

**Agnieszka Stefaniak**

Uniwersytet Warszawski

## **POSTĘPOWANIE LOGOPEDYCZNE W ZESPOLE PRADERA-WILLIEGO - STUDIUM PRZYPADKU**

Zespół Pradera-Williego jest chorobą genetyczną, która ujawnia się zwykle w Europie z częstotliwością od 1 : 8000 do 1 : 45000 urodzeń. Zaburzenie ujawnia deficyty nie tylko w sferze ruchowej, ale również na płaszczyźnie językowej i komunikacyjnej. Celem artykułu jest zaprezentowanie studium przypadku dziecka z zespołem Pradera-Williego. Omówione tu zostały wybrane kwestie związane z dysfunkcjami występującymi u danej grupy dzieci oraz zaprezentowano propozycję kompleksowego modelu wsparcia logopedycznego dzieci z tym zespołem. Szczególną uwagę poświęcono celowości poszczególnych oddziaływań.

Słowa kluczowe: zespół Pradera-Williego, studium przypadku, postępowanie terapeutyczne, kompetencje językowe, kompetencje komunikacyjne

### **Wprowadzenie**

Celem niniejszego artykułu jest opisanie interwencji logopedycznej w przypadku dziecka z zespołem genetycznym, jakim jest zespół Pradera-Williego. Przedmiotem rozważań jest przypadek 6-letniej dziewczynki, u której w drugim miesiącu życia zdiagnozowano zespół Pradera-Williego – w Klinice Neonatologii Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka w Warszawie przy Instytucie „Pomnik Zdrowia Dziecka” w Warszawie. W artykule podkreślono znaczenie wczesnych działań logopedycznych skierowanych na eliminowanie zaburzeń występujących w obrębie sfery oralno-motorycznej, a także deficytów na płaszczyznach językowej i komunikacyjnej. Przedstawiono również nieprawidłowości towarzyszące sferze intelektualnej, emocjonalnej i społecznej u tego typu dzieci oraz wskazano metody usprawniania wyżej wymienionych funkcji językowych i komunikacyjnych.

### **1. Charakterystyka zespołu**

Zespół Pradera-Williego to rzadki zespół wad rozwojowych, wywołany zaburzeniem struktury chromosomu 15. Najczęstszymi przyczynami powstawania

nieprawidłowości w tym układzie są: delecja fragmentu krytycznego w chromosomie ojca, disomia matczyzna chromosomu 15, rzadziej mutacje imprintingowe czy rearanżacje chromosomalne. Zespół nie podlega dziedziczeniu, a znaczna większość (99%) przypadków jest wynikiem mutacji *de novo* (Cassidy, Williams, Dykens 2000: 136–146).

Zespół Pradera-Williego jest więc chorobą genetyczną. W istocie jest to spektrum wad rozwojowych, w których najbardziej charakterystycznym objawem jest tak zwany „wilczy głód”. Zespół ujawnia się na terenie Europy z różną częstotliwością: od 1 : 8000 do 1 : 45000 urodzeń. Określa się, iż na około 20 000 rodzących się dzieci tylko jedno z nich dotknięte jest tym zaburzeniem. W Polsce rodzi się co roku kilkanaścioro dzieci z tym zespołem<sup>1</sup>.

Badania nad zespołem Pradera-Williego były prowadzone między innymi w Kalifornii. Do najważniejszych należą prace zbiorowe lekarzy z Uniwersyteckiego Szpitala w Cleveland i Uniwersytetu w Kalifornii. Przedstawiono w nich logopedyczne próby diagnostyczne na grupie 55 osób. Wykazały one, iż ponad 90% dzieci dotkniętych tą wadą charakteryzuje się hipotonią mięśniową, a ponad 80% z nich ma ogromne problemy artykulacyjne. U większości osób z opisywanym zespołem zauważa się deficyty w sferze artykulacyjnej, semantycznej, leksykalnej, słowotwórczej, fleksyjnej i składniowej, wpływające na jakość wypowiedzi i kompetencje komunikacyjne (Libura 2018: 133–149).

Wady rozwojowe składające się na ten zespół to:

- hiperfagia – tzw. niezaspokojony wilczy głód, na który chorzy nie mają wpływu,
- hipotonia mięśniowa – obniżone napięcie mięśniowe w obrębie ciała, z uwzględnieniem ogranów wewnętrznych,
- niskorosłość – niedobór hormonu wzrostu,
- dysmorficzna twarz – wąskie czoło, antymongoidalne ustawienie szpar powiekowych, wąskie usta,
- hipopigmentacja skóry oraz tęczówek oraz akromikria – małe dłonie i stopy,
- hipogonadyzm – defekt układu rozrodczego, skutkujący dysfunkcją gonad (jajników lub jąder),
- zaburzenia termoregulacji,
- wysoki próg odczuwania bólu,
- zaburzenia snu,
- całościowe opóźnienie rozwoju (u dzieci poniżej 6. roku życia), a następnie często diagnozowana lekka bądź umiarkowana niepełnosprawność intelektualna,
- zaburzony rozwój psychomotoryczny,

---

<sup>1</sup> Dla porównania – częstość zespołu Downa szacuje się na 1 : 800 – 1 : 1000 żywych urodzeń, natomiast zespół łamliwego chromosomu x występuje u chłopców z częstością 1 : 1200–3600, a u dziewczynek – 1 : 4000–6000 (Cieszyńska-Rożek i in. 2018).

- krótkowzroczność,
- charakterystyczne problemy behawioralne – zaburzenia manipulacyjne, zmiany nastroju, wybuchy gniewu i agresji oraz samookaleczanie,
- opóźniony rozwój mowy (por. Akefeldt, Gillberg 1997: 302–311).

Wyżej wymienione objawy wpływają w dużej mierze na rodzaj zaburzeń językowych, które obserwuje się u chorych w zespole Pradera-Williego. W pierwszych miesiącach życia tych dzieci stwierdza się znaczną hipotonię, która wpływa na rozwój komunikacji i dalszy rozwój językowy. Ogólne opóźnienie rozwoju psychoruchowego oddziałuje na czynności poznawcze i umiejętności eksploatacji otoczenia przez dzieci z tym zespołem (Midro, Olchowik, Lebiedzińska, Midro 2009: 135–166). Również częste opóźnienie rozwoju intelektualnego rzutuje na rozwój języka i jego odbiór. W kolejnych latach dzieci mają ogromny problem z poradzeniem sobie z „wilczym głodem”, co wywołuje u nich frustrację i częste zachowania agresywne (Kreffit, Śmigiel, Stembalska 2014: 740–747).

## 2. Charakterystyka dziecka

### 2.1. Historia kliniczna

Dziewczynka urodziła się w czerwcu 2012 roku z wrodzonym zakażeniem wirusem cytomegalii oraz wrodzoną toksoplazmozą (matka przeszła toksoplazmozę we wczesnym okresie ciąży). Poród odbył się siłami natury w 41. tygodniu ciąży. Dziecko podczas porodu było owinięte pępowiną. Dziewczynka otrzymała 10 pkt w skali Apgar. W pierwszej dobie życia lekarz pediatra zdiagnozował u niej obniżone napięcie mięśniowe, szmer kurczowy serca oraz bardzo słaby odruch ssania. Dziecko urodziło się z małymi stopami i rękami oraz wykazywało małą aktywność spontaniczną. W okresie noworodkowym dziewczynka karmiona była pokarmem matki z butelki. W pierwszych dniach jej życia pobrano płyn mózgowo-rdzeniowy w celu potwierdzenia zespołu genetycznego. W wyniku specjalistycznej diagnostyki – potwierdzonej badaniem molekularnym – zdiagnozowano u niej zespół Pradera-Williego.

Rzeczywisty psychoruchowy przebiegał z opóźnieniem. Od drugiego roku życia była rehabilitowana metodą Vojty oraz NDT Bobath. Dziecko zaczęło siadać i chodzić później niż jego rówieśnicy. Rozwój mowy również przebiegał z opóźnieniem. Na trudności w opanowaniu umiejętności motorycznych i komunikacyjnych z pewnością miała wpływ utrzymująca się hipotonia całego ciała.

W wieku 4 lat i 5 miesięcy dziewczynka została zgłoszona przez mamę do poradni celem objęcia jej wczesnym wspomaganie rozwoju. Na podstawie przeprowadzonych badań psychologicznych testem IDS (*Skala inteligencji i rozwo-*

ju dla dzieci w wieku przedszkolnym, 2013) stwierdzono **niższy poziom rozwoju umysłowego niż przewidywany dla dzieci w tym wieku**. W wieku 4 lat i 5 miesięcy dziewczynka miała prawidłowo rozwiniętą percepcją wzrokową, jak również dobrze rozwiniętą uwagę selektywną. Dziecko w prawidłowym tempie przetwarzało informacje poznawcze i dobrze wyszukiwało najważniejsze informacje dotyczące konkretnego bodźca. Jednocześnie obserwowano u niego przeciętny poziom pamięci słuchowej oraz rozwiniętą poniżej przeciętnej normy wiekowej pamięci fonologicznej. Dziewczynka miała ogromne trudności z przechowywaniem w pamięci krótkotrwałej dźwięków mowy. Dobrze rozwinięta pamięć wzrokowo-przestrzenna pozwalała jej zapamiętać cechy analizowanego obiektu. U dziecka występowało obniżone napięcie mięśniowe w obrębie całego ciała, w tym w obrębie narządów aparatu artykulacyjnego. Diagnoza pedagogiczna, która przeprowadzono na podstawie *Profilu psychoedukacyjnego E. Schoplera (PEP-R)*, wykazała, że rozwój dziewczynki kształtuje się na poziomie 3 lat i 7 miesięcy (ówczesny wiek dziecka to 4 lata i 5 miesięcy). Dziewczynka miała dobrze rozwinięte czynności poznawcze i percepcję, natomiast znaczne deficyty występowały w obszarze koordynacji wzrokowo-ruchowej i komunikacji.

Diagnozę logopedyczną dziecka przeprowadzono w grudniu 2016 roku w oparciu o *Całościowe badanie logopedyczne* Danuty Emiluty-Rozyi (2013). Dziewczynka w trakcie badań zaprezentowała się jako bardzo pogodne dziecko, otwarte i chętnie eksplorujące otoczenie. Utrzymywała prawidłowy kontakt wzrokowy z diagnostą. Rozumienie poleceń słownych prostych i złożonych było u niej znacznie obniżone. Rozumiała polecenia proste osadzone wyłącznie w kontekście sytuacyjnym. Posługiwała się wyrażeniami i prostymi zdaniami, o nieprawidłowej konstrukcji składniowej i fleksyjnej. W mowie pojawiało się dużo agramatyzmów. Dziecko nie realizowało poprawnie głosek dentalizowanych, należących do wszystkich trzech szeregów. Samogłoska [e] była zastępowana samogłoską [a]. Występująca nie płynność leksykalna wskazywała na niską jakość procesów pamięciowych. Dziecko dysponowało bardzo małym zasobem słów, miało problemy z ich doбором. Komunikacja była znacznie obniżona w stosunku do normy wiekowej – komunikaty były najczęściej jednowyrazowe. Dziewczynka miała mały zasób słownictwa biernego i czynnego. Nie potrafiła opowiedzieć, co dzieje się na obrazku wskazanym przez osobę badającą. Rozumienie historii bądź uchwycenie istotnych elementów treści wypowiedzianych przez diagnostę były znacznie zaburzone.

Zaobserwowane u niej nieprawidłowości w budowie anatomicznej aparatu mowy są charakterystyczne dla dzieci z zespołem Pradera-Williego: gotyckie podniebienie, znacznie obniżone napięcie mięśniowe w obrębie narządów aparatu artykulacyjnego, brak pionizacji języka. Sprawność aparatu artykulacyjnego dziewczynki była obniżona. Ocena stanu anatomicznego narządów mowy wyka-

zała ponadto prawidłową wielkość i grubość języka, brak wady zgryzu i prawidłową budowę przegrody nosowej.

W badaniu motoryki artykulacyjnej dziewczynka nieprecyzyjnie wykonywała próby sprawności języka i warg. Ogromny wpływ miała na to występująca u dziecka duża hipotonia, która uwidaczniała się również w postaci niewydolności podniebienia miękkiego oraz słabej ruchomości żuchwy.

Przy badaniu funkcji przełykowej nie stwierdzono nieprawidłowości. Fizjologiczne oddychanie u dziewczynki odbywało się torem nosowym. Oddech był regularny, rytmiczny i harmonijny, głos wysoki. Dziecko wypowiadało słowa bardzo głośno.

W orientacyjnym badaniu słuchu zaważono nieprawidłowe reakcje na bodźce słuchowe. Pojawiły się trudności w powtarzaniu wyrazów i zdań wypowiadanych przez diagnostę z różnej odległości. Dziewczynka wykazywała nadwrażliwość słuchową i duże trudności związane z uwagą i analizą słuchową. W związku z zauważonymi deficytami skierowano ją na diagnozę możliwych zakłóceń uwagi słuchowej i przetwarzania słuchowego testem uwagi i lateralizacji słuchowej według metody A. Tomatisa.

Badanie słuchu fonematycznego z kolei wykazało, iż dziewczynka nie różnicuje głosek opozycyjnych o zbliżonych cechach artykulacyjnych (sposób i miejsce artykulacji). Nie poradziła sobie również z próbami polegającymi na analizie i syntezie słuchowej słów. Stwierdzono również trudności z powtarzaniem ciągu wyrazów i cyfr, a więc z pamięcią słuchową werbalną. Zaburzenia zaobserwowano także w zakresie kształtowania się wzorców kinestetyczno-ruchowych głosek. Zaburzenia kinestezji objawiały się trudnościami w realizacji głosek trzech szeregów dentalizowanych. Po wcześniejszej prezentacji ułożenia narządów mowy oraz ich odpowiednich ruchów dziewczynka potrafiła realizować poprawnie głoski w izolacji oraz w wyrazach.

Orientacyjne badanie lateralizacji w zakresie dominacji ręki, nogi, oka i ucha wykazało u badanej dominację prawostronną.

Jak wcześniej wspomniano, kompetencje językowe dziewczynki były znacznie obniżone. Pomimo ogromnej chęci do komunikowania się dziecko nie potrafiło zbudować prostych zdań, poprawnych pod względem fleksyjnym i składniowym. Występowały u niego zaburzenia semantyczno-pragmatyczne (dziecko nie rozumiało metafor, żartów, miało problem z abstrakcyjnymi pojęciami, wykazywało bierność i nadwrażliwość słuchową), znacznie utrudniające rozumienie i użycie mowy. Najwięcej trudności sprawiało dziewczynce zrozumienie wypowiedzi złożonych. Zauważone deficyty przejawiały się spowolnionymi reakcjami na polecenia.

Dziecku towarzyszyły dodatkowo zaburzenia integracji sensorycznej, niezdolność ruchowa, obniżony poziom motoryki małej i dużej oraz mała aktywność spontaniczna.

## 2.2. Rozpoznanie logopedyczne

Nieprawidłowości związane z budową aparatu artykulacyjnego i obniżone napięcie mięśniowe mocno rzutowały na artykulację dziewczynki, co pozwoliło stwierdzić u niej dyslalię anatomiczno-funkcjonalną (Mierzejewska, Emiluta-Roza 2008). Zaburzenia dotyczyły jednak nie tylko warstwy brzmieniowej języka. Kompetencje językowe i komunikacyjne dziecka były znacznie obniżone w stosunku do normy rówieśniczej. Deficyty w rozwoju językowym objęły więc wszystkie podsystemy językowe – fonologiczny, leksykalny, morfologiczny i składniowy.

Warto zaznaczyć, że choć u dziecka nie została zdiagnozowana niepełnosprawność intelektualna, stwierdzono obniżenie ogólnego funkcjonowania poznawczego i słabe rozumienie mowy. Diagnoza logopedyczna, postawiona w tym czasie (4 lata i 5 miesięcy) na podstawie wywiadu, badań i obserwacji, brzmiała: niedoksztalcenie mowy o etiologii wieloczynnikowej. Na trafność powyższej diagnozy wskazują przede wszystkim:

1. cechy anatomiczne jamy ustnej – gotyckie podniebienie,
2. hipotonia – spowolnione ruchy narządów artykulacyjnych dziecka, a także obniżona koordynacja ruchów,
3. trudności w rozwoju językowym obejmujące wszystkie podsystemy języka,
4. problemy z pamięcią krótkotrwałą i deficyty w procesowaniu sekwencyjnym,
5. słabe umiejętności pragmatyczne.

## 3. Postępowanie terapeutyczne

Terapia logopedyczna dziewczynki objęła wszystkie aspekty mowy: artykulację, a także kompetencje leksykalne oraz gramatyczne. Intensywną stymulacją objęte były również kompetencje komunikacyjne dziewczynki. Praca koncentrowała się ponadto na poprawie rozumienia u dziewczynki oraz na mobilizacji napięcia mięśniowego. W celu wzmocnienia mięśni narządów mownych stosowano techniki fizjoterapeutyczne (masaż logopedyczny).

### 3.1. Program logopedyczny

Głównym celem programu terapeutycznego dziewczynki było przede wszystkim motywowanie do komunikacji werbalnej i rozwijanie kompetencji komunikacyjnych i językowych na poziomie wszystkich podsystemów języka. Jako cele szczegółowe pracy terapeutycznej wskazano:

- usprawnianie właściwego funkcjonowania narządów artykulacyjnych, praktyki i kinestezji artykulacyjnej,

- podnoszenie umiejętności rozumienia mowy, kształtowanie wypowiedzi prostych i złożonych oraz rozwijanie myślenia przyczynowo-skutkowego,
- usprawnianie funkcji oddechowych i fonacyjnych,
- usprawnianie funkcji słuchowych, w tym słuchu fonematycznego,
- wzbogacanie słownictwa czynnego i biernego,
- kształtowanie i utrwalanie poprawnej wymowy,
- usprawnianie koordynacji wzrokowo-ruchowej,
- wydłużanie czasu koncentracji uwagi,
- rozwijanie motoryki dużej i małej.

Cele operacyjne	Zaplanowane działania
<p><b>Motywowanie do komunikacji werbalnej i rozwijanie kompetencji komunikacyjnych i językowych na poziomie wszystkich podsystemów języka</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– inicjowanie kontaktu z wykorzystaniem naturalnych sytuacji i zdarzeń z życia dziecka do nawiązywania interakcji,</li> <li>– inicjowanie dialogu,</li> <li>– ćwiczenia prowadzenia rozmowy i jej podtrzymywania,</li> <li>– przyjmowanie różnych ról w dialogach, wykorzystanie naturalnych sytuacji i zdarzeń z życia dziecka do nawiązywania interakcji i tworzenia wypowiedzi prostych i złożonych,</li> <li>– zabawy tematyczne: w domu, u lekarza, w przedszkolu, w sklepie z zabawkami,</li> <li>– wprowadzanie nowych pojęć poprzez przedmioty znane dziecku z życia codziennego, zabawa kierowana przez terapeutę</li> </ul>
<p><b>Usprawnianie właściwego funkcjonowania narządów artykulacyjnych, prakcji i kinestezji artykulacyjnej</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– ćwiczenia aparatu artykulacyjnego, regulujące napięcie mięśniowe warg i języka,</li> <li>– ćwiczenia pionizacji języka,</li> <li>– ćwiczenia prakcji oralnej – wywoływanie precyzyjnych ruchów warg, języka i podniebienia miękkiego,</li> <li>– ćwiczenia kinestezji artykulacyjnej,</li> <li>– wywoływanie i korygowanie nieprawidłowo realizowanych głosek dentalizowanych,</li> <li>– utrwalanie wywołanych głosek w wyrazach, zdaniach, tekstach i mowie spontanicznej,</li> <li>– masaże i terapia ustno-twarzowa z wykorzystaniem technik fizjoterapeutycznych</li> </ul>
<p><b>Podnoszenie umiejętności rozumienia mowy i kształtowanie wypowiedzi prostych/złożonych oraz rozwijanie myślenia przyczynowo-skutkowego</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– opowiadanie sytuacji z życia z użyciem rekwizytów, zabawek,</li> <li>– odgrywanie ról przez terapeutę i dziecko,</li> <li>– wprowadzanie nowych pojęć i stosowanie ich w kontekście sytuacyjnym,</li> <li>– łączenie desygnatu ze słowem,</li> <li>– oglądanie, a także komentowanie ilustracji/obrazków w książeczkach,</li> <li>– układanie historyjek obrazkowych</li> </ul>

<b>Usprawnianie funkcji oddechowych i fonacyjnych</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– ćwiczenia oddechowe z wykorzystaniem baniek mydlnych/piórek/piłek,</li> <li>– ćwiczenia prawidłowego wdechu/wydechu,</li> <li>– ćwiczenia fonacyjne – wypowiedzi szeptem, naśladowanie głosów z otoczenia oraz instrumentów muzycznych</li> </ul>
<b>Usprawnianie funkcji słuchowych</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– ćwiczenia słuchu fonematycznego,</li> <li>– różnicowanie dźwięków z otoczenia,</li> <li>– piosenki i rymowanki,</li> <li>– wysłuchiwanie i rozpoznawanie odgłosów otoczenia i odgłosów przyrody,</li> <li>– naśladowanie odgłosów otoczenia i odgłosów przyrody,</li> <li>– zabawa z instrumentami (wystukiwanie rytmu)</li> </ul>
<b>Rozwijanie sfery emocjonalno-społecznej</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– analizowanie różnych sytuacji społecznych,</li> <li>– określanie emocji i odczuć własnych oraz drugiej osoby,</li> <li>– uwrażliwianie na intencję i motywację nadawcy wypowiedzi</li> </ul>
<b>Wydłużenie czasu koncentracji uwagi, rozwijanie koordynacji wzrokowo-ruchowej, usprawnianie motoryki małej i dużej</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– dopasowywanie elementów do siebie,</li> <li>– segregowanie i kategoryzowanie,</li> <li>– naśladowanie ruchów motoryki dużej podczas piosenek, zabaw ruchowo-muzycznych,</li> <li>– ćwiczenia rozmachowe rąk,</li> <li>– zabawy paluszkowe,</li> <li>– zabawy manipulacyjne,</li> <li>– usprawnianie motoryki dużej z wykorzystaniem elementów integracji sensorycznej</li> </ul>

### 3.2. Przebieg terapii

Dziewczynka uczęszczała na terapię logopedyczną od 2017 roku. Spotkania odbywały się raz w tygodniu i trwały 45 minut. Pierwszymi działaniami logopedycznymi były przede wszystkim zabawy mające na celu motywowanie dziecka do aktywności werbalnej. Zabawy zaktywizowały dziecko i wpłynęły pozytywnie na kontakt z nim, przez co terapia była efektywniejsza. Zabawy tematyczne, oparte na konkretnym kontekście sytuacyjnym, rozwijały u dziecka rozumienie mowy i wpływały na rozszerzenie słownictwa biernego oraz czynnego. Za pomocą tych zabaw, a także ilustracji i opowiadania historii obrazkowych rozwijało u dziewczynki słownictwo i rozumienie mowy.

Kolejnym etapem pracy terapeutycznej było usprawnianie narządów artykulacyjnych przed lustrem. Ćwiczenia warg, języka, policzków, podniebienia miękkiego oraz żuchwy wpłynęły na wzmocnienie mięśni, a także większą ruchomość narządów mownych, poprawę kontroli nad wykonywanymi ruchami

i ułożeniem poszczególnych elementów aparatu artykulacyjnego. Praca nad artykulacją polegała jednocześnie na wywołaniu poszczególnych głosek, jak również systematycznym utrwalaniu prawidłowych wzorców w mowie spontanicznej. Zastosowana równolegle terapia ustno-twarzowa z wykorzystaniem technik fizjoterapeutycznych oddziaływała na mechanizm regulacji napięcia mięśniowego w obrębie twarzy. Ćwiczenia oddechowe z wykorzystaniem piórek, wiatraków, baniek mydlanych, piłek, zabawy głosem (niski/wysoki, gruby/cienki) wpłynęły na kontrolę wydychanego powietrza i na poprawę fonacji u dziewczynki. Zabawy rytmiczne, piosenki i wierszyki paluszkowe stymulowały pamięć słowną i krótkotrwałą dziecka, a także aktywizowały ruchowo, poprawiając zaburzoną sferę motoryki dużej.

Trzeba podkreślić, iż w procesie terapeutycznym dziewczynki ważnym aspektem była codzienna praca w domu. Matka dziewczynki bardzo aktywnie uczestniczyła w całym procesie terapeutycznym i regularnie podejmowała pracę w domu z dzieckiem. Dziecko chętnie uczęszczało na zajęcia terapeutyczne i wykazywało odpowiednią motywację do pracy.

Jednocześnie zaobserwowano u dziecka niewielką labilność emocjonalną, często związaną z „wilczym głodem”, czyli jednym z podstawowych objawów zespołu Pradera-Williego. Dlatego w procesie terapeutycznym dziewczynki należało rozwijać również sferę emocjonalno-społeczną. Podczas zajęć podejmowano zabawy, które miały na celu motywowanie dziewczynki do analizowania różnych sytuacji społecznych, określania emocji i odczuć własnych oraz drugiej osoby, a także uwrażliwianie na intencję i motywację nadawcy wypowiedzi.

### 3.3. Podsumowanie terapii

Dziecko nadal uczęszcza na terapię logopedyczną. Zastosowane metody terapeutyczne, między innymi: metoda Weroniki Sherborne, zabawy paluszkowe, elementy systemu Growth Through Play System, zabawy rytmiczno-ruchowe, masaże z wykorzystaniem technik fizjoterapeutycznych i relaksacyjnych, intensywna stymulacja aktywności werbalnej, przy jednoczesnym rozwijaniu wszystkich podsystemów języka, pozytywnie wpłynęły na rozwój rozumienia mowy u dziewczynki. Dziecko zaczęło komunikować się werbalnie, wyrażając własne myśli, spostrzeżenia i potrzeby. Dziewczynka zaczęła budować proste wypowiedzi, adekwatnie do sytuacji. Wprawdzie nadal trzeba je korygować pod względem składniowym i fleksyjnym, jednakże poziom kompetencji komunikacyjnych znacznie się u niej poprawił. Dalsza praca terapeutyczna powinna nadal rozwijać rozumienie wypowiedzi, ze szczególnym uwzględnieniem rozumienia tekstu bez przedstawienia ilustracji bądź osadzenia go w kontekście sytuacyjnym. W zakresie artykulacji głosek trzech szeregów nadal trzeba pracować nad ich utrwalaniem i automatyzowaniem.

## Podsumowanie

Postępowanie terapeutyczne w wypadku dzieci z zespołem Pradera-Williego wymaga dużego zindywidualizowania z uwagi na wiele objawów towarzyszących. Całościowa terapia, jaką muszą być objęte dzieci z opisywanym wyżej zespołem, powinna być rozpoczęta w pierwszych dniach życia. Obszar interwencji wielospecjalistycznych – w tym logopedycznych – powinien przejść płynnie od usprawniania funkcji pokarmowych do budowania kompetencji komunikacyjnych i językowych u dzieci dotkniętych tą wadą. Ważne jest, aby w procesie terapeutycznym uwzględniać całościowy obraz zaburzeń zespołu Pradera-Williego.

Rodzaj, zmienność i stopień nasilenia objawów, a także chorób współwystępujących u opisywanego dziecka nie pozwala na dokładne określenie jego dalszego rozwoju językowego. Terapia logopedyczna powinna być jednak nadal prowadzona regularnie i wielotorowo, z uwzględnieniem wszystkich deficytów związanych z mową, a także z obniżeniem ogólnego funkcjonowania poznawczego dziecka.

## Literatura

- Cassidy S.B., Dykens E., Williams C.A., 2000, *Prader-Willi and Angelman syndromes: sister imprinted disorders*, „American Journal of Medical Genetics”, New Jersey, s. 136–146.
- Cieszyńska-Rożek J., Sobolewski P., Grzesiak-Witek D. (red.), 2018, *Zaburzenia mowy w wybranych zespołach uwarunkowanych genetycznie*, Lublin: Wydaw. Czelej.
- Emiluta-Rozya D., 2008, *Modyfikacja zestawienia form zaburzeń mowy H. Mierzejewskiej i D. Emiluty-Rozyi [w:] Diagnostyka i terapia w logopedii*, red. J. Porayski-Pomsta, Warszawa: Wydaw. Elipsa, s. 25–36.
- Emiluta-Rozya D., 2013, *Całościowe badanie logopedyczne z materiałem obrazkowym*, Warszawa: Wydaw. Akademii Pedagogiki Specjalnej.
- Grob A., Reimann G., Gut J., Fruchknecht M.C., 2013, *IDS Skala inteligencji i rozwoju dla dzieci w wieku przedszkolnym*, Warszawa: Wydaw. Pracownia Testów Psychologicznych.
- Kreff M., Śmigiel R., Stembalska A., 2014, *Profil behawioralny w zespole Pradera i Willego – gdy otyłość przestaje być głównym objawem [w:] Stand Med Pediatr*, Wrocław, s. 740–747.
- Landreth G.L., 2016, *Terapia zabawą*, Kraków: Wydaw. Uniwersytetu Jagiellońskiego.
- Libura M., 2007, *Moje dziecko ma zespół Pradera-Williego. Jak mogę mu pomóc?*, Warszawa: Polskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego i Fundacja Kronenberga.
- Libura M., 2018, *Zaburzenia rozwoju mowy i języka w zespole Pradera-Williego [w:] Zaburzenia mowy w zespołach genetycznych*, red. J. Cieszyńska-Rożek, P. Sobolewski, D. Grzesiak-Witek, Lublin: Wydaw. Czelej, s. 133–149.
- Midro A.T., Olchowski B., Lebidzińska A., Midro H., 2009, *Wiedzieć więcej o zespole Pradera-Williego*, „Psychiatria Polska”, t. XLIII, nr 2, Białystok, s. 135–166.
- Stembalska A., Śmigiel R., 2009, *Znaczenie kliniczne wczesnej diagnostyki zespołu Pradera-Williego – historia trzech chorych*, „Pediatria Polski”, Białystok, s. 84–94.
- Stępień M., Siudzińska N., 2012, *Zaburzenia mowy a struktura języka. Próba klasyfikacji zaburzeń mowy w świetle współczesnej wiedzy o strukturze języka [w:] Studia Pragmalingwistyczne*, red. J. Porayski-Pomsta, Warszawa: Wydaw. Uniwersytetu Warszawskiego, s. 24–31.

## **Speech therapy course in Prader-Willi syndrome. Case study**

### Summary

Prader-Willi syndrome is a genetic disorder, which usually occurs in Europe with the frequency of 1:8000 to 1:45000 of births. The disorder reflects deficits not only in movement but also in language and communication. The purpose of the article is to present a case study of a child with Prader-Willy disorder. It discusses the selected issues related to dysfunctions occurring in a specific group of children and puts forward a proposal of a comprehensive speech therapy support model for children suffering of the syndrome. Special attention has been devoted to the purposefulness of the particular actions.

Key words: Prader-Willi syndrome, case study, therapeutic conduct, language competencies, communication competencies