

Tomasz Wiech\*

## TERAPIA ZABURZEŃ MOWY I JĘZYKA CHŁOPCÓW Z ZESPOŁEM KRUCHEGO CHROMOSOMU X. STUDIUM PRZYPADKU

---

SPEECH AND LANGUAGE INTERVENTION FOR BOYS WITH  
FRAGILE X SYNDROME. CASE STUDY

**Słowa kluczowe:** zespół kruchego chromosomu X, zaburzenia rozwoju mowy i języka, studium przypadku.

**Keywords:** Fragile X Syndrome, speech and language disorders, study case.

### Terminologia, klasyfikacja oraz etiologia zespołu kruchego chromosomu

Zespół kruchego chromosomu X (FRA X)<sup>1</sup> to choroba genetyczna sprzężona z płcią. Charakteryzuje się obniżeniem poziomu rozwoju intelektualnego różnego stopnia (NI)<sup>2</sup> od lekkiego z 70–80 IQ (20% chorych) do głębokiego (80%). Towarzyszą mu zaburzenia behawioralne, które częściowo pokrywają się z objawami dla autyzmu oraz charakterystyczne cechy dysmorficzne (de la Paz, Grofit, 2010, s. 133–134). Występuje częściej u mężczyzn (1/4000) niż kobiet (1/8000). Po trisomii chromosomu 21, jest drugą co do częstotliwości przyczyną dziedzicznej niepełnosprawności intelektualnej (Killeen, Rubin, Strayer, 2009, s. 92–116).

FRA X został po raz pierwszy opisany przez Jamesa Martina i Julię Bell w 1943 r. Przedstawili oni rodowód rodziny wielopokoleniowej, w której występowała NI w stopniu znacznym u mężczyzn. Przypuszczali, że jest ona spowodowana przez wzorzec dziedziczenia, który jest odmienny od innych

---

\* Centrum Fizjoterapii Zaawansowanej Tactum Sanitas, 25-524 Kielce, ul. Zagnańska 94/16, e-mail: tomasz.wiech87@gmail.com

<sup>1</sup> FRA X – Fragile X Syndrome; skrót będzie stosowany w dalszej części artykułu.

<sup>2</sup> NI – niepełnosprawność intelektualna; skrót będzie stosowany w dalszej części artykułu.

schorzeń genetycznych. Sugerowali, że przyczyną zespołu jest pojedynczy gen związany z chromosomem X (Ober-Łopatka, 2013, s. 61). W 1969 r. Herbert Lubs, wykorzystując techniki cytogenetyczne, zidentyfikował w kariotypie niektórych osób z NI charakterystyczne przewężenie znajdujące się blisko końca długiego ramienia chromosomu X, przez co wygląda, jakby był złamany. W 1991 r. odkryto, że bezpośrednią przyczyną FRA X jest mutacja dynamiczna genu FMR1 na chromosomie X obejmująca locus Xq27.3 (Rzońca, Gos, 2012, s. 460–475). FMR1 składa się z sekwencji białek CGG. Odpowiada za syntezę białka FMR1 odpowiedzialnego za stymulację rozwoju mózgu. Prawidłowa liczba powtórzeń CGG w genie FMR1 wynosi około 5–54 i przekazywane są one stabilnie w następnych pokoleniach. Liczba powtórzeń w obrębie genu FMR1 jest niestabilna u nosicieli i podczas przekazywania materiału genetycznego potomstwu rośnie. Jeżeli liczba powtórzeń mieści się w przedziale 59–200 powtórzeń, to następuje permutacja<sup>3</sup> genu FRM1; powyżej 200 – pełna mutacja.

Pełna mutacja może współwystępować z permutacją (zob. tabela 1). Landowska i in. (2018, s. 17) dodają, że wydłużanie się genu może w rezultacie prowadzić do innych implikacji klinicznych. Obecność mutacji, w zależności od genu, jest przyczyną około 30 chorób neurologicznych, neurodegeneracyjnych czy nerwowo-mięśniowych, np. choroby Huntingtona, dystrofii miotonicznej typu 1 i 2, wybranych ataksji rdzeniowo-mózdkowych (np. ataksji Friedreicha), niektórych rodzajów stwardnienia zanikowego bocznego, otępienia czołowo-skroniowego.

Tabela 1. Typy alleli genu FMR1 w zależności od liczby powtórzeń CGG

Typ allelu	Liczba CGG	Fenotyp	Ryzyko ekspiacji do pełnej mutacji
prawidłowy	< 45	prawidłowy	brak
	45–54	prawidłowy	brak, ewentualnie do premutacji
premutacja	55–200	podwyższone ryzyko wystąpienia FXPOI u kobiet i FXTAS u obu płci	wysokie, zwiększające się ryzyko wraz ze wzrostem liczby CGG
mutacja	> 200	FRA X – chłopcy i do 50% dziewczynek	sekwencja wysoce niestabilna

Źródło: Landowska i in., 2018, s. 17.

<sup>3</sup> Premutacja – nieutralne zmiany materiału genetycznego spowodowane działaniem mutagenów (Komender, Mossakowski, Orłowski, 1996, s. 1067).

FRA X występuje u osób płci męskiej i żeńskiej. W obu obserwuje się szerokie spectrum objawów klinicznych. W przypadku mężczyzn są bardziej nasilone. Do fizycznych oznak FRA X zalicza się wydłużoną i wąską twarz, wysuniętą żuchwę, podniebienie gotyckie, powiększone i odstające małżowiny uszne, makrocefalię (> 50 centyla), płaskostopie (71%), zwiększoną ruchliwość stawów (67%), delikatną i miękką skórę, makroorchidyzm po okresie pokwitania (70%) (Jastrzębski i in., 2013, s. 119–129). Cechy te często pojawiają się w okresie wczesnej adolescencji, a podobieństwo wczesnych trudności rozwojowych do innych zaburzeń powoduje, że FRA X jest trudne do zdiagnozowania w okresie niemowlęcym i wczesnodziecięcym (Ober-Łopatka, 2013, s. 61).

Podstawowym objawem FRA X jest niepełnosprawność intelektualna ujawniająca się już w okresie wczesnodziecięcym, objawiająca się w postaci trudności w zakresie nabywania umiejętności kluczowych. NI w całej grupie z FRA X. W obrębie płci męskiej waha się od umiarkowanej do znacznej; natomiast u dziewczynek jest bardziej zróżnicowana i oscyluje od normy intelektualnej do umiarkowanej NI, przy czym ostatni ze stopni pojawia się najrzadziej (Carvajal, Aldrige, 2011, s. 31). Typowe jest osłabienie uwagi, pamięci wzrokowej, pamięci krótkotrwałej, postrzegania, koordynacji wzrokowo-ruchowej, planowania i przetwarzania bodźców arytmetycznych (Hall, 2009, s. 335).

Kolejnym symptomem jest opóźniony rozwój ruchowy spowodowany zwiększeniem elastyczności stawów oraz obniżonym napięciem mięśniowym. W większości przypadków umiejętności w zakresie motoryki dużej są dobrze rozwinięte, jednakże z powodu giętkości stawów i płaskostopia występuje niezdarność w poruszaniu się oraz trudności z równowagą; natomiast w przypadku motoryki małej utrudnione są planowane ruchy precyzyjne ze względu na obniżone napięcia mięśniowe (O'Hara, McCarthy, Bouras, 2010, s. 19–20).

Zaburzenia nabywania umiejętności kluczowych wpływają również na zaburzenia rozwoju sfery społecznej, behawioralnej i emocjonalnej. Charakterystyczne dla FRA X jest ADHD, autoagresja (gryzienie dłoni i palców) i agresja pojawiające się między 1 a 3 rokiem życia. Niektóre zachowania dziecka z FRA X przypominają zachowania typowe dla autyzmu, tj. brak lub unikanie kontaktu wzrokowego, zaburzenia integracji sensorycznej, zaburzenia opozycyjno-buntownicze i/lub powtarzające się zachowania autoagresywne jako forma obronna przed podejmowaniem trudniejszych zadań lub zmianą rutynowego planu aktywności w ciągu dnia (zob. tabela 2). Trudności w obszarze społecznym i emocjonalnym pojawiają się w szczególności w grupie osób płci żeńskiej w trakcie okresu dorastania. Należą do nich fobia społeczna, depresja, trudności z kontrolą impulsów, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne, napady paniki, zaburzenia nastroju. Powyższe zaburzenia i trudności mogą prowadzić do unikania kontaktu, który w rezultacie może prowadzić do mutyzmu, nasilającego się w szkole i ustępującego w środowisku domowym (Hoffmann, Berry-Kravis, 2016, s. 331–334).

Tabela 2. Diagnoza różnicowa autyzmu i FRA X u osób płci męskiej

	Autyzm	Zespół kruchego chromosomu X
Obraz kliniczny	<ul style="list-style-type: none"> <li>- zaburzenie rozwoju od chwili narodzin</li> <li>- brak objawów zewnętrznych</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- choroba genetyczna sprzężona z płcią</li> <li>- objawy zewnętrzne (zmiany dysmorficzne twarzy, makrocefalię, płaskostopie)</li> </ul>
Percepcja bodźców	<ul style="list-style-type: none"> <li>- nadwrażliwość</li> <li>- niedowrażliwość</li> <li>- prawidłowa</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- nadwrażliwość</li> <li>- niedowrażliwość</li> </ul>
Komunikacja	<ul style="list-style-type: none"> <li>- opóźniony rozwój mowy</li> <li>- brak, zahamowanie, wycofanie po nieharmonijny; rzadko prawidłowy pod względem etapów rozwój mowy</li> <li>- mowa i język nie są wykorzystywane do komunikacji</li> <li>- brak lub ograniczone inicjowanie i podtrzymywanie komunikacji</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- opóźniony rozwój mowy</li> <li>- pierwsze słowa pojawiają się w zależności od stopnia NI</li> <li>- mowa i język są wykorzystywane celowo</li> <li>- dążenie do nawiązania i zachowania kontaktu</li> <li>- kontakt jest nawiązywany i podtrzymywany przez mimikę</li> </ul>
Kontakt wzrokowy	<ul style="list-style-type: none"> <li>- brak</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- utrudniony z powodu zaburzeń koncentracji uwagi</li> </ul>
Kontakt fizyczny	<ul style="list-style-type: none"> <li>- zależy od czasu wystąpienia objawów</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- ograniczony</li> </ul>
Emocje	<ul style="list-style-type: none"> <li>- brak stałości zachowania</li> <li>- brak pozawerbalnego przekazu emocji lub przekaz nieadekwatny</li> <li>- nieodpowiednie reakcje, sprzeczne z przyjętymi wzorcami zachowań</li> <li>- preferowanie kontaktów z osobami starszymi</li> <li>- zachowania emocjonalne często są nieadekwatne</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- brak stałości zachowania lub infantylność, lekkość uczuciowa</li> <li>- niski poziom kontroli emocji, popędów i dążeń</li> <li>- często duże nasilenie potrzeby przywiązania i poczucia bezpieczeństwa</li> </ul>
Zachowania społeczne	<ul style="list-style-type: none"> <li>- trudności/brak nawiązywania kontaktów społecznych</li> <li>- zaspokajanie potrzeb</li> <li>- zachowania aspołeczne</li> <li>- preferowanie osób dorosłych</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- nawiązywanie kontaktów społecznych</li> <li>- wchodzenie w interakcje i zabawa na danym poziomie rozwoju, a nie wieku</li> <li>- zachowania aspołeczne</li> </ul>
Stereotypie	<ul style="list-style-type: none"> <li>- obecne</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- obecne w zależności od stopnia NI</li> </ul>

Źródło: Winczura, 2012, s. 20–26; Birtwell, Willoughby, Nowinski, 2016, s. 19–23; Cieszyńska, 2010, s. 101–116; Hoffmann, Berry-Kravis, 2016, s. 331–334; opracowanie własne.

W niektórych przypadkach FRA X (25–30%) stwierdza się występowanie autyzmu, objawiające się poprzez ograniczoną zdolność komunikacji ze społeczeństwem, brak koncentracji, impulsywność, nadpobudliwość, nadwrażliwości/niedowrażliwości na bodźce dotykowe, stereotypie ruchowe (trzepotanie rękoma, kołysanie, klaskanie). Blomquist, badając 83 chłopców z autyzmem, zaobserwował FRA X u 13 dzieci. Fisch i Brown dokonali podobnych obserwacji. Z kolei Cohen, analizując cechy niewerbalne, stwierdził, że FRA X jest bezpośrednio związany z symptomami występującymi w autyzmie. Ponadto Gillberg i Jenkins poinformowali o możliwym powiązaniu pomiędzy FRA X a zaburzeniami w autyzmie (Milunsky i Milunsky, 2015, s. 187).

### Nabywanie mowy i języka

Zaburzenia w obrębie mowy mają wieloczynnikową etiologię. Trudności w zakresie ekspresji spowodowane są prognatyzmem, rozszczepieniem podniebienia, podniebieniem gotyckim, wadami zgryzu. Występujące obniżone napięcie mięśni dodatkowo może skutkować nadmiernym ślinieniem, stale otwartymi ustami prowadzącymi do infekcji górnych dróg oddechowych i cichej mowy. Trudności z odbiorem i rozumieniem języka wynikają z wad słuchu spowodowanych infekcją ucha środkowego (85% przypadków) (Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 314–315).

Nabywanie kompetencji językowych jest ściśle powiązane z kształtowaniem się kluczowych kompetencji i umiejętności poznawczych. Deficyty poznawcze w zakresie pamięci krótkotrwałej, sekwencyjnego przetwarzania informacji i podtrzymywania uwagi utrudniają nabywanie kompetencji językowych. Zaburzenia w obszarze komunikacji mogą być pogłębione, jeżeli dodatkowo występują zachowania charakterystyczne dla osób z autyzmem (Abbeduto, Brady, Kover, 2007, s. 38). Mowa ekspresywna rozwija się w grupie osób z FRA X. Zależy ona jednak od stopnia NI. W przypadku stopnia lekkiego gaworzenie pojawia się około 1 roku życia, sylaby – pomiędzy 1 a 2, słowa – 2 a 5, frazy – 5 a 8; natomiast w przypadku umiarkowanego i znacznego obserwuje się wydłużony okres fazy przedjęzykowej, pierwsze wyrazy pojawiają się do 8 roku życia, a frazy – do 13 roku życia (Tarkowski, 2005, s. 559–561). Przebieg i rozwój poszczególnych aspektów języka jest ściśle uzależniony od płci, jednak w przypadku chłopców jest on zazwyczaj bardziej zaburzony (zob. tabela 3).

Zaburzenia mowy ekspresywnej w grupie dzieci z FRA X obejmują powtarzanie rutynowych zwrotów i wykorzystywanie w wypowiedzi słów tylko w niewielkim stopniu związanych z jej tematem. W wypowiedziach może pojawić się również echolalia bezpośrednia lub odroczone. Trudnościom komunikacyjnym mogą towarzyszyć zachowania niewerbalne (np. autostymulacja), które utrudniają proces porozumiewania się.

Tabela 3. Zaburzenia mowy w FRA X ze względu na płeć

Chłopcy	Dziewczynki
<ul style="list-style-type: none"> <li>– trudności w nabywaniu poszczególnych podsystemów mowy</li> <li>– nieprecyzyjna artykulacja</li> <li>– przyspieszone tempo mówienia, duża głośność wypowiedzi, chropowatość głosu</li> <li>– lepsze rozumienie niż nadawanie</li> <li>– echolalia bezpośrednia lub odroczone</li> <li>– trudność w rozumieniu pojęć abstrakcyjnych i symbolicznych</li> <li>– trudność z utrzymaniem linii tematycznej konwersacji</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– posługiwanie się poszczególnymi podsystemami mowy mieści się w granicach normy</li> <li>– trudności w zakresie rozumienia ironii, sarkazmu, odczytywania informacji zawartych w natężeniu i intonacji głosu</li> <li>– trudności z odczytywaniem semantyki mimiki twarzy</li> <li>– nieumiejętność lub ograniczona zdolność do prowadzenia dialogu</li> <li>– trudności w formułowaniu i wypowiedaniu myśli czy tworzeniu dłuższych wypowiedzi</li> <li>– słaba pamięć słuchowa</li> <li>– mutyzm wybiórczy</li> </ul>

Źródło: Sarota, 2011, s. 284–285, opracowanie własne.

Według niektórych badaczy (Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 317) może nastąpić pogorszenie umiejętności w omawianym obszarze w okresie adolescencji. Jest to związane z koniecznością nawiązywania relacji w nowym otoczeniu, co w rezultacie powoduje nasilanie lęku, zwłaszcza u płci żeńskiej.

### Diagnoza logopedyczna

Studium przypadku dotyczy chłopca w wieku 6 lat i 5 miesięcy, podopiecznego przedszkola specjalnego. Urodził się w 2013 r. i jest dzieckiem z drugiej ciąży, której przebieg był prawidłowy. Poród odbył się poprzez cesarskie cięcie w 37 tyg. ciąży. Wążył 2870 g i otrzymał 9 punktów w skali Apgar. Urodził się z asymetryczną twarzą, asymetrycznym układem ciała i dysplazją stawów biodrowych. W okresie dzieciństwa stan pobudzenia był absorbujący. Z dokumentacji wynika, że rozwój psychomotoryczny dziecka był opóźniony (siadanie – 2,5 roku życia; samodzielne stanie – 3,5; chodzenie – 4). Z powodu dysplazji stawów biodrowych, obniżonego napięcia mięśniowego oraz znacznych trudności w rozwoju motorycznym prowadzony był metodą Wojty. W dalszym ciągu znajduje się pod opieką fizjoterapeuty.

Z informacji otrzymanych od matki dziecka wynika, że rozwój mowy jest znacznie opóźniony (pierwsze słowa pojawiły się około 7–8 miesiąca życia; wyrażenia dźwiękonaśladowcze – około 2 roku życia). Rozumie ono proste polecenia, ale często ich nie wykonuje. Komunikacja dziecka opiera się głównie na

ograniczonej komunikacji pozawerbalnej, wskazywaniu całą dłonią, nawiązywaniu kontaktu wzrokowego. Kiedy chłopiec ukończył 3 lata, rodzice rozpoczęli terapię logopedyczną. Nie przynosiła jednak zbyt wielu efektów ze względu na zachowania opozycyjno-buntownicze i niesystematyczne uczestnictwo w niej z powodu częstych infekcji dziecka. W wieku 4 lat chłopiec zaczął uczęszczać na zajęcia do przedszkola specjalnego, gdzie został objęty opieką logopedyczną w wymiarze 3 godzin tygodniowo.

W trakcie pierwszych spotkań w lutym 2017 r. (wiek pacjenta w momencie badania 4 lata i 4 miesiące) przeprowadziłem obserwacje oraz badanie komunikacji i mowy podopiecznego. W tym celu skorzystałem z następujących narzędzi diagnostycznych *Checklist of Communicative Functions and Means* (Wetherby, 1995), *Social Communication Skills: Pragmatic Check List* (Goberis i in., 2012) i elementów VB-MAPP (Sundberg, 2015)<sup>4</sup>. Celem poszczególnych prób badawczych była ocena: umiejętności inicjowania i podtrzymywania kontaktu z rówieśnikami i dorosłymi; naśladowania i działania naprzemiennego; rozumienia poleceń jedno- i kilkuetapowych; rozumienia pojęć z kategorii przedmiotów z najbliższego otoczenia oraz czasowników; sprawności i budowy aparatu artykulacyjnego; umiejętności powtarzania głosek izolowanych, sylab i słów; nazywania desygnatów. Dodatkowo sprawdzono lateralizację i funkcje poznawcze. Powyższe działania pozwoliły na wyciągnięcie wniosków i opracowanie indywidualnego programu terapii logopedycznej chłopca na rok przedszkolny 2017/2018.

Analiza wyników kwestionariuszem *Checklist of Communicative Functions and Means* wykazała ograniczone umiejętności w zakresie komunikacji niewerbalnej i werbalnej (zob. rysunek 1). Kontakt wzrokowy chłopca jest ograniczony – patrzy na całą twarz. Inicjuje i podtrzymuje kontakt zarówno z rówieśnikami, jak i osobami dorosłymi, stosując kontakt wzrokowy, manipulacje fizyczne, rzucanie

---

<sup>4</sup> Kwestionariusz *Checklist of Communicative Functions and Means* (Wetherby, 1995) pozwala na określenie sposobów porozumiewania się i znaczenia komunikatów. Tabela jest podzielona na dwie części. Pierwsza z nich określa funkcję komunikacji (samoregulacja, interakcje społeczne, dzielenie wspólnego pola uwagi), natomiast druga – formę komunikowania się (niewerbalną i werbalną).

Kwestionariusz *Social Communication Skills: Pragmatic Checklist* (Goberis i in., 2012) jest oparty na *Pragmatic Checklist* Simona. Umożliwia ocenę kompetencji społeczno-pragmatycznych. Składa się z 6 części (wyrażanie potrzeb, wydawanie poleceń, wyrażanie emocji, interakcje społeczne, dzielenie się wiedzą i wyobraźnią).

Kwestionariusz VB-MAPP jest oparty na analizie zachowań werbalnych Skinnera, kamieni milowych rozwoju oraz danych z badania przeprowadzonego na grupie dzieci rozwijających się zdrowo, dzieci z autyzmem i dzieci z innymi zaburzeniami rozwojowymi. Składa się z pięciu części. W trakcie obserwacji dziecka wykorzystano część drugą, która pozwoliła ocenić bariery językowe i edukacyjne.

przedmiotów w stronę partnera, mimikę twarzy lub dźwięki nieartykułowane. Kontakt z partnerem komunikacyjnym podtrzymuje poprzez uśmiech i mimowolne ruchy rękami. Wyraża prośbę o przedmioty lub kontynuacje danej czynności, stosując gest wskazywania całą dłonią, używanie dłoni dorosłego, mimikę twarzy, dźwięki nieartykułowane lub płacz. Protest wyrażany jest poprzez agresję, kręcenie głową, mimikę lub płacz. W kontaktach społecznych w stosunku do niektórych osób pojawia się płacz, autoagresja lub agresja (popychanie, rzucanie przedmiotami, bicie, szarpanie). Analiza kwestionariuszem *Social Communication Skills: Pragmatic Check List* potwierdziła powyższe obserwacje. Wykazała również, że chłopiec nie potrafi dokonywać wyborów (chwyta wszystkie przedmioty znajdujące się w jego zasięgu) i nie wyraża potrzeb fizjologicznych. Dodatkowo proces komunikowania się jest utrudniony z powodu obecnych stereotypii ruchowych (machanie rękami, kołysanie się do przodu i do tyłu).

Mowa receptywna i ekspresywna chłopca jest znacznie opóźniona. Dziecko wykonuje proste polecenia jednoetapowe związane z codziennym funkcjonowaniem, jeżeli są poparte gestem. Wskazuje pojęcia na konkretnych przedmiotach z kategorii: przedmioty domowe, zabawki, zwierzęta domowe. Nie stosuje dźwięków do nazywania. Liczba wydanych dźwięków ogranicza się do samogłosek, spółgłosek [b, m, p, t] i sylab. W trakcie mowy spontanicznej [a, e] są zdeformowane; [o] jest zamieniane na [u]; w sylabach [i] → [y], [b] → [m], [t] → [p/m]. Dodatkowo obserwuje się wysuwanie języka poza jamę ustną i zuchwy do przodu.

Mówienie jest utrudnione z powodu zmian szczękowo-twarzowych (wada zgryzu, podniebienie gotyckie), zmian anatomicznych w obrębie jamy ustnej (makroglosja), osłabionego napięcia mięśniowego. Ponadto obserwuje się podwrażliwość jamy ustnej oraz ślinotok. Motoryka i kinestezja artykulacyjna<sup>5</sup> – nieprawidłowe.

Zaburzeniom rozwoju mowy i języka towarzyszą: znaczne obniżenie zakresu uwagi i koncentracji, zaburzenia pamięci, opóźnienie w sferze poznawczej w stopniu umiarkowanym, zaburzenia motoryczne o bazie sensorycznej, zaburzenia reakcji posturalnych w tle (problem ze znajomością schematu ciała, brak ustalonej lateralizacji), spowolnienie procesów myślenia, znaczne opóźnienie rozwoju psychoruchowego. Zauważono wpływ zaburzonej integracji odruchowej na właściwą koordynację ruchów, motorykę małą. Biorąc pod uwagę zadania z zakresu motoryki małej (chwytywanie, łapanie) zauważa się obniżone zdolności manipulacyjne. Obserwuje się zaburzenia regulacji procesów sensorycznych o charakterze podwrażliwości układu przedsionkowego i proprioceptywnego z elementami podwrażliwości układu taktylnego (eksploracja otoczenia za pomocą dotyku i smaku), nadwrażliwość słuchową (nietolerowanie szumów i wysokotonowych dźwięków).

---

<sup>5</sup> Kinestezja artykulacyjna – czucie ułożenia narządów mowy właściwego poszczególnym głoskom. Motoryka artykulacyjna – umiejętność wykonywania poszczególnych ruchów przez narządy artykulacyjne.



## Program terapii logopedycznej

Na podstawie przeprowadzonych obserwacji opracowano indywidualny program terapii logopedycznej (zob. tabela 4). Nieprawidłowości rozwoju mowy i języka spowodowane są nie tylko niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym, lecz także zachowaniami charakterystycznymi dla osób z autyzmem. Zakłócenia te prowadzą do ograniczenia możliwości językowych i komunikacyjnych. Głównym założeniem terapii było stymulowanie rozwoju mowy receptywnej i ekspresywnej. Terapię logopedyczną oparto na podejściu behawioralnym oraz edukacji specjalnej, przewidującej zajęcia ogólnorozwojowe, aktywizujące myślenie oraz funkcje poznawcze, uwzględniając różnice związane z postacią choroby. W działaniach terapeutycznych szczególną uwagę skupiono na wygaszaniu zachowań niepożądanych i budowaniu przyjaznej atmosfery podczas zajęć. W trakcie programowania terapii dobierano odpowiednie techniki terapeutyczne, a także odpowiedni materiał ćwiczeniowy odpowiadający komunikacyjnym i poznawczym potrzebom dziecka. Program zakłada współpracę z innymi specjalistami (pedagogiem, psychologiem, fizjoterapeutą, terapeutą SI) w celu uściślenia kierunku działania.

Tabela 4. Indywidualny program terapii logopedycznej

Obszar usprawniania	Cele szczegółowe	Zadania do realizacji
emocjonalny	rozwijanie samoświadomości emocjonalnej	<ul style="list-style-type: none"> <li>– redukowanie zachowań stereotypii (trzeptania rękami)</li> <li>– redukowanie autostymulacji (kiwania się do przodu i tyłu)</li> <li>– wygaszanie zachowań niepożądanych (krzyku, płaczu, agresji, autoagresji)</li> <li>– przygotowywanie do nadchodzących zmian</li> </ul>
społeczny	nawiązywanie i podtrzymywanie kontaktu	<ul style="list-style-type: none"> <li>– budzenie zainteresowania najbliższym otoczeniem</li> <li>– zwracanie uwagi na partnera komunikacyjnego</li> <li>– rozbudzenie świadomości, że człowiek jest źródłem zaspokajania potrzeb</li> <li>– dostarczanie pozytywnych doświadczeń w kontakcie z partnerem poprzez zabawę, pochwałę, nagradzanie</li> <li>– inicjowanie kontaktu w różnych sytuacjach i miejscach</li> <li>– rozwijanie umiejętności czekania</li> <li>– podtrzymywanie kontaktu poprzez naukę specyficznych reakcji dotyczących prośby, zaprzestania czynności, proszenia o pomoc</li> <li>– pokonywanie dystansu komunikacyjnego</li> <li>– budowanie pola wspólnego widzenia</li> </ul>

Tabela 4 (cd.)

Obszar usprawniania	Cele szczegółowe	Zadania do realizacji
		<ul style="list-style-type: none"> <li>- wzmacnianie kontaktu wzrokowego</li> <li>- budowanie modelu naprzemiennego</li> </ul>
komunikowanie się	kształcenie umiejętności przekazywania informacji	<ul style="list-style-type: none"> <li>- stwarzanie możliwości dokonywania wyboru ulubionych aktywności i doświadczanie skutków własnego wyboru</li> <li>- stwarzanie możliwości dokonywania wyboru osoby, która ma uczestniczyć w aktywności</li> <li>- wyrażanie potrzeb i aktywności przy użyciu PECS</li> </ul>
	rozwijanie mowy receptywnej	<ul style="list-style-type: none"> <li>- rozwijanie rozumienia poleceń jednoetapowych, dwuetapowych</li> <li>- rozwijanie rozumienia pojęć z kategorii związanych z przedmiotami codziennego użytku i aktywnościami</li> <li>- wskazywanie przedmiotów w otoczeniu</li> <li>- identyfikowanie przedmiotów na podstawie dźwięku, funkcji</li> <li>- podawanie przedmiotów niebędących w polu widzenia</li> <li>- wskazywanie pojęć związanych z miejscem</li> <li>- wskazywanie odpowiedzi na pytania: <i>co? kto? gdzie?</i></li> </ul>
	rozwijanie mowy ekspresywnej	<ul style="list-style-type: none"> <li>- usprawnianie sfery orofacialnej (m.in. masaże)</li> <li>- usprawnianie motoryki narządów artykulacyjnych (warg, języka, policzków, podniebienia)</li> <li>- świadome kierowanie ruchami narządów mowy</li> <li>- kształtowanie prawidłowego toru oddechowego poprzez wzmacnianie mięśni biorących udział w oddychaniu, wydłużanie fazy wydechowej</li> <li>- wzmacnianie wszelkich wokalizacji</li> <li>- potwierdzanie i negowanie przy pomocy gestu, słowa</li> <li>- zabawy dźwiękonaśladowcze</li> <li>- naśladowanie pojedynczych dźwięków, sylab, słów [CVCV]</li> <li>- nazywanie osób, przedmiotów, czynności</li> </ul>
proces poznawczy	pamięć	<ul style="list-style-type: none"> <li>- krótkotrwała, sekwencyjna, symultaniczna</li> </ul>
	klasyfikowanie	<ul style="list-style-type: none"> <li>- dopasowywanie tych samych przedmiotów, zdjęć, obrazków</li> <li>- dopasowywanie przedmiotów do zdjęć i obrazków; obrazków do zdjęć</li> <li>- porządkowanie tych samych kolorów, figur</li> <li>- grupowanie przedmiotów ze względu na przynależność</li> </ul>

Obszar usprawniania	Cele szczegółowe	Zadania do realizacji
	porównywanie	<ul style="list-style-type: none"> <li>- dopasowanie przedmiotu do ramki</li> <li>- wkładanie klocków do otworów</li> </ul>
	układanie	<ul style="list-style-type: none"> <li>- układanie przedmiotów w wyznaczonej linii</li> <li>- układanie przedmiotów według poleceń</li> <li>- układanie przedmiotów w wyznaczonym miejscu</li> </ul>
	naśladowanie	<ul style="list-style-type: none"> <li>- naśladowanie ułożenia przedmiotów, klocków, gestów</li> <li>- zabawy imitujące jedną czynność</li> <li>- zabawy składające się z dwóch sekwencji</li> <li>- zabawa tematyczna</li> </ul>
	percepcja słuchowa	<ul style="list-style-type: none"> <li>- stymulacja słuchowa</li> <li>- rozwijanie wrażliwości słuchowej poprzez identyfikowanie źródła lub miejsca wytwarzanego dźwięku</li> <li>- słuchanie, rozpoznawanie i wskazywanie celowo wydawanych dźwięków, najpierw za pomocą zmysłu wzroku, a potem słuchu</li> <li>- słuchanie, rozpoznawanie i wskazywanie dźwięków wydawanych przez zwierzęta, pojazdy</li> <li>- słuchanie, rozpoznawanie i wskazywanie przedmiotów pochodzących z otoczenia</li> </ul>

Źródło: opracowanie własne.

## Podsumowanie

Po 12 miesiącach nastąpiła poprawa w zakresie rozwoju sprawności języko-komunikacyjnych, co świadczy o tym, że prowadzone działania przyniosły zamierzone efekty. Po zredukowaniu zachowań niepożądanych chłopiec zaczął podejmować próby wyrażania swoich potrzeb przy pomocy komunikacji wspomagającej (PECS).

W trakcie terapii wprowadzono ćwiczenia artykulacji prostych wykrzykników, wyrażania zdziwienia, zasmucenia (np. *o!* – wykrzyknienie, zdziwienie jako reakcja na chęć zwrócenia na coś uwagi, *aaaa* – na zrozumienie). W wyniku oddziaływań logopedycznych pojawiały się u dziecka sylaby służące komunikacji, onomatopeje. Onomatopeje, będące rdzeniem wielu wyrazów, stały się podstawą pojawiających się w jego słowniku czynnym pierwszych, prostych rzeczowników (np. balon, piłka, pić, jeść). W tym czasie chłopiec nauczył się witać i żegnać, pojawiły się u niego próby artykulacji własnego imienia oraz kolejne wyrazy. Ćwiczone z nim prozodyczne cechy języka. Niewerbalnie, poprzez wskazywanie, dokonuje wyboru: *Co chcesz?* Mimo rozwoju słownika biernego i rozumienia słów

chłopiec ma dużą trudność z artykulacją, nie zawsze odpowiada na pytania i nadal nie tworzy prostych zdań. Słownik czynny ogranicza się u niego do wyrazów, które odnoszą się do codziennego funkcjonowania, potrzeb fizjologicznych, ulubionych przedmiotów. Konsekwencją ćwiczeń kształtujących rozumienie mowy w trakcie terapii indywidualnej oraz z terapeutą na grupie jest umiejętność rozumienia prostych i złożonych poleceń.

U chłopca wzrosło zainteresowanie otoczeniem i komunikowaniem się w aspekcie społecznym. Inicjuje i stara się podtrzymywać kontakt z dorosłym i dzieckiem. W związku z rozwojem słownika biernego zwiększyła się jego chęć do komunikacji. Potrafi wykorzystać prostą gestykulację w procesie porozumiewania się z otoczeniem. Komunikaty są adekwatne do sytuacji. Poprawie uległo spostrzeganie, odbiór i przetwarzanie informacji napływających z otoczenia.

Z dzieckiem prowadzono trening słuchowy, rozpoznawanie, różnicowanie dźwięków z otoczenia, powtarzanie samogłosek, onomatopei. W zakresie funkcji wzrokowych nastąpił u niego progres w zakresie kontrolowania wzrokiem wykonywanych czynności.

---

## Bibliografia

- Abbeduto L., Brady N., Kover S. (2007), *Language development and Fragile X Syndrome: profiles, syndrome-specificity and within-syndrome differences*, „Mental Retardation and Developmental Disabilities”, 13, s. 36–46.
- Abbeduto L., Hagerman R. (1997), *Language and communication in Fragile X Syndrome*, „Mental Retardation and Developmental Disabilities”, 3, s. 314–315.
- Birtwell K., Willoughby B., Nowinski L. (2016), *Social, Cognitive, and behavioural development of children and adolescents with autism spectrum disorder*, [w:] *Autism spectrum disorders*, red. Ch. McDougle, Oxford University Press, Oxford, s. 19–23.
- Carvajal I. D., Aldrige D. (2011), *Understanding Fragile X Syndrome: A Guide for Families and Professionals*, Jessica Kingsley Publisher, London–Philadelphia.
- Cieszyńska J. (2010), *Wczesna diagnoza i terapia zaburzeń autystycznych*, Wydawnictwo Metody Krakowskiej, Kraków.
- Goberis D., Beams D., Dalpes M., Abrisch A., Baca R., Yoshinaga-Itano Ch. (2012), *The Missing Link in Language Development of Deaf and Hard of Hearing Children: Pragmatic Language Development*, „Semin Speech Language”, 33 (04), s. 297–309.
- Hall S. (2009), *Treatments for Fragile X Syndrome: a closer look at the data*, „Developmental Disabilities”, 15, s. 355.
- O’Hara J., McCarthy J., Bouras N. (2010), *Intellectual disability and III Health: A review of the evidence*, Cambridge University Press, Cambridge, s. 19–20.
- Hoffmann A., Berry-Kravis E. (2016), *Fragile X Syndrome*, [w:] *Neuronal and synaptic dysfunction in autism spectrum disorders and intellectual disability*, red. C. Sala, C. Verpelli, Elsevier, London, s. 331–334.

- Jastrzębski K., Kacperska M., Pietras T., Radek M. (2013), *Genetyczne przyczyny upośledzenia umysłowego, z którymi neurolog może spotkać się w codziennej praktyce*, „Aktualności Neurologiczne”, 13 (2), s. 119–129.
- Killeen A., Rubin E., Strayer D. (2009), *Developmental and Genetic Diseases*, [w:] *Essentials of Rubin's Pathology*, red. E. Rubin, H. Reisner, Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, s. 92–116.
- Komender J., Mossakowski M., Orłowski T., Ostrowski K., Rudowski W., Trzebski A. (1996), *Wielki słownik medyczny*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Landowska A., Rzońca S., Bal J., Gos M. (2018), *Zespół łamliwego chromosomu X i choroby FMRI – objawy kliniczne, epidemiologia i podłoże molekularne choroby*, „Developmental Period Medicine”, XXII/1, s. 17.
- Milunsky A., Milunsky J. M. (red.) (2015), *Genetic disorders and the fetus: Diagnosis, prevention and treatment*, John Wiley & Sons, New York–London.
- Ober-Lopatka K. (2013), *Rozwój dzieci z zespołem łamliwego chromosomu X*, [w:] *Nieznane? Poznane. Zaburzenia u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi*, red. M. Buchnat, K. Pawelczak, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań, s. 61.
- de la Paz M. P., Grofit S. C. (red.) (2010), *Rare Diseases Epidemiology*, Springer, London–New York.
- Rzońca S., Gos M. (2012), *Rola białka FMRP w prawidłowym funkcjonowaniu organizmu oraz patogenezie zespołu łamliwego chromosomu*, „Postępy Biologii Komórki”, t. 39, nr 3, s. 460–475.
- Sarota M. (2011), *Biologiczne determinanty rozwoju i zaburzeń mowy w zespole łamliwego chromosomu*, [w:] *Biologiczne uwarunkowania rozwoju i zaburzeń mowy*, red. M. Michalik, Collegium Columbinum, Kraków, s. 281–296.
- Sundberg M. (2015), *VB-MAPP. Ocena osiągnięcia kamieni milowych rozwoju i planowanie terapii. Program do oceny umiejętności językowych i społecznych dzieci z autyzmem i innymi zaburzeniami rozwoju*, Scholaris, Warszawa.
- Tarkowski Z. (2005), *Mowa osób upośledzonych umysłowo i jej zaburzenia*, [w:] *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki*, red. T. Gałkowski, E. Szelać, G. Jastrzębowska, Wydawnictwo Uniwersytetu Opolskiego, Opole, s. 559–561.
- Wetherby A. M. (1995), *Checklist of Communicative Functions and Means*, <https://connectability.ca/Garage/wp-content/uploads/files/communicativeFunctionsChecklist.pdf> (dostęp: 4.11.2019).
- Winczura B. (2012), *Dzieci z zaburzeniami łączonymi. Trudne ścieżki rozwoju*, Impuls, Kraków.

---

## Summary

The article concerns the problem of communication and speech disorders for fragile X syndrome. Additionally, disorders which have an impact on the therapeutic process were characterized. The article presents differences in disorders depending on a gender. The article also presents the case study of a 4-year-old boy with FRA X.