

Magdalena Bigorowska-Pietkiewicz, Joanna Król

POSTĘPOWANIE TERAPEUTYCZNE W CHROMOSOMOPATII SZESNASTEJ PARY CHROMOSOMÓW

Definicja naukowa chorób rzadkich wskazuje, że są to schorzenia diagnozowane u nie więcej niż jednej osoby na 2 tysiące. Charakteryzują się one poważnym, często zagrażającym życiu przebiegiem, a ich leczenie wymaga szczególnych, skoordynowanych działań wielu specjalistów („Puls” 2024, s. 8). Analiza danych statystycznych wskazuje, że od 3,5% do 5,9% populacji światowej jest dotknięta chorobami rzadkimi, co odpowiada 17,8–30,3 miliona osób w Unii Europejskiej oraz 263–446 milionom na całym świecie („Puls” 2024, s. 8), a w Polsce 6–8% populacji, czyli 2,5–3 milionów osób („Puls” 2024, s. 20). W literaturze naukowej podaje się, że istnieje około 8 tysięcy chorób rzadkich, z których aż 80% ma podłoże genetyczne. Ponadto 50% nowych rozpoznań tych schorzeń dotyczy dzieci („Puls” 2024, s. 9). Choroby rzadkie nie mają wspólnego mianownika opartego na tradycyjnych kryteriach medycznych, takich jak etiologia, patogeneza, umiejscowienie w określonych narządach czy objawy kliniczne („Puls” 2024, s. 8).

Szacuje się, że każdy człowiek posiada 50–100 tysięcy różnych genów. Gen, podstawową jednostką dziedziczenia, to sekwencja nukleotydów w DNA, zawierająca chemicznie zakodowaną instrukcję tworzenia wszystkich białek niezbędnych komórce. Cząsteczki DNA upakowane w określonym porządku tworzą strukturę zwaną chromosomem (Solomon, Berg, Martin 2020, s. 88). U człowieka prawidłowa liczba chromosomów w komórce somatycznej to 46, z czego 44 to autosomy (22 pary) i ostatnia 23 para to chromosomy płci (Solomon, Berg, Martin 2020, s. 348). Zmiany w poszczególnych genach, zaburzenia struktury czy liczby chromosomów mogą prowadzić do różnych zaburzeń genetycznych. Jakie mogą być skutki obecności dodatkowego chromosomu pierścieniowego? Wiemy, że dodatkowy chromosom pierścieniowy w 16. parze wywiera wpływ na organizm w sposób trudny do przewidzenia. Taki chromosom pierścieniowy może zawierać dodatkowe kopie niektórych genów. Tego rodzaju zmienność potrafi skutkować nieprawidłową regulacją procesów biologicznych, wpływać w istotny sposób na rozwój fizyczny i neurologiczny. Na przykład nieprawidłowości związane z chromosomem 16. są często powiązane z zaburzeniami rozwojowymi, takimi jak opóźnienia w rozwoju umysłowym oraz wady strukturalne różnych narządów. Zakres objawów jest szeroki i zależy od specyficznych fragmentów genów zlokalizowanych na dodatkowym pierścieniowym chromosomie 16. pary (Jorde i in. 2000, s. 153). Mogą to być takie objawy, jak:

- opóźnienie wzrostu i rozwoju,
- wady serca, nerek lub innych narządów,
- trudności w uczeniu się lub problemy neurologiczne.

W niniejszym artykule przedstawiono przypadek Marcina – chłopca z rzadką, złożoną aberracją chromosomalną. Terapia logopedyczna chłopca stanowi istotne wyzwanie, gdyż wciąż istnieje ograniczona wiedza na temat jego zaburzenia, co sprawia, że operujemy w sferze hipotez i dopuszczalnych możliwości. „Rzadki”, czyli nieczęsto występujący, nieczęsto spotykany, jednakże rzadki to także niezwykle, unikalny, wyjątkowy. Taki właśnie jest Marcin – od dziesięciu lat uczeń Kujawsko-Pomorskiego Specjalnego Ośrodka Szkolno-Wychowawczego Nr 1 dla Dzieci i Młodzieży Słabo Widzącej i Niewidomej im. Louisa Braille’a w Bydgoszczy. Chłopiec nie posługuje się mową werbalną, komunikuje się za pomocą komunikacji alternatywnej i wspomagającej (AAC).

W październiku 2014 r. Marcin został objęty terapią we wspomnianym Ośrodku w ramach programu wczesnego wspomagania rozwoju dziecka. Otrzymywane wsparcie obejmowało terapię logopedyczną, psychologiczną i pedagogiczną, terapię wzroku oraz fizjoterapię, z częstotliwością półtoragodzinnych zajęć tygodniowo. Od września 2015 r. Marcin uczestniczył w godzinnych zajęciach logopedycznych, prowadzonych dwa razy w tygodniu w ramach szkolnej terapii. Od 2017 r. zajęcia te odbywają się raz w tygodniu i trwają godzinę. Poniżej przedstawiono diagnozę oraz szczególności prowadzonego postępowania terapeutycznego.

Opis funkcjonowania dziecka

W dokumentacji medycznej odnotowano następujące dane: Marcin urodził się w 37. tygodniu ciąży (Hbd), z niedotlenieniem okołoporodowym. Poród odbył się przez cesarskie cięcie, wynikające z położenia miednicowego płodu. W pierwszej minucie życia noworodek uzyskał 2 punkty w skali Apgar, po 10 minutach oceniono go na 9 punktów. Po porodzie stwierdzono dysmorfie twarzy, cofniętą żuchwę, podniebienie gotyckie, deformacje małżowiny usznej, obecność wyrostki przedusznych po stronie prawej oraz podwójny układ kielichowo-miedniczkowy nerki lewej. W kolejnych badaniach rozpoznano zespół wad wrodzonych, w tym obecność małego dodatkowego chromosomu pierścieniowego. Analiza kariotypu rodziców wykazała prawidłowy zestaw chromosomów. Opóźnienie rozwoju psychoruchowego dziecka przypisano **chromosomopatii dotyczącej pary 16. w postaci dodatkowego chromosomu pierścieniowego**. Ponadto zdiagnozowano: wadę serca, przepuklinę pachwinową oraz obustronny niedosłuch przewodzeniowy (lewe ucho – 40 dB, prawe ucho – 30 dB), wrodzony świst krtaniowy, uogólnioną wiotkość stawową, wodonercze, znaczne opóźnienie rozwoju psychoruchowego oraz zaburzenia napadowe. Prowadzono również diagnostykę w kierunku astmy oskrzelowej i migreny.

W dokumentacji poradni psychologiczno-pedagogicznej z 2014 r. wskazano, że funkcjonowanie poznawcze chłopca odpowiada poziomowi upośledzenia umysłowego w stopniu lekkim, z towarzyszącą niepełnosprawnością ruchową oraz wadą wzroku – dziecko jest osobą słabowidzącą. Odnotowano istotne opóźnienia w zakresie orientacji czasowo-przestrzennej oraz sprawności manualnej i grafomotorycznej,

a także znaczne trudności w rozumieniu i interpretacji poleceń. Rozwój mowy oceniono jako zaburzony. Chłopiec jest jedynym dzieckiem, wychowującym się w pełnej rodzinie, w której panuje atmosfera wsparcia emocjonalnego i ciepła. Sytuacja materialna rodziny jest określana jako dobra. W diagnozie poradni psychologiczno-pedagogicznej z 2016 r., sporządzonej na potrzeby kolejnego etapu edukacyjnego, stwierdzono u Marcina niepełnosprawność intelektualną w stopniu umiarkowanym.

Diagnoza logopedyczna

Na podstawie wywiadu, diagnozy medycznej, orzeczenia poradni psychologiczno-pedagogicznej oraz bezpośredniego badania ucznia postawiono diagnozę logopedyczną: niesamoistne opóźnienie rozwoju mowy współwystępujące z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym.

Chłopiec nie komunikuje się werbalnie, a do interakcji z otoczeniem wykorzystuje wykrzyknienia jednosylabowe, oparte na samogłoskach i spółgłoskach zwarto-wargowych, a także naturalne gesty, takie jak skinienie głową, wskazywanie palcem, oraz kilka gestów z Programu Językowego MAKATON. Realizacje dźwiękowe pojawiają się sporadycznie, głównie w sytuacjach o ustalonym schemacie lub wyraźnym ładunku emocjonalnym. Swoją dezaprobatę wyraża przez unikanie kontaktu wzrokowego, odwracanie głowy, gest przeczenia lub krzyk, a brak zainteresowania manifestuje biernym obserwowaniem otoczenia lub działań terapeuty. Chłopiec rozpoznaje osoby z najbliższego otoczenia, reaguje na swoje imię, rozumie proste polecenia, takie jak „daj”, „weź”, „chodź”, i potrafi je wykonać, jednak obniżona koncentracja uwagi oraz trudności z ustanowieniem wspólnego pola uwagi na przedmiocie lub zadaniu wpływają negatywnie na ich realizację.

W zakresie budowy i funkcji obszaru ustno-twarzowego stwierdzono obniżoną motorykę narządów artykulacyjnych, nieprawidłową pozycję spoczynkową warg oraz występowanie parafunkcji zwarciovych. U dziecka obserwuje się również obniżone napięcie mięśniowe narządów artykulacyjnych, osłabioną siłę wydechową oraz ograniczoną kontrolę saliwacyjną. Ponadto zaobserwowano mieszany tor oddechowy oraz nadwrażliwość obszaru ustno-twarzowego. Chłopiec pije z kubka z dzióbkiem. Reakcje słuchowe dziecka są spowolnione, fonacja pozostaje prawidłowa.

Aktywność chłopca jest ściśle związana z poziomem jego motywacji. Marcin zazwyczaj skupia wzrok na zabawce, podąża za nią spojrzeniem lub nawiązuje krótkotrwały kontakt wzrokowy. Z chęcią podejmuje działania jedynie w zakresie swoich zainteresowań, wykazując wtedy większe ożywienie i angażując się w interakcję przy użyciu wspomnianego systemu komunikacji – potrafi wówczas utrzymywać wspólne pole uwagi przez dłuższy czas. W sytuacjach zainteresowania samodzielnie sięga po zabawkę ze stołu, choć manipulacja nią nie zawsze jest zgodna z jej przeznaczeniem. Aktywność chłopca cechuje się spowolnionym tempem, wymagającym dodatkowego wzmocnienia motywacji.

Pojawiają się także autostymulacje, takie jak ślinienie palców, specyficzne manipulowanie materiałem (np. chustką lub fragmentem bluzki), napinanie mięśni twarzy, wysuwanie języka i oblizywanie warg, fiksjacja wzroku oraz patrzenie w dal przez celowo ułożone palce, a także zgrzytanie zębami.

Ocena kompetencji komunikacyjnej

Poziom komunikacji Marcina oceniono, korzystając z narzędzia „Ocena efektywności porozumiewania się dzieci niemówiących” autorstwa Magdaleny Grycman. Średni wynik oceny procesu komunikacji wskazuje na niski poziom skuteczności i wynosi 1 punkt. Szczegółowe wyniki dla poszczególnych umiejętności są następujące:

- **Umiejętności w zakresie porozumiewania się dotyczące przekazu informacji:** Podczas aktywności zaobserwowano dwa typy zachowań komunikacyjnych: wskazywanie osoby mającej wykonać daną czynność, wyrażone za pomocą gestu naturalnego, oraz sygnalizowanie potrzeby kontynuacji („prośba o jeszcze”) przez niespecyficzne sygnały. Oba te zachowania pojawiają się głównie w sytuacjach zainicjowanych przez terapeutę. Okazjonalnie obserwuje się również zachowania wyrażające dezaprobatę.
- **Umiejętności w zakresie porozumiewania się dotyczące budowania wypowiedzi:** Wykorzystywane są pojedyncze akty gestowe do sygnalizowania zachowań o charakterze prośącym.
- **Umiejętności w zakresie porozumiewania się dotyczące funkcjonalnego współgrania z rozmówcą:** Chłopiec często reaguje na proste polecenia

i instrukcje, takie jak „pokaż” czy „daj”, oraz skutecznie je realizuje.

- **Umiejętności w zakresie porozumiewania się dotyczące ogólnego nastawienia i motywacji do komunikacji:** Chłopiec wykazuje chęć zaangażowania w aktywność, szczególnie gdy jest ona dla niego bardzo interesująca. Wymaga jednak częstego wspierania motywacji oraz utrzymywania kontaktu wzrokowego.

Postępowanie terapeutyczne

Terapia logopedyczna Marcina odbywa się dwutorowo: przez stymulację obszaru ustno-twarzowego oraz rozwijanie kompetencji komunikacyjnych w ramach komunikacji alternatywnej i wspomagającej.

W ramach postępowania terapeutycznego skupiono się na odwrażliwianiu okolic ustno-twarzowych, wprowadzaniu masażu twarzy i jamy ustnej oraz usprawnianiu motoryki narządów artykulacyjnych – techniki opracowane przez dr A. Regner (2019).

Ćwiczenia fonacyjno-artykulacyjne oparto głównie na metodyce językowych ćwiczeń słuchowych J. Cieszyńskiej (2010; 2021), E. Wianeckiej (2012a; 2012b; 2012c; 2012d), „Słucham i uczę się mówić” oraz „Metody Dobrego Startu” autorstwa M. Bogdanowicz. Scenariusze oraz materiały z „Metody Dobrego Startu” i publikacje „Świat opowiadany” stanowiły również podstawę tematyczną zajęć.

Rozwijanie kompetencji komunikacyjnych oparto na zasadach oraz metodyce postępowania właściwej dla komunikacji alternatywnej i wspomagającej (AAC). Praca z Marcinem obejmowała stosowanie następujących strategii komunikacyjnych: „człowiek jako źródło zaspokajania potrzeby”, strategia przejmowania inicjatywy, dokonywania wyborów, interakcji naprzemiennej oraz planu zajęć (według Grycman, Jerzyk, Bucyk 2020). Integralnym elementem sesji było stosowanie modelu aktywnego, polegającego na angażowaniu Marcina w sytuacje komunikacyjne i zachęcaniu go do interakcji. Każda sesja rozpoczynała się od wspólnego ustalania planu zajęć, co zapewniało dziecku przewidywalność kolejnych aktywności. W procesie terapeutycznym wykorzystywano symbole PCS, które włączono również do indywidualnego folderu komunikacyjnego Marcina. Od 2019 r. symbole z programu MÓWiK były stopniowo integrowane w ramach komunikacji alternatywnej, a od jesieni 2020 r. Marcin otrzymał indywidualny tablet z oprogramowaniem MÓWiK,

wspierający jego rozwój komunikacyjny. Równolegle prowadzono naukę gestów z systemu komunikacyjnego MAKATON. W ramach rozwijania kompetencji komunikacyjnych wykorzystywano pomoce niskiej technologii, takie jak książki do aktywnego czytania, plany aktywności (dnia, tygodnia), fotografie, symbole PCS, program MÓWiK oraz karty pracy. Włączono również pomoce wysokiej technologii, obejmujące proste komunikatory, komunikator MÓWiK, program komputerowy Boardmaker oraz inne programy multimedialne wspierające komunikację.

Praca z Marcinem była regularnie analizowana i poddawana superwizji we współpracy z nauczycielem prowadzącym codzienne zajęcia. Metody i sposoby pracy z uczniem były także systematycznie omawiane w gronie innych nauczycieli mających kontakt z Marcinem, co umożliwiło ustalenie jednolitych zasad oddziaływania i postępowania wobec niego. Dzięki temu stopniowo rozszerzano krąg partnerów komunikacyjnych o kolejnych nauczycieli przedmiotowych.

Obecnie uczeń wykorzystuje w komunikacji z otoczeniem kanał niewerbalny, posługując się systemem komunikacyjnym MAKATON oraz aplikacją MÓWiK, a także wspomagając się gestami naturalnymi. Sporadycznie stosuje pojedyncze wykrzyknienia werbalne, najczęściej w celu wyrażenia dezaprobaty. Chłopiec wykazuje niską motywację do komunikacji, a dialog podczas zadań terapeutycznych opiera się głównie na biernym słuchaniu prowadzącego i udzielaniu odpowiedzi na pytania zgodne z tematem ćwiczeń. Preferowanym tematem rozmów dla Marcina jest aktywność pozaszkolna oraz odniesienia do osób z najbliższego otoczenia domowego i szkolnego. Zazwyczaj wybiera on spośród pięciu symboli, które często powtarza i intensywnie eksponuje. W takich sytuacjach wykazuje wzmożoną aktywność, z kolei w pozostałych tematach przejawia wycofanie i spadek zainteresowania, czemu towarzyszą wyraz sprzeciwu, unikanie kontaktu wzrokowego oraz zachowania autostymulujące. W przeprowadzonej na potrzeby niniejszego artykułu rediagnozie, na podstawie protokołu autorstwa M. Grycman (2009) „Ocena efektywności porozumiewania się dzieci niemówiących”, średni wynik procesu porozumiewania się Marcina pozostaje na niskim poziomie skuteczności, wynosi bowiem 1,5. Najwyżej oceniane są wskaźniki dotyczące przekazywania informacji oraz budowania wypowiedzi, które osiągają poziom 2.

- **Umiejętności w zakresie porozumiewania się dotyczące przekazu informacji:** Marcin potrafi dokonać wyboru, wyrazić negację oraz potwierdzenie. W rozmowach zazwyczaj pojawia się kilka tematów. Komunikacja opiera się na systemie MÓWik. Marcin wymaga wsparcia w nawigowaniu po systemie komunikacyjnym.
- **Umiejętności w zakresie porozumiewania się dotyczące budowania wypowiedzi:** Przekazywane przez Marcina informacje składają się z pojedynczych symboli MÓWik oraz gestów systemu MAKATON. Czasami tworzy on wypowiedzi dwuwyrazowe, takie jak „MAMA BABCIA”, co może oznaczać „Pojadę z mamą do babci”. Marcin posługuje się głównie słowami treściowymi, a nie słowami funkcyjnymi.
- **Umiejętności w zakresie porozumiewania się dotyczące funkcjonalnego współgrania z rozmówcą:** W sytuacji, która budzi zainteresowanie Marcina, możliwe jest przeprowadzenie kilku wymian komunikacyjnych, a tempo rozmowy jest szybsze w porównaniu z sytuacjami, gdy chłopiec nie wykazuje zainteresowania.
- **Ogólne nastawienie i motywacja do komunikacji:** Marcin najczęściej utrzymuje wspólne pole uwagi oraz temat rozmowy w trakcie trwającej interakcji. Wymaga jednak wsparcia w zakresie pobudzania motywacji, podtrzymywania zaangażowania oraz odwracania uwagi od zachowań niepożądanych.

Podsumowanie

Terapia logopedyczna u uczniów z rzadkimi chorobami powinna mieć charakter wieloaspektowy, ponieważ dzieci i młodzież dotknięte tymi schorzeniami doświadczają licznych dysfunkcji, takich jak wady wymowy, zaburzenia oddychania, niedosłuch, nadwrażliwość, zaburzenia widzenia oraz niepełnosprawność ruchowa. Jednak to zaburzenie kompetencji komunikacyjnych wydaje się najbardziej kluczowe. Jak wykazują doświadczenie oraz praktyka logopedyczna, ma ono duży wpływ na najbliższe otoczenie dzieci i młodzieży, ponieważ może prowadzić do ich wykluczenia z codziennego życia. Brak możliwości wyrażania swoich potrzeb, preferencji oraz sprawczości w odniesieniu do własnej osoby uprzedmiotawia je, sprawiając, że stają się bezwolnymi marionetkami, co jest niekomfortowe zarówno dla nich, jak i dla ich otoczenia. Można zatem stwierdzić, że mowa i komunikacja stanowią jeden z kluczowych elementów w rozwoju zmysłów człowieka.

Umożliwiają one wyrażanie tego, co jest najistotniejsze w naszym bycie – autonomię i samostanowienie, nawet w kontekście spraw pozornie nieważnych, takich jak wybór ubioru czy ulubionej potrawy. Z tego względu szczególnie uzasadnione jest zwrócenie uwagi na aspekty rozwoju mowy, zaburzenia w tym zakresie oraz poszukiwanie rozwiązań wspierających osoby niemówiące.

■ JOANNA KRÓL

Logopeda, neurologopeda, praktyk z wieloletnim doświadczeniem zawodowym w placówkach medycznych i oświatowych, w pracy z dziećmi od wieku niemowlęcego do wieku szkolnego z zaburzeniami rozwoju i niepełnosprawnościami. Obecnie pracuje w Kujawsko-Pomorskim Specjalnym Ośrodku Szkolno-Wychowawczym Nr 1 dla Dzieci i Młodzieży Stabo Widzącej i Niewidomej im. Louisa Braille'a w Bydgoszczy.

■ MAGDALENA BIGOROWSKA-PIETKIEWICZ

Logopeda, neurologopeda, tyflopeda, surdopeda, i oligofrenopeda. Od lat zajmuje się wspieraniem rozwoju dzieci z różnorodnymi zaburzeniami rozwojowymi oraz niepełnosprawnościami. Obecnie pracuje jako logopeda w Kujawsko-Pomorskim Specjalnym Ośrodku Szkolno-Wychowawczym Nr 1 dla Dzieci i Młodzieży Stabo Widzącej i Niewidomej im. Louisa Braille'a w Bydgoszczy.

Literatura:

- Bogdanowicz M., Barańska M., Jakacka E. (2010), *Metoda dobrego startu. Piosenki do rysowania ćwiczenia*, Wydawnictwo Harmonia, Gdańsk.
- Cieszyńska J. (2010), *Wyrażenia dźwiękonaśladowcze*, Wydawnictwo Arson, Kraków.
- Cieszyńska J. (2021), *Samogłoski i wykrzyknienia*, Wydawnictwo Arson, Kraków.
- Grycman M. (2020), *Ocena efektywności porozumiewania się – skala umiejętności komunikacyjnych z zakresu komunikacji wspomagającej i alternatywnej AAC*, „Terapia Specjalna Dzieci i Dorosłych”, nr 15.
- Grycman M. (2009), *Sprawdź, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci niemówiących wraz z propozycjami strategii terapeutycznych*, Stowarzyszenie Rehabilitacyjne Centrum Rozwoju Porozumiewania, Kwidzyn.
- Grycman M., Jerzyk M., Bucyk M. (2020), *Model aktywny. Komunikacja wspomagająca i alternatywna*, Stowarzyszenie Rehabilitacyjne Centrum Rozwoju Porozumiewania, Kwidzyn.
- Jerzyk M. (2018), *Materiały szkoleniowe. Wprowadzanie komunikacji alternatywnej i wspomagającej u osób z wieloraką niepełnosprawnością st. I i II*, Poznań.
- Jorde L., Carey J., Bamshad M., White R. (2000), *Genetyka medyczna*, Wydawnictwo Edra Urban & Partner, Lublin.
- Minczakiewicz E. (2006), *Syndrom ożywienia i jego miejsce w procesie rozwoju funkcji mowy i języka u dzieci z uszkodzeniami neurologicznymi*, [w:] *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, Błęszczyński J. (red.), Wydawnictwo Impuls, Kraków 2006, s. 45–69.
- Regner A. (2019), *Wybrane techniki manualne wspomagające terapię ustno-twarzową*, Wydawnictwo Continuo, Wrocław.
- Solomon E., Berg L., Martin D. (2020), *Biologia*, Oficyna Wydawnicza MULTICO, Warszawa.
- „Puls. Miesięcznik Okręgowej Izby Lekarskiej” 2024, nr 350.
- Szubstarska D., Bednarska B. (2014), *Świat opowiadany. Scenariusze obrazkowe do zajęć rozwijających mowę z matymi dziećmi od 2. roku życia*, Wydawnictwo Harmonia, Gdańsk.
- Wianecka E. (2012a), *Sylaby i rzeczowniki, cz. 1*, Wydawnictwo Arson, Kraków.
- Wianecka E. (2012b), *Sylaby i rzeczowniki, cz. 2*, Wydawnictwo Arson, Kraków.
- Wianecka E. (2012c), *Sylaby i rzeczowniki, cz. 3*, Wydawnictwo Arson, Kraków.
- Wianecka E. (2012d), *Sylaby i rzeczowniki, cz. 4*, Wydawnictwo Arson, Kraków.