoma uniesionymi do góry itp.;

d) percepcja słuchowa: wysłuchiwanie dźwięków z otoczenia, rozpoznawanie odgłosów darcia papieru, przelewania wody, stukania wysypywanych klocków, stukania łyżeczką o szklankę itp., zabawa w odgłosy z puszki, odszukiwanie ukrytego dźwięku, rozpoznawanie barwy dźwięku instrumentów muzycznych, odtwarzanie rytmu.

Dodatkowo w planie terapii uwzględniono ćwiczenia logorytmiczne, usprawniające motorykę ogólną ciała, w połączeniu z ćwiczeniami poprawiającymi motorykę narządów mowy, a także ćwiczenia plastyczne, ruchowo-słuchowo-wzrokowe oraz zabawy muzyczno-ruchowe kształtujące umiejętność z zakresu motoryki dużej, małej i artykulacyjnej. Prowadzono również stymulację mięśni twarzy poprzez ćwiczenia bierne, polegające na masażu powierzchni twarzy i jamy ustnej (obszar mięśnia okrężnego ust, żwaczy, policzków, obszar oczu i czoła, okolice nosa) oraz stymulacji wewnętrznej (masaż dziąseł, podniebienia i języka). W celu urozmaicenia i zwiększenia atrakcyjności zajęć w terapii wykorzystano konkretne przedmioty, krótkie wierszyki rymowane, wyliczanki i proste zagadki, gry i zabawy. W czasie prowadzenia dialogu z dziewczynką bardzo atrakcyjne i pomocne okazało się używanie pacynek.

W terapii dużo miejsca poświęcono na ćwiczenia usprawniające realizację mowy. Przede wszystkim skupiono się na pionizacji języka oraz koordynacji pracy układów oddechowego, fonacyjnego i artykulacyjnego, co przyczyniło się do poprawy motoryki narządów artykulacyjnych. U dziewczynki poprawie uległo rozumienie rzeczowników, co jednocześnie wpłynęło na lepsze rozumienie poleceń i zdań złożonych. Wyrazistość wypowiedzi pozostała na takim samym poziomie, mowa dziewczynki jest niezrozumiała dla otoczenia.

Podsumowanie

W przypadku opisanej w artykule dziewczynki terapia została podjęta po ukończeniu 3. roku życia i nie była prowadzona systematycznie. Dziewczynka rozpoczęła naukę szkolną w wieku 8 lat, mówiąc pojedyncze słowa. Wymaga więc intensywnego i wszechstronnego stymulowania. Niezależnie od ćwiczeń mających na celu doskonalenie form porozumiewania się należy usprawniać jednocześnie inne zaburzone funkcje. Należy pamiętać o długotrwałym i wielokrotnym powtarzaniu ćwiczeń w celu utrwalania zdobytych umiejętności. Oprócz zajęć indywidualnych istnieje potrzeba zajęć grupowych, gdyż dziewczynka nie umie bawić się z innymi

dziećmi, reaguje często złością i agresją. Dziecko chętniej (niż wcześniej) podejmuje próby wykonywania ćwiczeń i zadań. Wydłużył się również czas koncentracji na konkretnym zadaniu, poleceniu.

Mimo długoletniej terapii mowa dziewczynki jest nadal uboga i niezrozumiała, a przyczyną zachowań agresywnych może być brak możliwości komunikowania się i nawiązywania kontaktów. Należałoby niezwłocznie wdrożyć komunikację alternatywną AAC. W tym konkretnym przypadku wprowadzanie metod komunikacji wspomagającej powinno obejmować pracę na symbolach na poziomie ich dopasowywania, rozumienia i używania do komunikacji w postaci typowej książki komunikacyjnej. Ze względu na fakt, że dziewczynka posługuje się komputerem i sprawia jej to przyjemność, mogłaby komunikować się przy użyciu tabletu z odpowiednim oprogramowaniem, które umożliwiłoby nie tylko nazywanie pojedynczych obrazków, ale także układanie zdań.

Wszyscy specjaliści są zgodni, że odpowiednio wczesne i prawidłowe rozpoznanie daje choremu z delecją 18p i jego rodzinie większą szansę uzyskania właściwego wsparcia, leczenia i postępowania rehabilitacyjnego, a program wczesnej interwencji edukacyjnej oraz terapia logopedyczna mogą pomóc w rozwoju intelektualnym dziecka.

Literatura

- Artman H.G., Morris C.A., Stock A.D., 1992, *18p-syndrome and hypopituitarism*, "Journal of Medical Genetics", 29 (9), s. 67–72.
- Bal J., Mazurczak T., 2011, *Zasady dziedziczenia* [w:] *Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej*, red. J. Bal, Warszawa: Wydaw. Naukowe PWN.
- Bieńkowska K., 2011, *Slucham, mówię, jestem... Program 60 kroków do oceny i terapii dzieci z wadą słuchu*, Krosno: Stowarzyszenie Rodziców i Przyjaciół Dzieci z Wadą Słuchu.
- Brenk Ch.H., Prott E.Ch., Trost D., Hoischen A., Walldorf C., Radlwimmer B., Wiczorek D., Propping P., Gillissen-Kaesbach G., Weber R.G., Engels H., 2007, *Towards mapping Phenotypic traits in 18p-syndrome by array-based comparative genomic hybridization and fluorescent in situ hybridization*, "European Journal of Human Genetics" 15, s. 35–44.
- De Ravel T.J., Thiry P., Fryns J.P., 2005, *Follow-up of adult males with chromosome 18p deletion*, "Eur J. Med Genet" 48, s. 189–193.
- Emiluta-Rożyńska D., 2013, *Całościowe badanie logopedyczne z materiałem obrazkowym*, Warszawa: Wydaw. APS.
- Giordano M., Muratore V., Babu D., Meazza C., Bozzola M., Microduplication A., 2016, *18p 11-23 p11-31 microduplication in a boy with psychomotor delay cerebellar vermis, choriorretinal coloboma deafness and GH deficiency*, *Md Cytogenet dic* 3, s. 79–89.
- Grabias S., 2012, *Teoria zaburzeń mowy. Perspektywy badań, typologie zaburzeń, procedury postępowania logopedycznego* [w:] *Logopedia. Teoria zaburzeń mowy*, red. S. Grabias, M. Kurkowski, Lublin: UMCS, s. 15–71.
- <http://www.rarechromo.org/translations/Polski/18%20Delecje%2018p%20Polish%20FTNW.pdf> (dostęp 2.10.2017).

- Li-juan Xu, Lv-xian Wu, Qing Yuan, Zhi-gang di Lv, Xue-yan Jing: A., 2017, *Case of 18p deletion syndrome after blepharoplasty*, *Int Med Case Rep J.* 10, s. 15–18.
- Maranda B, Lemieux N, Lemyre E., 2006, *Familial deletion 18p syndrome: case report*, „*BMC Medical Genetics*” 7, s. 60–66.
- Michalak-Widera J., 2012, *Specyfika oddziaływań logopedycznych dotycząca dzieci o obniżonej sprawności intelektualnej* [w:] *Studia z logopedii i neurologopedii*, red. I. Nowakowska-Kempna, Kraków: Wydaw. WAM, s. 273–308.
- Minczakiewicz E., 1986, *Kwestionariusz do badania mowy dzieci głębiej upośledzonych* [w:] E. Minczakiewicz, *Wychowanie i nauczanie dzieci upośledzonych umysłowo w stopniu umiarkowanym i znacznym*, Kraków: Wydaw. Naukowe WSP.
- Minczakiewicz E., 1989, *Z badań nad zaburzeniami mowy u dzieci upośledzonych umysłowo* [w:] *Z zagadnień oligofrenopedagogiki*, red. J. Pańczyk, Warszawa: WSPS.
- Paluch A., Drewniak-Wołosz E., Mikosza L., 2003, *Afa-skala. Jak badać mowę dziecka afatycznego*, Kraków: Impuls.
- Regner A., 2003, *Podstawy ustno-twarzowej terapii regulacyjnej według koncepcji Rodolfo Castillo Moralesa*, „*Logopedia*” 32, s. 205–222.
- Rodak H. 2002, *Karta badania motoryki artykulacyjnej* [w:] *Terapia dziecka z wadą wymowy*, Warszawa: Wydaw. Uniwersytetu Warszawskiego.
- Siwek S., 2006, *Upośledzenie umysłowe* [w:] *Neuropsychologia kliniczna dziecka*, red. R. Borkowska, L. Domańska, Warszawa: PWN, s. 31–88.
- Thompson R.W., Peters J.E., Smith S.D., 1986, *Intellectual, behavioral, and linguistic characteristics of three children with 18p-syndrome*, „*J. Dev Behav Pediatr*” 7(1), s. 1–7.
- Turleau C., 2008, *Monosomy 18p.*, „*Orphanet Journal of Rare Diseases*”, s. 3–4.
- Wester U., Bondenson M.L., Edeby C., Amrerèn G., 2006, *Clinical and molecular characterization of individuals with 18p deletion: a genotype – phenotype correlation*, „*Am J. Med Genet A*” 140(11), s. 1164–1171.
- Wierzbą J., 2017, *Zaburzenia mowy u dzieci z wadami genetycznymi* [w:] *Biomedyczne podstawy logopedii*, red. S. Milewski, J. Kuczkowski, K. Kaczorowska-Bray, Gdańsk: Harmonia, s. 83–103.
- Willoughby B.L., Favero M., Mochida G.H., Braaten E.B., 2014, *Neuropsychological Function in a Child with 18p Deletion Syndrome*, „*A Case Report, Cogn Behav Neurol.*” September: 27(3), s. 160–165.
- Witkowska-Sędek E., Kucharska A., Rumińska M., Pyrzak B., 2013, *Somoatotropinowa niedoczynność przysadki u dziewczynki z zespołem de Grouchy typu 1*, „*Endokrynologia Pediatryczna*”, vol. 12, nr 4 (4–5), s. 65–69.

Diagnosis and speech therapy of a child with de Grouchy syndrome

Summary

The article refers to a diagnosis and speech therapy of a child with a very rare de Grouchy genetic disorder type 1, otherwise called 18p deletion or 18p syndrome. The aim of the article is to present the syndrome and the symptoms related to it. The article describes the diagnostic criteria of the illness, the communication capability and speech disorder in children with 18p deletion. The basic part of the article is a case study of an eleven-year-old girl suffering of the syndrome. Based on the interview, observations, analysis of documents and speech examination, the author presented a diagnosis and individual speech therapy program.

Key words: de Grouchy syndrome, diagnosis, speech therapy