

Urszula Adamiec-Krzyska  <https://orcid.org/0009-0000-3574-6951>
Niepubliczny Gabinet Logopedyczny w Kielcach
e-mail: adamiecurszula1@gmail.com

Studium przypadku dziecka z zespołem łamliwego chromosomu X – diagnoza i terapia logopedyczna

A case study of a child with Fragile X Syndrome – diagnosis and speech therapy

Streszczenie

Artykuł stanowi szczegółową analizę przypadku chłopca z rozpoznanym zespołem łamliwego chromosomu X, jednego z najczęstszych uwarunkowanych genetycznie zespołów prowadzących do niepełnosprawności intelektualnej oraz zaburzeń komunikacyjnych. Celem opracowania jest ocena poziomu sprawności językowej i komunikacyjnej dziecka ze szczególnym uwzględnieniem dynamiki rozwoju mowy oraz charakterystycznych trudności występujących w procesie nabywania kompetencji lingwistycznych. W pracy dokonano szczegółowej analizy objawów zaburzeń mowy oraz ich wpływu na funkcjonowanie społeczne dziecka. Ponadto zaprezentowano strategie terapeutyczne, w tym metody i techniki stosowane w terapii logopedycznej, dostosowane do indywidualnych potrzeb pacjenta. Wskazano na skuteczność zastosowanych interwencji oraz ich wpływ na poprawę kompetencji komunikacyjnych dziecka. Opracowanie może stanowić istotny wkład w rozwój praktyki logopedycznej oraz dostarczyć cennych wskazówek dotyczących diagnostyki i terapii logopedycznej dzieci z zespołem łamliwego chromosomu X.

Słowa kluczowe: zespół łamliwego chromosomu X, zespoły genetyczne, diagnoza i terapia logopedyczna dziecka z zespołem łamliwego chromosomu X

Abstract

The article provides a detailed analysis of a case involving a boy diagnosed with fragile X syndrome, one of the most common genetic conditions leading to intellectual disability and communication disorders. The study aims to assess the child's language and communication skills, with particular emphasis on speech

development dynamics and the characteristic challenges associated with acquiring linguistic competencies. The paper examines the symptoms of speech disorders and their impact on the child's social functioning. Additionally, it presents therapeutic strategies, including speech therapy methods and techniques tailored to the individual needs of the patient. The effectiveness of the applied interventions and their role in improving the child's communication skills are also discussed.

This study may serve as a valuable contribution to speech therapy practice, offering important insights into the diagnosis and therapy of children with fragile X syndrome.

Keywords: fragile X syndrome, genetic syndromes, diagnosis and speech therapy of a child with fragile X syndrome

Charakterystyka zespołu łamliwego chromosomu X

Zespół łamliwego chromosomu X (zespół Martina-Bell, fragile X syndrome, FraX, FXS) to choroba genetyczna o podłożu dziedzicznym, która często pozostaje nierozpoznana lub jest błędnie diagnozowana jako zaburzenie ze spektrum autyzmu bądź niepełnosprawność intelektualna. Po raz pierwszy została opisana w 1943 roku przez Jamesa Martina i Julię Bell, którzy analizowali przypadek rodziny, w której u jedenastu mężczyzn stwierdzono niepełnosprawność intelektualną przy jednoczesnym braku podobnych objawów u kobiet. Obserwacja ta stała się podstawą do określenia sprzężonego z płcią charakteru dziedziczenia zespołu (Landowska i in., 2018: 22–24).

FXS jest najczęstszą dziedziczną przyczyną niepełnosprawności intelektualnej i jest przekazywany jako cecha dominująca sprzężona z chromosomem X. Nazwa zespołu wynika z charakterystycznej mutacji w obrębie genu FMR1 zlokalizowanego na chromosomie X, prowadzącej do jego strukturalnych nieprawidłowości, w tym specyficznego pęknięcia chromosomu, które może występować w trzech różnych postaciach:

- premutacji,
- mozaikowości,
- pełnej mutacji (Hersh, Saul, 2011: 994–1006).

Każda postać tego zespołu niesie ze sobą inny obraz kliniczny. Może charakteryzować się wieloma problemami – od niewielkich trudności w uczeniu się i kontaktach społecznych po znaczną niepełnosprawność intelektualną oraz autyzm (Kulisiak-Kaźmierczak, 2011: 78–80).

Objawy zespołu FraX są dużo bardziej nasilone i zróżnicowane u płci męskiej. Oprócz niepełnosprawności intelektualnej można wymienić również zaburzenia zachowania, znacznie opóźniony rozwój mowy, trudności z koncentracją uwagi, stereotypie ruchowe (machanie rękami, klaskanie), labilność emocjonalną, słabą koordynację wzrokowo-motoryczną, nadwrażliwość na dotyk, obniżone napięcie mięśniowe czy refluks przełykowo-żołądkowy. Cechy zewnętrzne zespołu to wąska, wydłużona twarz, charakterystyczne, odstające małżowiny uszne, płaskostopie, makroorchydizm (Lisik i in., 2011: 358–363). Obraz kliniczny pełnej mutacji zespołu u kobiet jest łagodniejszy ze względu na posiadanie dwóch chromosomów X, z których tylko jeden ulega zniekształceniu. U kobiet może występować niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim, zaburzenia emocjonalne, społeczne. Nosicielki premutacji mogą wykazywać tendencje do niskiej samooceny i zaburzeń nastroju. Ich poziom inteligencji zwykle mieści się w normie. Cechy fenotypowe

kobiet dotyczą lekko wydłużonej twarzy oraz powiększonych małżowin usznych (Lisik, Sieroń, 2010: 504–510). U kobiet z premutacją może występować przedwczesne wygasanie czynności jajników, a u mężczyzn zespół drżenia/ataksji (Stembalska, Śmigiel, 2017: 16).

Badacze zwracają uwagę na spowolnione tempo rozwoju dzieci z zespołem FraX, jednak należy podkreślić, że nie jest ono związane z procesem degeneracyjnym ani regresem rozwojowym. Wynika jedynie z wolniejszego tempa nabywania nowych umiejętności. Zespół cechuje się ograniczoną zdolnością adaptacyjną mózgu do nowych warunków otoczenia, nadpobudliwością i deficytem uwagi, nadwrażliwością na bodźce, słabszą pamięcią krótkotrwałą, zaburzeniami percepcji słuchowej, impulsywnością, skłonnością do niepokoju lub depresji.

Zespół FraX leczy się głównie w sposób objawowy, wykorzystując terapie wspierające: fizjoterapeutyczną, psychologiczną, logopedyczną, pedagogiczną. Metody i techniki pracy są dostosowywane indywidualnie do potrzeb pacjenta. Badacze podkreślają konieczność rozszerzania diagnostyki w kierunku zespołu łamliwego chromosomu X w przypadku pacjentów z cechami spektrum autyzmu lub niepełnosprawnością intelektualną o nieznannej etiologii. Tym bardziej jeśli trudnościom towarzyszą nadruchliwość, echolalie, stereotypie ruchowe. W momencie rozpoznania konieczne jest zaopiekowanie się całą rodziną (Lisik i in., 2011: 358–363).

Metodologia badań

Celem artykułu jest opis funkcjonowania językowego i komunikacyjnego chłopca z zespołem łamliwego chromosomu X oraz przedstawienie dynamiki nabywania języka. Niniejsza praca obejmuje także określenie deficytów oraz posiadanych zdolności w trakcie prowadzenia terapii logopedycznej.

Główną metodą badań przedstawioną w artykule jest studium indywidualnego przypadku. Została ona uzupełniona takimi technikami i narzędziami, jak:

- wywiad z rodzicami chłopca,
- bezpośrednia obserwacja zachowania,
- analiza dokumentacji medycznej,
- KOJD-AFA – Karta Oceny Języka Dziecka Elżbiety Drewniak-Wołosz oraz Anny Paluch,
- Sprawdź, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci ze złożonymi zaburzeniami komunikacji Magdaleny Grycman.

W niniejszym studium uwzględniono nie tylko wyniki badań, ale także spostrzeżenia wynikające z długotrwałe prowadzonej terapii chłopca (od 3. do 7. roku życia). Narzędzie KOJD-AFA zostało wybrane ze względu na opisową formę badanych elementów językowych. Materiał umożliwia dostosowanie tempa badania oraz liczby powtórzeń. Istnieje także możliwość modyfikacji sposobu przedstawienia zadań, co pozwala lepiej dostosować je do potrzeb dziecka. Za pomocą tego narzędzia ocenione zostaną następujące aspekty językowe: fonetyczno-fonologiczny, leksykalny, fleksyjny, pragmatyczny, składniowy oraz kompetencja komunikacyjna, pamięć werbalna i poziom myślenia dziecka.

Narzędzie Magdaleny Grycman Sprawdz, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci ze złożonymi zaburzeniami komunikacji pozwala na dokonanie oceny intencji i kompetencji komunikacyjnej w oparciu o zachowania specyficzne (gesty, mimika). Wynik pozwala na wskazanie odpowiednich procesów rozwojowych prowadzących do kształtowania się intencji komunikacyjnej i planowanie najbliższych celów terapeutycznych. Badania były rejestrowane na bieżąco na karcie zapisu z użyciem zapisu fonetycznego.

Charakterystyka osoby badanej

Bartosz urodził się 19 czerwca 2016 roku z masą ciała 3780 g w 40./41. tygodniu ciąży (Hbd). Noworodek otrzymał 10 punktów w skali Apgar. Poród drogami natury, indukowany oksytocyną. W trakcie porodu w zapisie KTG odnotowano epizody deceleracji czynności serca płodu.

W okresie noworodkowym występowały trudności w karmieniu piersią, które doradca laktacyjny przypisał asymetrii ułożeniowej oraz obniżonemu napięciu mięśniowemu. Niemowlę było karmione naturalnie do 10. miesiąca życia, wyłącznie w pozycji leżącej i z jednej piersi. Rozszerzanie diety rozpoczęto w 4. miesiącu życia metodą tradycyjną. Już na tym etapie obserwowano objawy wybiórczości pokarmowej o podłożu sensorycznym.

Około 11. miesiąca życia pacjent został skierowany na konsultację gastroenterologiczną w kierunku refluksu żołądkowo-przełykowego. Zalecono eliminację białka mleka krowiego z diety oraz wprowadzenie odpowiedniego preparatu mlekozastępczego. Przeprowadzono diagnostykę w kierunku wrodzonych wad metabolizmu metodą tandemowej spektrometrii mas, nie stwierdzając odchyień od normy.

Opóźnienie w rozwoju motorycznym manifestowało się późnym osiągnięciem kamieni milowych – siadanie około 11.–12. miesiąca życia, samodzielny chód w 18. miesiącu. W badaniu rezonansu magnetycznego (MRI) uwidoczniło się hipoplazję dolnej części robaka mózdzku z poszerzeniem zbiornika mózdzku. Początkowo obserwowane zaburzenia wiązano z tymi nieprawidłowościami strukturalnymi OUN.

W wieku 2 lat u chłopca zdiagnozowano całościowe zaburzenia rozwojowe – autyzm dziecięcy (F84.0). Analiza dokumentacji wskazuje na brak inicjowania kontaktu z terapeutą oraz znaczną przerzutność uwagi. Dziecko nie wykazywało zdolności do utrzymania koncentracji na przedmiotach, a jego aktywność w gabinecie miała charakter swobodnej eksploracji otoczenia. Zabawki przyciągały jego uwagę jedynie na krótkie momenty. Obserwowano specyficzne stereotypie ruchowe, w tym powtarzalne ruchy rąk oraz silną potrzebę stukania przedmiotami.

Zachowanie chłopca charakteryzowała labilność emocjonalna, przejawiająca się między innymi epizodami agresji, frustracji oraz napadami płaczu, szczególnie w sytuacjach uniemożliwiających realizację jego zamierzeń. Kompetencje językowe były zaburzone we wszystkich płaszczyznach. Wykazywał on istotne deficyty w zakresie prymarnych umiejętności komunikacyjnych – nie używał gestu wskazywania palcem, a pole wspólnej uwagi było znacznie ograniczone. Kontakt wzrokowy był krótkotrwały i nieutralony.

Diagnoza logopedyczna potwierdziła istotne deficyty w zakresie komunikacji werbalnej. Chłopiec sporadycznie podejmował próby interakcji poprzez wokalizację towarzyszącą, wspartą wskazaniem dłonią, jednak brak naprzemienności w działaniu oraz zaburzony kontakt wzrokowy uniemożliwiały skuteczną wymianę komunikacyjną. Nie reagował na swoje imię, a poziom rozumienia mowy pozostawał trudny do jednoznacznej oceny. Podczas badania nie wykazywał zainteresowania znanymi osobami ani przedmiotami poprzez celowe odwracanie głowy. Stwierdzono również trudności w wykonywaniu prostych poleceń, nawet gdy były one wspierane gestem lub demonstracją.

Rozwój motoryki dużej i małej był opóźniony. Dziecko nie akceptowało aktywności wymagających precyzyjnych ruchów rąk oraz prawidłowego chwytu. Chodziło na szerokiej podstawie, a zabawa miała charakter prostych, stereotypowych manipulacji przedmiotami. Nie inicjowało interakcji z badającym, nie podejmowało zabaw konstrukcyjnych ani naśladowczych. Nie wykorzystywało gestów preżądających ani preinformujących, a jego zdolność do rozumienia mowy oraz wykonywania poleceń była znacznie ograniczona.

Brak prymarnych umiejętności komunikacyjnych był powodem braku intencji komunikacyjnej chłopca. Konieczne było wychwycenie, wykorzystywanie i wzmacnianie nawet nieintencjonalnych zachowań komunikacyjnych. Logopeda musiał stać się źródłem zaspokajania potrzeb i próbować nadawać intencję komunikacyjną nawet przypadkowym ruchom i dźwiękom chłopca. Celem pracy logopedycznej było wzmacnianie niespecyficznych sygnałów przywołujących uwagę (patrzenie, uśmiech, wokalizacja).

Dodatkowe cele terapeutyczne obejmowały:

- ukierunkowywanie i utrzymywanie uwagi dziecka,
- poszerzanie wspólnego pola uwagi, ćwiczenia korzystania z gestu wskazywania palcem oraz utrzymywania kontaktu wzrokowego, naukę kierowania uwagi wzrokowej dziecka na wybrane osoby lub przedmioty,
- wzbudzanie intencji komunikacyjnej,
- kształtowanie rozumienia wypowiedzi słownych, kształtowanie systemu językowego,
- ćwiczenia naprzemienności i naśladownictwa,
- odwracanie stóp, rąk, obszaru ustno-twarzowego,
- kształtowanie odpowiedniej reakcji na dany dźwięk,
- rozwijanie zdolności organizowania zabawy i własnych aktywności,
- usprawnianie zręczności i precyzji ruchów, usprawnianie motoryki małej oraz koordynacji oko-ręka,
- respektowanie reguł i zasad panujących podczas wspólnych aktywności,
- rozwijanie umiejętności współdziałania, trening poprawnego zachowywania się w trakcie zabawy na dywanie oraz odpowiedniego zachowania się w trakcie pracy przy stoliku.

Na podstawie obserwacji procesów przetwarzania sensorycznego chłopiec przejawiał zaburzenia w zakresie układu przedsionkowo-propryoceptywnego, czucia powierzchownego, słuchowego i wzrokowego. Miało to wpływ na koordynację, dynamikę ruchów, planowanie motoryczne oraz interpretację ciała w przestrzeni. Miał liczne nadwrażliwości eksteroeceptywne oraz zaburzenia modulacji sensorycznej objawiające się obronnością dotykową. W 2019 roku ze względu na obniżone napięcie mięśniowe, stopy z tendencją

do koślawienia i płaskostopie zastosowano krótkie ortezy korygujące zaburzenia osiowe w płaszczyźnie czołowej. Chłopiec korzystał także z kamizelki obciążeniowej.

Około 4. roku życia zaobserwowano poprawę w funkcjonowaniu dziecka. Chłopiec zaczął rozumieć i wykonywać proste polecenia. Stereotypie ruchowe ulegały stopniowemu wygaszaniu. Wzrosła funkcjonalność zabawy – dziecko zaczęło używać zabawek zgodnie z ich przeznaczeniem, choć nadal wykazywało tendencję do narzucania własnych aktywności. Nie sygnalizowało swoich potrzeb za pomocą mowy, nie inicjowało ani nie podtrzymywało interakcji z rówieśnikami. Kontakt wzrokowy pozostawał niezadowolający, jednak utrzymywało pole wspólnej uwagi z drugą osobą. Zachowania niepożądane występowały głównie w sytuacjach przerywania preferowanej aktywności.

Chłopiec zaczął wykorzystywać podstawowe gesty komunikacyjne, takie jak „jeszcze” i „koniec”. Jego realizacja fonemowa była ograniczona – wypowiadał wyrazy zbudowane z reduplikowanych sylab, natomiast trudność sprawiały mu struktury składające się z różnych sylab. W niektórych momentach prezentował zachowania sugerujące objawy dziecięcej apraksji mowy – obserwowano trudności w przywoływaniu odpowiednich wzorców motorycznych niezbędnych do realizacji danej sylaby lub wyrazu. Wsparcie w postaci gestu lub wizualnej reprezentacji graficznej (obrazka) ułatwiała dziecku dostęp do wzorca artykulacyjnego oraz produkcji dźwiękowej.

Dodatkowo zaobserwowano wzmożone zainteresowanie zapisem literowym nowo wprowadzanych elementów słownika. W związku z tym wdrożono naukę czytania metodą symultaniczno-sekwencyjną, co miało na celu wspomaganie kształtowania systemu fonologicznego, morfologicznego oraz syntaktycznego.

Od okresu niemowlęcego dziecko objęte było kompleksową terapią, w której skład wchodziły: fizjoterapia, terapia psychologiczna, pedagogiczna, neurologopedyczna oraz integracja sensoryczna. Znajdowało się pod stałą opieką gastroenterologiczną, neurologiczną i psychiatryczną.

W ramach farmakoterapii zastosowano kurację cerebrolizyną, podawaną równolegle z lekami przeciwpadaczkowymi. Zaobserwowano poprawę stanu klinicznego dziecka, jednak efekty terapii nie były w pełni zgodne z oczekiwaniami lekarza prowadzącego. W związku z tym podjęto decyzję o wdrożeniu leczenia preparatem Gammalon. Kuracja przyniosła znaczące rezultaty, co zostało potwierdzone zarówno przez lekarza, jak i rodziców oraz terapeutów pracujących z dzieckiem.

Dziecko, równolegle z terapią logopedyczną, uczestniczyło w zajęciach fizjoterapeutycznych oraz terapii integracji sensorycznej. Wdrożenie komunikacji wspomagającej i alternatywnej (AAC), elementów języka migowego oraz wykorzystanie gestów wizualizacyjnych wspomagających naukę samogłosek i podstawowych sylab umożliwiło osiągnięcie pierwszych sukcesów w zakresie komunikacji werbalnej. W 5. roku życia chłopiec zaczął posługiwać się prostymi słowami.

Wypracowanie umiejętności naśladowania, nawiązywania kontaktu wzrokowego oraz utrzymywania wspólnego pola uwagi sprawiło, że dla nowych terapeutów, niezających wcześniej historii pacjenta, jego funkcjonowanie mogło sugerować niedokształcenie mowy o typie afazji sensoryczno-motorycznej.

Chłopiec nadal wymagał intensywnego wsparcia ze względu na obniżoną zdolność koncentracji uwagi oraz trudności wynikające z ograniczonego zasobu słownika czynnego i biernego. Jego rozwój miał charakter skokowy – funkcjonowanie było w dużej mierze uzależnione od aktualnego stanu zdrowia i samopoczucia. Ponadto dłuższe przerwy w terapii skutkowały regresją uprzednio nabytych umiejętności, co wskazywało na konieczność systematycznej i intensywnej pracy terapeutycznej.

Pacjent został skierowany do poradni genetycznej w okresie niemowlęcym z powodu obecności cech dysmorficznych twarzy. W ramach diagnostyki wykonano badanie kariotypu, które nie wykazało aberracji chromosomowych, oraz analizę w kierunku zespołu Retta, który został wykluczony.

W 2022 roku uzyskano pierwszy wynik badania w kierunku zespołu łamliwego chromosomu X. Przeprowadzono przesiewową analizę techniką PCR z oceną liczby powtórzeń sekwencji CGG w genie FMR1, jednak wynik był nieinformacyjny. W związku z tym zalecono rozszerzenie diagnostyki z zastosowaniem metody MS-MLPA przy użyciu zestawu metylacyjnego ME029, umożliwiającej potwierdzenie obecności mutacji lub wykluczenie rozpoznania zespołu łamliwego chromosomu X.

Dopiero szczegółowa analiza DNA wspomnianą metodą wykazała obecność pełnej mutacji w eksonie 1 genu FMR1, co jednoznacznie potwierdziło kliniczne rozpoznanie zespołu łamliwego chromosomu X.

Wyniki badań

Diagnoza logopedyczna została wykonana, gdy chłopiec miał 6 lat i 9 miesięcy. Badanie było prowadzone w trakcie dwóch spotkań. Wyniki były zapisywane w trakcie trwania badania z użyciem zapisu fonetycznego. Rodzice chłopca nie uczestniczyli w badaniu, ponieważ Bartosz lepiej radził sobie, pracując samodzielnie z terapeutą. Utrzymywano przyjemną atmosferę podczas spotkania, unikając ocen wartościujących wypowiedzi chłopca. Po każdym wykonanym zadaniu udzielano słownych pochwał. Gdy dziecko wykazywało oznaki zmęczenia, zmieniano zajęcie lub motywowano je do podjęcia kolejnych prób.

Chłopiec nawiązywał kontakt z terapeutą i wykonywał postawione przed nim zadania. Zdarzało się, że próbował narzucać własne reguły działania lub chciał odwrócić uwagę diagnosty, jednakże takie sytuacje nie stawały się powodem agresji, niezadowolenia lub płaczu. Chłopiec nawiązywał kontakt wzrokowy z logopedą, z wyjątkiem momentu przywitania lub pożegnania – dziecko w takich sytuacjach uciekało wzrokiem, zachowywało się w sposób wstydlivy, lecz bez problemu komunikowało formuły grzecznościowe „dzień dobry” [eń oby] i „do widzenia” [o icen’ia] ze wsparciem w postaci gestów.

Bartek prawidłowo rozumiał i wykonywał proste polecenia, adekwatnie identyfikując wskazane części ciała. Poprawnie naśladował podstawowe czynności motoryczne i mimiczne, takie jak zamykanie oraz otwieranie oczu, ziewanie, karmienie czy płacz.

Reagował właściwie na polecenia zawierające rzeczowniki, czasowniki, przymiotniki oraz wybrane przysłówki. Wykazywał jednak trudności w rozumieniu liczebników 3 i 4, podczas gdy 1 oraz 2 rozpoznawał poprawnie.

Chłopiec miał obniżoną zdolność przetwarzania zaimków, wyrażeń przyimkowych oraz zaimków pytajnych, co skutkowało nieadekwatnymi reakcjami na niektóre polecenia i pytania. Nie był w stanie ułożyć historyjki obrazkowej w prawidłowej kolejności, co wskazuje na trudności w zakresie myślenia przyczynowo-skutkowego.

Podczas opisywania ilustracji potrafił nazywać poszczególne elementy, jednak nie był w stanie logicznie ich powiązać, co świadczyło o deficytach w integracji informacji oraz strukturze narracyjnej wypowiedzi.

Próba nazywania ukazała, że chłopiec często dokonuje elizji pierwszej głoski w dłuższych wyrazach. Powtarzając, dzieli wyrazy na sylaby. Dochodzi także do redukcji grup spółgłoskowych oraz asymilacji. Wyrazy dwusylabowe są w większości wymawiane poprawnie, natomiast do zmian dochodzi przy wyrazach trzysylabowych lub dłuższych. W momencie, gdy jakiś wyraz sprawiał chłopcu problem, dochodziło do perseweracji pierwszej sylaby danego wyrazu. Wypowiedzi chłopca stawały się dużo bardziej zrozumiałe i poprawne podczas wspierania go gestami, z których on również samodzielnie korzystał¹. Realizacja była zaburzona w związku z niepewnością wzorców słuchowo-ruchowych. Przejście z jednego ruchu artykulacyjnego do następnego sprawiało chłopcu problem. Dokonywał on substytucji nazw poprzez podobieństwo znaczenia wyrazów rzadziej używanych (bagietka – chleb, rogalik – bułka, smaży – gotuje, wyciera – myje). Bartek nie nazywał właściwie niektórych przysłówków oraz liczebników ze względu na trudność w rozumieniu postawionego mu pytania. Powtarzanie zdań było nieprawidłowe ze względu na ograniczone możliwości utrzymania w pamięci sekwencji wyrazów. Powtarzanie głosek i sylab izolowanych było prawidłowe.

U badanego obserwowano trudności w zakresie narracji oraz prowadzenia dialogu. Posługiwał się on prostymi zdaniami lub pojedynczymi wyrazami pełniącymi funkcję komunikacyjną. Sprawiał wrażenie, że w niektórych sytuacjach korzystał z wyuczonych, schematycznych odpowiedzi, które nie zawsze były adekwatne do kontekstu.

Podsystem fonetyczno-fonologiczny charakteryzował się trudnościami w percepcyjnym oraz motorycznym różnicowaniu opozycji fonemowych. Stwierdzono nieregularne substytucje fonemowe, w tym zastępowanie głosek szumiących głoskami szeregu syczącego oraz substytucję głoski *r* przez *l*. Wypowiedzi charakteryzowały się nieregularnymi zniekształceniami struktury wyrazowej, obejmującymi elizje, uproszczenia, perseweracje oraz asymilacje. Artykulacja była bardziej stabilna w przypadku wyrazów o strukturze sylab otwartych niż zamkniętych. Utrwalone zostały schematy prostej sylaby oraz wyrazów dwusylabowych.

Podsystem fleksyjno-składniowy wykazywał deficyty w zakresie pełnego rozumienia zależności fleksyjnych i składniowych. Badany miał trudności w rozumieniu pytań oraz poleceń. Wypowiedzi ograniczały się do prostych struktur składniowych typu podmiot – orzeczenie – dopełnienie, często wspomaganych gestami. Ocena zdolności stosowania reguł gramatycznych w wypowiedziach była utrudniona. Chłopiec poprawnie odmieniał rzeczowniki w dopełniaczu i bierniku, natomiast sporadycznie popełniał błędy fleksyjne w narzędniku oraz miejscowniku.

¹ Chłopiec podczas terapii korzysta z elementów werbogestów Agaty Gładowicz-Bojarskiej oraz gestów wizualizacyjnych Jagody Cieszyńskiej-Rożek.

Podsystem leksykalno-semantyczny ujawniał ograniczenia w zakresie słownika biernego. Występowały przypadki zastępczego rozumienia słów na podstawie podobieństwa semantycznego. Obserwowano trudności w rozumieniu wyrażeń przyimkowych, zaimek osobowych oraz liczebników. Chłopiec miał deficyty w zakresie formułowania pytań – zarówno w mowie spontanicznej, jak i na polecenie. W celu kompensacji braków leksykalnych wykorzystywał intonację.

W kontekście kontaktu społecznego obserwowano epizody jego ograniczonej dostępności. Preferował interakcje z terapeutami, których znał i darzył sympatią. Mowa spontaniczna koncentrowała się głównie na treściach wyuczonych. Niektóre wypowiedzi były zrozumiałe jedynie w kontekście sytuacyjnym lub z pomocą wsparcia wizualnego.

Dokonano oceny budowy i funkcji narządów mowy na podstawie obserwacji klinicznej. Stwierdzono znaczne obniżenie napięcia mięśniowego w obrębie aparatu artykulacyjnego. Pozycja spoczynkowa języka była nieprawidłowa, co wynikało z obniżonej sprawności mięśni języka oraz warg.

Tor oddechowy był prawidłowy, a kontrola saliwacyjna zachowana. Gospodarowanie powietrzem podczas mowy cechowało się skróconą fazą wdechową i wydechową. Stwierdzono wąskie podniebienie twarde przy prawidłowej budowie podniebienia miękkiego.

Mechanika pobierania płynów była adekwatna – badany przyjmował wodę z otwartego kubka w sposób sekwencyjny. Zaobserwowano trudności w manipulacji łyżką pokarmową o twardej i sprężystej konsystencji oraz w wykonywaniu ruchów czyszczących jamę ustną.

W obrębie okolicy ustno-twarzowej stwierdzono nadwrażliwość sensoryczną – dziecko nie zawsze akceptowało dotyk w rejonie twarzy. Preferencje pokarmowe obejmowały produkty o określonych właściwościach sensorycznych. Chłopiec akceptował głównie zupy, gotowane mięso, kanapki oraz wybrane owoce.

Tab. 1. Ocena efektywności porozumiewania się M. Grycman

Ocena umiejętności w skali od 0 do 5	Opis zachowań
Przekaz informacji: 2	Użytkownik ma intencję komunikacyjną. Potrafi dokonać wyboru danego komunikatu, chociaż korzysta z ograniczonej liczby znaków/symboli. Występuje jednoznaczny i zrozumiały po obu stronach kod komunikacyjny. Chłopiec obraca się w podobnych tematach do rozmowy, które są wielokrotnie ćwiczone. Stosuje w komunikacji przymiotniki i przysłowki.
Budowanie wypowiedzi: 2	Chłopiec potrafi zbudować krótkie zdania składające się z dwóch, trzech słów. Występują trudności w posługiwaniu się strukturami gramatycznymi.
Funkcjonalne współgranie z rozmówcą: 1	Potrzeba wsparcia w podtrzymywaniu kontaktu. Zdarza się, że chłopiec nie zwraca uwagi na słuchającego. W przebiegu zorganizowanej sytuacji komunikacyjnej możliwe jest uzyskanie aktywności komunikacyjnych opartych na naprzemienności, ale jedynie w zaplanowanych i wyćwiczonych tematach rozmowy.

Ocena umiejętności w skali od 0 do 5	Opis zachowań
Ogólne nastawienie i motywacja do komunikacji: 1	Użytkownik potrafi zainicjować interakcję, jednak wymaga wsparcia i pobudzania do komunikowania się na przykład gestami.
Średnia umiejętność porozumiewania się: 1,5	

Źródło: opracowanie własne na podstawie narzędzia Sprawdź, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci ze złożonymi zaburzeniami komunikacji M. Grycman.

Powyższe wyniki jednoznacznie wskazują na poprawę efektywności komunikowania się. Chłopiec opanował sposoby komunikacji oparte na strategii start–stop. Potrafi uczestniczyć w zabawach naprzemiennych, co jest podstawą do budowania dialogu. Systematycznie stosowano stałe wzmocnienia dla prawidłowo użytych przez dziecko sygnałów komunikacyjnych. Modyfikowano zachowania nieakceptowalne społecznie na zachowania ogólnie przyjęte. Wprowadzono plany aktywności na zajęciach terapeutycznych, w domu i w przedszkolu. Stosowano brak natychmiastowej reakcji na sygnały niespecyficzne w celu wypracowania odpowiedniego sposobu reagowania. Nauka znaczenia gestów, obrazków lub symboli miała miejsce w momencie ich używania. Tworzone zostały pomoce komunikacyjne, niezbędne do funkcjonowania w przedszkolu i na zajęciach terapeutycznych.

Cele i programowanie terapii logopedycznej

Diagnoza logopedyczna umożliwia precyzyjną lokalizację oraz identyfikację obszarów deficytowych, co pozwala na właściwe zaplanowanie procesu terapeutycznego. W planowaniu terapii należy uwzględnić wszystkie sfery funkcjonowania, w których obserwuje się zaburzenia. Terapia logopedyczna pacjenta z zespołem łamliwego chromosomu X powinna koncentrować się na:

- rozwijaniu systemu fonologicznego, a szczególnie na usprawnianiu motoryki aparatu artykulacyjnego oraz kinestezji artykulacyjnej,
- kształtowaniu systemu morfologicznego – właściwej odmiany form fleksyjnych,
- poszerzaniu słownika czynnego i biernego, a także kształtowaniu rozumienia poleceń prostych i złożonych,
- doskonaleniu systemu składniowego – rozwijaniu umiejętności budowania zdań złożonych oraz struktur pytających,
- doskonaleniu dostosowywania komunikatów do sytuacji społecznej, zachęcaniu dziecka do uczestnictwa w dialogu,
- rozwijaniu myślenia przyczynowo-skutkowego,
- ćwiczeniu słuchu fonemowego.

Skuteczność terapii logopedycznej jest uwarunkowana właściwym doбором metod i technik terapeutycznych. Ćwiczenia powinny być dostosowane do indywidualnych możliwości pacjenta oraz jego strefy najbliższego rozwoju. Kluczowe jest zastosowanie form atrakcyjnych, a w miarę możliwości zabawowych, co zwiększa motywację do działania oraz minimalizuje negatywne reakcje emocjonalne.

Pacjent nadal wymaga stosowania strategii komunikacji wspomagającej i alternatywnej (AAC). Dotychczasowe interwencje przyniosły oczekiwane rezultaty, dlatego kontynuacja modelowania prawidłowych zachowań komunikacyjnych oraz umożliwienie pacjentowi samodzielnego konstruowania pełnych komunikatów stanowi istotny element terapii. Zasadne jest również dalsze wykorzystanie gestów wizualizacyjnych wspierających komunikację werbalną, ponieważ dotychczasowa terapia wykazała ich istotną rolę w procesie budowania wypowiedzi słownych.

Ważną częścią terapii logopedycznej chłopca jest próba niwelowania nadwrażliwości obszaru ustno-twarzowego. Manualne techniki terapii ustno-twarzowej w połączeniu z terapią integracji sensorycznej mogą mieć wpływ na regulację i korektę dysfunkcji sensomotorycznych. Praca manualna powinna dotyczyć również punktów dystalnych ciała, ponieważ nadal obserwowana jest nadwrażliwość stóp oraz dłoni.

Terapia logopedyczna pacjentów z zespołem łamliwego chromosomu X – podejście wieloaspektowe – wnioski

Terapia pacjentów z zespołem łamliwego chromosomu X powinna mieć charakter holistyczny i uwzględniać wieloaspektowe oddziaływania. Wyzwaniem terapeutycznym pozostaje stosunkowo późna diagnoza, która często współwystępuje z rozpoznaniem zaburzeń ze spektrum autyzmu, niepełnosprawności intelektualnej lub całościowych zaburzeń rozwoju. Właściwa diagnoza stanowi klucz do identyfikacji źródeł trudności oraz umożliwia skuteczniejsze planowanie terapii logopedycznej.

Zagadnienia związane z kompetencją komunikacyjną oraz sprawnością językową w zespole łamliwego chromosomu X są nadal słabo opisane w literaturze. Niniejsze studium przypadku obrazuje charakterystyczne zmiany w rozwoju językowym pacjenta z tym zespołem. Przedstawiony przypadek wskazuje, że połączenie leczenia klinicznego z intensywną terapią logopedyczną, pedagogiczną, fizjoterapeutyczną oraz zajęciami integracji sensorycznej pozwoliło na znaczącą poprawę kompetencji językowych i komunikacyjnych.

Na szczególną uwagę zasługuje determinacja rodziców w poszukiwaniu przyczyn trudności oraz ich ogromne zaangażowanie w proces terapeutyczny, które stanowiły istotny czynnik warunkujący osiągnięty postęp w rozwoju dziecka.

Bibliografia

- Cieszyńska J. (2000), *Od słowa przeczytanego do wypowiedzianego. Droga nabywania systemu językowego przez dzieci niesłyszące w wieku poniemowlęcym i przedszkolnym*, Kraków: Akademia Pedagogiczna im. Komisji Edukacji Narodowej.
- Garbarczyk J., Loska M. (2000), *Dziecko z zespołem łamliwego chromosomu X*, „Roczniki Pedagogiki Specjalnej”, nr 11, s. 7–21.
- Garber K.B., Visootsak J., Warren S.T. (2008), *Fragile X syndrome*, <https://www.nature.com/articles/ejhg200861> [dostęp: 29.03.2025].
- Hersh J.H., Saul R.A. (2011), *Health Supervision for Children With Fragile X Syndrome*, „Pediatrics”, vol. 127(5), s. 994–1006.
- Kaczan T., Śmigiel R. (2012), *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi*, Kraków: Impuls.
- Kulisiak-Kaźmierczak J. (2013), *Stereotypy i fakty na przykładzie osób z zespołem kruchego X i ich rodzin zrzeszonych w grupie wsparcia „Rodzina FraX”*, [w:] R. Skrzyniarz, M. Gajderowicz, W. Wach (red.), *Wzory i wzorce osobowe w biografistyce pedagogicznej*, Lublin: Episteme, s. 317–329.
- Kulisiak-Kaźmierczak J. (2014), *Uczeń z zespołem łamliwego chromosomu X*, [w:] D. Umiaśtowska, J. Gebreselassie (red.), *Dzieci o specjalnych potrzebach edukacyjnych. Implikacje dydaktyczne i wychowawcze*, Gorzów Wielkopolski: Wydawnictwo Naukowe Państwowej Wyższej Szkoły Zawodowej im. Jakuba z Paradyża, s. 217–242.
- Kulisiak-Kaźmierczak J. (2016), *Zespół łamliwego chromosomu X a spektrum autyzmu*, [w:] M. Prentka (red.), *Wspomaganie rozwoju osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Terapie kognitywistyczne*, Bydgoszcz: Wydawnictwo Kujawsko-Pomorskiej Szkoły Wyższej, s. 77–95.
- Landowska A., Rzońca S., Bal J., Gos M. (2018), *Zespół łamliwego chromosomu X i choroby FMRI-zależne – postępowanie diagnostyczne na podstawie doświadczeń własnych*, „Developmental Period Medicine”, vol. 22(1), s. 22–24.
- Lasocka-Kruk J., Kulisiak-Kaźmierczak J. (2018), *Zaburzenia mowy i języka w zespole łamliwego chromosomu X*, [w:] J. Cieszyńska-Rożek, P. Sobolewski, D. Grzesiak-Witek (red.), *Zaburzenia mowy w wybranych zespołach uwarunkowanych genetycznie*, Lublin: Wydawnictwo Czelej, s. 119–131.
- Lisik M., Janas-Kozik M., Krupka-Matuszczyk I., Sieroń A. (2011), *Zespół łamliwego chromosomu X – problem dziecka i rodziców*, „Psychiatria Polska”, t. XLV, nr 3, s. 358–363.
- Lisik M., Sieroń A. (2010), *Postępy w leczeniu zespołu łamliwego chromosomu X*, „Neurologia i Neurochirurgia Polska”, nr 44(5), s. 504–510.
- Masgutowa S., Regner A. (2018), *Rozwój mowy dziecka w świetle integracji senso-motorycznej*, Wrocław: Continuo.
- Panasiuk J. (2013), *Sprawności interakcyjne i komunikacyjne jako kryteria różnicowania zaburzeń rozwojowych*, [w:] M. Michalik, A. Siudak, H. Pawłowska-Jaroń (red.), *Interakcyjne uwarunkowania rozwoju i zaburzeń mowy*, Kraków: Collegium Columbinum, s. 81–105.
- Regner A. (2015), *Poradnik terapii ustno-twarzowej*, Bytom: Ergo Sum.

Regner A. (2019), *Wybrane techniki manualne wspomagające terapię ustno-twarzową*, Wrocław: Continuo.

Stembalska A., Śmigiel R. (2017), *Aspekty patogenetyczne, kliniczne i terapeutyczne wraz z poradnictwem rodzinnym w zespole kruchego chromosomu X*, [w:] M. Belza-Gajdzica, J. Kulisiak-Kaźmierczak (red.), *Zespół kruchego X i inne zaburzenia neurorozwojowe. Diagnostyka, terapia i edukacja – szanse i zagrożenia*, Katowice: Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego, s. 13–22.

Szymańska K., Szczepanik E. (2019), *Niepelnosprawność intelektualna*, [w:] B. Steinborn (red.), *Neurologia wieku rozwojowego*, Warszawa: PZWL.

