

Maria Komisarczyk

KOMUNIKACJA FUNKCJONALNA PECS U DZIECKA Z ZESPOŁEM CORNELII DE LANGE

Celem niniejszego artykułu jest omówienie nieprawidłowości ogólnorozwojowych związanych z zaburzeniem genetycznym jakim jest zespół Cornelli de Lange. Szczegółowo ukazano umiejętności językowe i społeczne oraz, ocenę barier i gotowość do zmiany chłopca dotkniętego tą chorobą. W celu określenia aktualnych umiejętności dziecka do badania wykorzystano kwestionariusz VB-MAPP. Zaprezentowano również założenia terapii oraz działania mające na celu usprawnienie językowych i społecznych umiejętności dziecka, podejmowane na kolejnych etapach.

Słowa kluczowe: komunikacja, zespół Cornelli de Lange, PECS

Wstęp

Zespół Cornelli de Lange (*Cornelia de Lange Syndrome* – CdLS) jest bardzo rzadkim schorzeniem, dlatego też istnieje niewiele publikacji na jego temat. Opis indywidualnego przypadku oraz zastosowanej metody usprawniania komunikacji ma duże znaczenie dla rozpoznania specyficznych potrzeb pacjentów z tym zaburzeniem. CdLS charakteryzuje się współwystępowaniem wad wrodzonych uwarunkowanych genetycznie, o różnym typie pochodzenia (autosomalne dominujące, autosomalne recesywne, sprzężone z płcią, mutacje *de novo*). Występuje raz na 10–30 tys. urodzonych dzieci (Blecha i in. 2013: 107). Dziedziczone mutacje pochodzą zarówno od ojca, jak i od matki. Nie ma jednolitego kryterium rozpoznawania tej choroby – „diagnoza stawiana jest na podstawie obrazu klinicznego i w niektórych przypadkach potwierdzana w badaniach genetycznych” (Matusiewicz, Stawarski 2013: 131). Ryzyko występowania zespołu u kolejnego dziecka w rodzinie ocenia się jako niskie (0,5%) (Blecha i in. 2013: 108). Fenotyp klasycznej postaci CdLS charakteryzuje proporcjonalna pre- i postnatalna mikrosomia. Średni wzrost kobiet wynosi 142,4 cm, mężczyzny – 143,3 cm. Do charakterystycznych cech zespołu należy: „nadmierne, zwykle ciemne owłosienie skóry głowy, tułowia (hirsutyzm), nisko schodząca linia owłosienia, zrosnięte ze sobą brwi – synophrys, długie gęste rzęsy [...], spłaszczony grzbiet nosa, szeroko rozstawione nozdrza, długa, spłaszczona rynienka nosowa, nisko osadzone uszy, cofnięta i mała żuchwa, wąskie wargi z kącikami

kierowanymi ku dołowi, podniebienie gotyckie lub rozszczep podniebienia (w około 20%), nieprawidłowy zgryz i wady uzębienia, krótka szyja. Charakterystyczny fenotyp obecny w dzieciństwie zmienia się z wiekiem utrudniając rozpoznanie choroby” (Wierzba 2010: 66).

Po narodzinach stan ponad połowy noworodków ocenia się jako dobry. W pierwszych dniach życia u większości nie obserwuje się istotnych trudności adaptacyjnych. Najbardziej charakterystyczne objawy zespołu (ma je 85% dzieci) to zaburzenia napięcia mięśniowego (częściej wzmożenie) oraz zaburzenia związane z przyjmowaniem pokarmów (nieprawidłowy odruch ssania, ulewianie, wymioty – wynikające z refluku żołądkowo-przełykowego). Wady kostne obejmują 30% chorych. Najliczniej obserwuje się nieprawidłowości związane z nieproporcjonalnie małymi stopami i dłońmi: klinodaktylię (boczne lub przyśrodkowe skrzywienie) V palca dłoni, syndaktylię (zrośnięcie) II i III palca stóp lub brak fragmentów kończyn (Blecha i in. 2013: 109). Do grupy najczęściej występujących należą wady wzroku i aparatu ocznego: krótko- i dalekowzroczność, zarośnięcie kanalików łzowych i opadanie powiek (jedno- lub obustronne). Rzadziej diagnozuje się wady serca, które mają tendencję do samoistnego cofania się, bez zabiegów kardiochirurgicznych. Choroby urologiczne dotyczą około 20% populacji pacjentów z CdLS.

Do opisywanych zaburzeń należy także niedosłuch (przewodzeniowy, odbiorczy lub mieszany), który stwierdza się u niemalże 100% dzieci. Problemy laryngologiczne obejmują – oprócz uszkodzenia słuchu – także nawracające infekcje uszu, nosa i gardła oraz polipy nosowe. Zalecane są wczesne i częste badania słuchu, aparatowanie dzieci oraz staranna opieka laryngologiczna. Należy podkreślić, że korzyści, jakie dają aparaty, mogą być ograniczone, a rozwój mowy może nastąpić w niewielkim stopniu albo wcale (Matusiewicz, Stawarski 2013). Występujące bowiem w grupie pacjentów z CdLS zaburzenia rozwoju mowy i komunikacji niekoniecznie związane są z niedosłuchem (Wierzba 2010: 66; Blecha i in. 2013: 110).

Prawie u wszystkich chłopców diagnozuje się hipogenitalizm i jedno- lub obustronne wnetrostwo. Padaczka występuje częściej niż w ogólnej populacji. Często obserwuje się zmniejszoną wrażliwość na ból oraz nieadekwatne reakcje na zmianę temperatury. Problemy psychologiczne i zaburzenia zachowania występują w różnym stopniu – od łagodnych po bardzo nasilone. Najczęściej notuje się bezsenność, hiperaktywność, skłonność do samoagresji i samookaleczeń, czynności stereotypowe oraz zachowania agresywne w stosunku do otoczenia. Nierzadko mają one charakter reaktywny – występują w odpowiedzi na zaburzenia somatyczne (trudności w komunikacji, ból), mają też charakter cykliczny i nawracający. Zaburzenia zachowania są najbardziej nasilone we wczesnym okresie (od 1. do 3. roku życia, przybierają formę zachowań samodestruktywnych, samookaleczania) i późniejszym, obejmującym drugą dekadę życia (na

pierwszy plan wysuwa się agresja). Najlepszym sposobem zapobiegania zachowaniom niepożądanym jest unikanie czynników je wywołujących. W terapii stosowane są metody psychologiczne i farmakologiczne (Matusiewicz, Stawarski 2013: 139–142). Ważnym elementem leczenia jest także opieka stomatologiczna. Najczęściej pojawiają się problemy takie jak: „wąska szczęka, wady zgryzu, dodatkowe zęby bądź brak zawiązków niektórych z nich, próchnica, obrzęk i bolesność dziąseł, uszkodzenia szkliwa wynikające m.in. z obecności refleksu żołądkowo-przelykowego” (Wnuk 2003: 13).

Klasyfikacja CdLS uwzględnia trzy typy zespołu: fenotyp ciężki (liczba punktów >22), fenotyp umiarkowany (liczba punktów 15–22), fenotyp łagodny (liczba punktów <15). Zasady obliczeń prezentuje tab. 1.

Tab. 1. Kryteria diagnostyczne klasyfikacji postaci CdLS

Liczba punktów	1 punkt	3 punkty	5 punktów
Masa urodzeniowa	>2000 g	2000–2500 g	<2000 g
Wzrost	>75% norm CdLS	50–75% norm CdLS	<50% norm CdLS
Zdolność do samodzielnego siedzenia	<9 miesięcy	9–20 miesięcy	>20 miesięcy
Zdolność do samodzielnego chodzenia	<18 miesięcy	18–42 miesięcy	>42 miesięcy
Pierwsze słowa	<24 miesięcy	24–48 miesięcy	>48 miesięcy
Liczba dużych wad wrodzonych	0–1	2–3	>3
Ubytek górnych kończyn	Brak ubytków	Częściowy ubytek (pozostaje >2 palców)	Ubytek (pozostaje <2 palców)
Upośledzenie słuchu	Słuch prawidłowy	Ubytek niewielki do umiarkowanego	Ubytek umiarkowany do znacznego

Źródło: Wierzba 2010: 67.

W przypadku CdLS, tak jak w ciężkich wielonarządowych zespołach wad wrodzonych, zazwyczaj nie ma możliwości żadnego leczenia przyczynowego. Pomimo to „udział w terapii lekarzy, rehabilitantów, psychologów oraz innych profesjonalistów może znacznie poprawić jakość życia zarówno chorego dziecka, jak i jego rodziny. Wymaga to często dużego nakładu pracy, cierpliwości oraz długiego szkolenia rodziców i opiekunów przez personel doświadczony w opiece nad pacjentami z CdLS” (Matusiewicz, Stawarski 2013: 135). Niestety, postawienie diagnozy CdLS nie pozwala na przewidzenie odpowiedzi na pytania, jakiej opieki będzie wymagało dziecko i jakie problemy pojawią się w przyszłości.

Standardową opiekę nad dzieckiem z zespołem sprawuje pediatra, który koordynuje leczenie i terapię. Lekarz pierwszego kontaktu bierze pod uwagę ogólny

ne zasady dotyczące opieki nad dziećmi z zaburzeniami genetycznymi oraz specyficzne problemy występujące w CdLS – zaburzenia rozwoju psychoruchowego, problemy żywieniowe, spowolnienie rozwoju fizycznego, zaburzenia zachowania, problemy psychologiczne, zaburzenia w komunikacji, niedosłuch oraz problemy medyczne (ortopedyczne, gastrologiczne, laryngologiczne i okulistyczne). Intensywna terapia daje szansę samodzielnego poruszania się, wykształcenia umiejętności porozumiewania się z innymi oraz stałego postępu w rozwoju intelektualnym (Matusiewicz, Stawarski 2013: 137). Według opinii Amerykańskiego Towarzystwa Pomocy Rodzinom z CdLS, większość dzieci z tym schorzeniem przeżyje swoich rodziców, a średni przewidywany czas życia nie jest krótszy niż w całej populacji (Matusiewicz, Stawarski 2013: 135–141).

Rozwój komunikacji i mowy pacjentów obciążonych zespołem Cornellii de Lange

Zaburzenia słuchu i porozumiewania się są charakterystyczne dla CdLS: większość dorosłych osób z klasyczną postacią zespołu w ogóle nie mówi lub wydaje nieartykułowane dźwięki. Zdarza się, że chorzy wypowiadają poszczególne sylaby, zwykle bez nadawania im znaczenia. Nieliczni wymawiają pojedyncze proste słowa. Badania przeprowadzone wśród osób z CdLS z jednej strony wskazują na pewien związek niedosłuchu z brakiem rozwoju mowy, z drugiej – obserwuje się pacjentów z prawidłowymi obiektywnymi wynikami badań słuchu i brakiem rozwoju mowy (Wierzba i in. 2010: 278).

Liczne obserwacje i badania wskazują, że „osoby z CdLS używają niewerbalnych sposobów komunikacji, takich jak gest, wyraz twarzy, postawa ciała, modulacja głosu, co sprawia, że dobrze komunikują się ze swoimi najbliższymi. Jednak repertuar niewerbalnych sposobów komunikacji jest bardzo ograniczony” (Blecha i in. 2013: 110). Największe opóźnienie obserwuje się w zakresie rozumienia mowy oraz w komunikacji werbalnej i niewerbalnej.

Mocną stroną dzieci z CdLS jest pamięć wizualno-przestrzenna i percepcja otoczenia, natomiast do często występujących problemów należą: apraksja motoryczna, ograniczony zasób leksykalny i możliwości syntaktyczne (Matusiewicz, Stawarski 2013: 141–142). Być może dlatego komunikowanie się za pomocą obrazków może przynieść lepszy skutek niż wydawanie typowych instrukcji słownych. W zaleceniach edukacyjno-terapeutycznych zwraca się ponadto szczególną uwagę na zapewnienie dzieciom z CdLS optymalnego poziomu stymulacji, by zapobiec powstawaniu zachowań stereotypowych. Wskazane jest także uczenie alternatywnych sposobów komunikacji, która ułatwi funkcjonowanie w środowisku i może zapobiec powstawaniu zachowań niepożądanych (Blecha i in. 2013: 113).

Studium przypadku 4-letniego chłopca z zespołem Cornellii de Lange

Informacje o dziecku uzyskano z wywiadu z matką oraz licznych obserwacji prowadzonych w toku terapii. Badany chłopiec w momencie prowadzenia badań miał 4 lata i 6 miesięcy.

Ciąża początkowo przebiegała prawidłowo, jednak w 7. miesiącu zaobserwowano zatrzymanie wzrostu dziecka; rosło ono wolniej, mieszcząc się w dolnych granicach normy. Rodzice nie otrzymali żadnych informacji o możliwości wystąpienia wady genetycznej. Poród odbył się w 34. tygodniu ciąży przez cięcie cesarskie (z powodu braku przyrostu masy płodu). Po narodzinach dziecko skierowano do szpitala w Krakowie. Tam postawiono diagnozę wydaną przez neonatologa, a następnie potwierdzono ją przez poradnię genetyczną (na podstawie fenotypu). Diagnoza lekarska orzekła zespół Cornellii de Lange z wadą serca i niepełnosprawnością ruchową.

Obecnie chłopiec pozostaje pod stałą opieką specjalistów – kardiologa, ortopedy, okulisty, neurologa, endokrynologa, laryngologa, psychiatry. Nie ma stwierdzonej alergii i zaleceń związanych z dietą. Dziecko jest wesołe, ruchliwe, łatwo nawiązuje kontakt, chętnie współpracuje, gdy aktywności są dla niego atrakcyjne. Zwraca na siebie uwagę poprzez uciekanie i zrzucanie przedmiotów na ziemię. W domu najczęściej uczestniczy w zorganizowanych aktywnościach i zabawach, z własnej inicjatywy krótkotrwale bawi się samochodzikiem, gryzie puzzle, spontanicznie gra na instrumentach. Z łatwością nawiązuje kontakty z dorosłymi, w relacjach z dziećmi przyjmuje rolę obserwatora.

W grupie rówieśniczej, w przedszkolu, do którego uczęszcza od roku, chłopiec jest lubiany i akceptowany. Chętnie dołącza do zabaw grupy, lecz sam ich nie inicjuje. Preferuje aktywność w samotności, np. zabawę samochodzikiem. Reaguje na swoje imię i nazwisko, wykonuje proste polecenia nauczyciela, często poparte gestem. Stara się być samodzielny, jest pogodny, zazwyczaj uśmiechnięty. W kontaktach społecznych nie kieruje komunikatów werbalnych do innych osób. Porozumiewa się za pomocą spontanicznie wydawanych dźwięków oraz przy użyciu samodzielnie opracowanych gestów (*toaleta, jeść, rybki, auto*), mimiki twarzy, mrugania oczami. Jego komunikaty nie zawsze są jednak zrozumiałe dla otoczenia. Pojawiają się także próby komunikowania mową werbalną – *mama, baba, tata, bam, bęc, be* (w formie zniekształconej). Rozpoczęto wdrażanie systemu komunikacyjnego PECS, który oparty jest na obrazkach (nie wiadomo, czy system zostanie w pełni wprowadzony oraz jak wpłynie to na rozwój dziecka i jego funkcjonowanie w społeczeństwie).

Chłopiec sprawnie wykonuje proste ćwiczenia ruchowe, ponieważ jednak ma płaskie, małe stopy, występują problemy z równowagą i przeskakiwaniem. Obserwuje się nieprawidłowości w zakresie motoryki małej (nieprawidłowy

chwyt, ograniczona precyzja ruchów) uwarunkowane budową anatomiczną – dłonie są małe, kciuk nisko osadzony, obecna klinodaktylia V palca. Poziom graficzny rysunków jest niski, ponadto chłopiec nie wykazuje zainteresowania aktywnością grafomotoryczną. Chętnie uczestniczy za to w zajęciach muzycznych i ruchowych, starając się naśladować inne dzieci. Wskazuje części ciała, wykazuje zainteresowanie odbiciem lustrzanym. Lubi doznania przedsionkowe i proprioceptywne. Nie rozpoznaje podstawowych dźwięków otoczenia (został skierowany na badanie słuchu).

Chłopiec od urodzenia uczestniczy w zajęciach specjalistycznych, dzięki czemu osiąga wymierne postępy w codziennym funkcjonowaniu poznawczym, ruchowym i emocjonalnym. Otrzymał orzeczenie o potrzebie kształcenia specjalnego z uwagi na niepełnosprawności sprzężone: niepełnosprawność intelektualną (ze względu na wiek nie zdiagnozowano jej stopnia) oraz niepełnosprawność ruchową.

Diagnoza psychologiczno-pedagogiczna

Diagnoza psychologiczno-pedagogiczna przedstawiona jest na podstawie orzeczenia poradni psychologiczno-pedagogicznej i wzbogacona własnymi obserwacjami. Chłopiec łatwo nawiązuje kontakt wzrokowy i emocjonalny, głosem i gestem zwraca na siebie uwagę otoczenia, a zauważony odpowiada uśmiechem. Dobrze czuje się w obecności innych osób, rozpoznaje znajome głosy, piosenki, muzykę. Dziecko ma dysmorfie twarzy – łukowate, gęste, połączone brwi, długie rzęsy, krótki nos, długą rynienkę podnosową, wysoko wysklepione podniebienie, małą, kwadratową brodę, zewnętrzne kąciaki oczu skierowane ku dołowi. Prawidłowość słuchu fizjologicznego jest trudna do zdiagnozowania w ramach badań audiologicznych, obserwacje wskazują na odchylenia w tym zakresie. Chłopiec wykazuje zróżnicowane reakcje na mowę: reaguje na swoje imię, rozpoznaje głos matki, reaguje na proste polecenia poparte gestem. Podejmuje ćwiczenia oddechowe, poddaje się masażom aparatu artykulacyjnego oraz treningowi funkcji orofacjalnych mowy. W zakresie produkcji mowy obserwuje się ograniczenie do kilku wyrazów: *tak, nie, lampa* oraz podwojonych sylab: *ba ba, pa pa, da da, bum bum*. Chłopiec wykonuje ruchy czynne artykulatorów, właściwe niektórym głoskom, nie włączając fonacji. Jest sprawny ruchowo, samodzielnie chodzi. Nie zawsze zgłasza potrzeby fizjologiczne. W sytuacjach trudnych reaguje złością i płaczem. Wykazuje ciekawość poznawczą: jest zainteresowany otoczeniem, przegląda książeczki, skupia uwagę na zabawie autem i na przedmiotach. Próbuje samodzielnie jeść widelcem (preferuje pokarmy o miękkiej strukturze), pije z kubka, potrafi wskazać gestem, że jest głodny. Rysunek dziecka jest na poziomie bazgroły, chwyt kredki nieprawidłowy (trzy-

ma kredkę w zaciśniętej pięści). Chłopiec rozumie zakaz, ale nie zawsze się do niego stosuje. Wymaga kontroli i pomocy osoby dorosłej.

Realizacja założonych w programie edukacyjno-terapeutycznym (IPET) celów odbywa się w ramach terapii logopedycznej, psychologicznej, pedagogicznej i zajęciowej oraz integracji sensorycznej.

Diagnoza logopedyczna – badania własne

W celu określenia aktualnych umiejętności dziecka do badania wykorzystano kwestionariusz VB-MAPP (Sundberg 2015b). Narzędzie to służy do oceny umiejętności językowych i społecznych dzieci z autyzmem i innymi zaburzeniami rozwoju. Oparte jest na funkcjonalnej teorii języka Skinnera, na założeniach stosowanej analizy zachowania (SAZ) oraz na kamieniach milowych rozwoju. Daje możliwość całościowej oceny, która pozwala dostrzec m.in. bariery utrudniające dzieciom naukę i rozwój języka oraz pomaga stworzyć indywidualny program terapeutyczny (Sundberg 2015a: 1-5).

Dokonano, po pierwsze – oceny osiągania kamieni milowych, mającej na celu zobrazowanie rzeczywistych językowych i innych współwystępujących przy tym umiejętności dziecka, po drugie – oceny barier, pozwalającej na rozpoznanie częstych trudności, na które w procesie uczenia się i nabywania kompetencji językowych napotykają dzieci z zaburzeniami rozwojowymi, po trzecie – oceny gotowości do zmiany.

W badaniu VB-MAPP do oceny osiągania kamieni milowych rozwoju chłopiec uzyskał 19 punktów na 170 możliwych do zdobycia. Wynik ten wskazuje, że umiejętności dziecka nie są współmierne do umiejętności prawidłowo rozwijających się rówieśników. Badane dziecko prezentuje wyniki na poziomie I (0–18 miesięcy) – jest to charakterystyczne dla dzieci z opóźnieniami językowymi. Chłopiec wykazuje umiejętności analizy wzrokowej i dopasowywania, ale nie ma żadnych umiejętności echowych¹. Na średnim poziomie znajdują się reakcje słuchacza, zabawa samodzielna, zachowania społeczne i imitacja motoryczna oraz zabawa społeczna. Słabo rozwinięte są mandy², takty³ i umiejętności wokalne.

Wyniki badania oceny osiągania kamieni milowych wskazują, że chłopiec używa dwóch gestów (może przy tym wymagać podpowiedzi echowej lub mo-

¹ Reakcje echowe są formą języka, gdy mówca powtarza słowa drugiego mówcy; jest to umiejętność powtórzenia tego, co się słyszy (Sundberg 2015a: 11).

² Mand jest formą językową, za pomocą której mówca prosi o to, czego potrzebuje lub chce; mandy wyrażane są słowami, gestami, znakami, obrazkami (Sundberg 2015a: 6).

³ Takt jest formą języka, którą mówca nazywa obiekty, działania, atrybuty itp., istniejące w jego bezpośrednim otoczeniu; takty mogą być wyrażane słowami, gestami, znakami, obrazkami (Sundberg 2015a: 8).

delujacej) oraz trzech różnych mandów (bez podpowiedzi), by prosić o rzeczy lub aktywności, których pragnie. Nazywa dwie rzeczy (*lampa, bum bum* – auto), reaguje na głos mówiącego poprzez nawiązanie kontaktu wzrokowego oraz wykonuje dwie różne czynności na polecenie bez podpowiedzi modelującej (*kłaśnij, uderz w stół*). W zakresie analizy wzrokowej i dopasowywania dziecko podąża wzrokiem za poruszającym się przedmiotem, łapie małe przedmioty trzema palcami, przez 30 sekund przygląda się zabawce lub książce oraz wkłada trzy klocki do pojemnika, nakłada trzy kółka na patyk, buduje wieżę z trzech klocków. Manipuluje i bawi się przedmiotami przez minutę (głównie autem), samodzielnie angażuje się w zabawę ruchową przez minutę (taniec, huśtanie się). Chłopiec zwraca uwagę na innych i próbuje społecznie angażować inne osoby poprzez nawiązywanie kontaktu wzrokowego jako typ mandu oraz poszukiwanie kontaktu fizycznego (przytulanie, wspinanie się na kolana). W zakresie imitacji motorycznej naśladuje osiem działań z motoryki dużej – po poleceniu: *zrób tak*, w tym dwa z przedmiotem. Badany chłopiec nie ma reakcji echowych, a spontaniczne wokalizacje ograniczają się do wypowiadania średnio pięciu dźwięków w każdej godzinie.

Badany chłopiec otrzymał 0 pkt w zakresie umiejętności echowych (powtórzenia), wyższy wynik uzyskał w sferze analizy wzrokowej i dopasowywania (4 pkt), a niższy w zakresie imitacji motorycznej (3 pkt) – wskazuje to, że wprowadzenie systemu PECS⁴ (opartego na komunikacji obrazkowej) pomoże rozwijać i doskonalić mandy (Sundberg 2015a: 160).

W części „Ocena barier” chłopiec uzyskał 59 pkt (na 96 pkt możliwych do zdobycia), co pozwala przypuszczać, że postępy dziecka w zakresie uczenia się i nabywania języka będą blokowane. Dziecko przejawia poważniejsze trudne zachowania w ciągu dnia (płacz, rzucanie rzeczami, niszczenie przedmiotów), kilka razy dziennie odmawia współpracy z niewielką złością lub innymi zachowaniami, jego mandy są bardzo ograniczone, uzależnione od podpowiedzi, czasem nieprzemysłane. Chłopiec wykazuje minimalne umiejętności nazywania, imitacja motoryczna uzależniona jest od podpowiedzi fizycznych lub słownych, nie ma umiejętności echowych, przejawia średni poziom analizy wzrokowej i dopasowywania oraz słabe reakcje słuchacza. Stwierdzono u niego brak funkcjonalnych umiejętności intrawerbalnych, ma także zaburzone umiejętności społeczne – najczęściej bawi się sam (brak interakcji werbalnych czy niewerbalnych z rówieśnikami). Trudno wyeliminować podpowiedzi, przewijanie⁵ poja-

⁴ Picture Exchange Communication System – został opracowany w 1995 roku jako unikatowy, wspomagający/alternatywny pakiet interwencji rozwijających umiejętność porozumiewania się dla osób ze spektrum autyzmu i/lub innymi zaburzeniami rozwojowymi (zob. szerzej: Frost, Bondy 2013).

⁵ Przewijanie to tendencja do „zgadywania” poprawnej odpowiedzi poprzez podawanie kilku różnych słów (lub znaków migowych albo wskazywania kilku różnych obrazków), które zostały wzmacnione podczas poprzednich zajęć (Sundberg 2015a: 119).

wia się czasami, ale mija po kilku próbach, zaburzone są umiejętności skanowania⁶. Niepowodzenia pojawiają się przy większości zadań wymagających warunkowego różnicowania⁷. Chłopiec w odniesieniu do niektórych kompetencji wymaga treningu generalizacji, jednakże prezentuje dobrą umiejętność uogólniania. Szybko spada u niego wartość operacji motywacyjnych i traci zainteresowanie wzmocnieniem. Wymaga zatem częstych wzmocnień pierwotnych i konkretnych (np. żelki). Sporadycznie angażuje się w autostymulacje (ruchy języka), ale nie przeszkadza mu to w innych aktywnościach. Nie przejawia żadnych obsesyjnych zachowań, które utrudniałyby naukę, nie ma zaburzonego kontaktu wzrokowego, występuje brak obronności sensorycznej. Nie posługuje się mową werbalną, jest nadaktywny – ma trudność przy czekaniu w kolejce, siedzeniu spokojnie czy skupieniu się na zadaniu dłużej niż kilka minut.

Wyniki badania gotowości do zmiany wskazują, że chłopiec potrafi samodzielnie pracować nad zadaniami edukacyjnymi przez co najmniej 30 sekund z maksymalnie jedną podpowiedzią dorosłego. Prezentuje dobre umiejętności generalizacji, preferuje wzmocnienia rzeczowe, sensoryczne bądź manipulacyjne. Ma dobre tempo nabywania nowych umiejętności podczas zajęć terapeutycznych, jednakże niską umiejętność uczenia się ze środowiska naturalnego. Nie dokonuje transferu na nowe operanty werbalne⁸, np. uczenie określonego taktu nie gwarantuje przeniesienia na inny typ zachowania językowego, np. na mandy. Chłopiec ma niską umiejętność samodzielnej zabawy i zarządzania czasem wolnym. Szybko przystosowuje się do zmian, bez trudnych zachowań, lecz widać oznaki zdenerwowania. Przejawia wiele spontanicznych zachowań, ale w większości są to zachowania niewerbalne. W zakresie ogólnej samodzielności wymaga podpowiedzi słownych lub fizycznych do zakończenia większości czynności samoobsługowych, jest w trakcie treningu czystości (potrzebuje podpowiedzi i asysty). Samodzielnie używa łyżki, je bez podpowiedzi (preferowane przez siebie posiłki), robiąc przy tym niewielki bałagan, wymaga podpowiedzi, by posprzątać.

Chłopiec uzyskał 38 pkt (na 90 pkt możliwych do zdobycia) w badaniu gotowości do zmiany – co oznacza, że badany najpełniej skorzysta z nauczania w grupie, które zapewnia wysoki współczynnik relacji nauczyciel – uczeń. Ko-

⁶ Skanowanie to umiejętność uważnego przyglądania się bodźcom (różnicowanie słuchowe, dopasowywanie, reakcje słuchacza w oparciu o funkcje, cechy i klasy), które polega na wybieraniu poprawnego elementu ze zbioru (Sundberg 2015a: 120).

⁷ Różnicowanie warunkowe zakłada przynajmniej dwie trzejelementowe, zazębiające się zależności, gdzie skuteczność jednej trzejelementowej zależności zależy od drugiej, a dokładnie jeden bodziec zmienia znaczenie drugiego bodźca (Sundberg 2015a: 120–121).

⁸ Operanty werbalne to całkowity repertuar zachowań werbalnych uwzględniający ich funkcje (wg Skinnera należą do nich: mand, takt, umiejętności intrawerbalne, reakcje słuchacza, reakcje echowe, imitacja motoryczna, zachowania tekstualne, umiejętność transkrypcji i kopiowania tekstu) (Sundberg 2015a: 5–6).

rzystne będą dla niego intensywne i zindywidualizowane sesje, z użyciem procedur behawioralnych i pomiarem zachowania (zbieranie danych), stałymi superwizjami wykwalifikowanych specjalistów oraz formalnym treningiem rodziców i opiekunów dziecka.

Terapia

Planując działania terapeutyczne z dzieckiem z CdLS, należy wziąć pod uwagę jego poziom intelektualny, możliwości rozwojowe i poziom funkcjonowania społecznego. W szczególności trzeba uwzględnić tempo rozwoju, współwystępujące deficyty i/lub nadmiary oraz potrzeby dziecka.

Terapię chłopca (4;3) rozpoczęto w połowie września 2015 roku w przedszkolu, w którym dziecko rozpoczęło edukację. Terapia logopedyczna odbywała się cztery razy w tygodniu po 30 minut (łącznie 20 spotkań). Chłopiec uczestniczył także w zajęciach z pedagogiem, psychologiem, rehabilitantem, terapeutą SI.

Cele terapii zostały oparte na wynikach VB-MAPP i były adekwatne do poziomu rozwoju chłopca. Zgodnie z zaleceniami programu VB-MAPP dla dziecka z wynikami na poziomie I najbardziej odpowiedni jest intensywny sposób nauczania, z dużą liczbą powtórzeń, przy czym zwraca się uwagę na takie elementy, jak: podpowiedzi, wygaszanie, kształtowanie, kontrola bodźców, motywowanie, wzmacnianie. Systematycznie dokonuje się pomiarów postępów. Treningi terapeutyczne mają charakter intensywny – prowadzone są codziennie, w sposób zorganizowany i przemyślany; uwzględniają jasno sprecyzowane cele i najskuteczniejsze procedury oddziaływań. Istotnym elementem jest generalizacja umiejętności przez rodziców i inne osoby mające kontakt z dzieckiem. Prowadzona interwencja językowo-społeczna dokonuje się we wszystkich możliwych środowiskach, przez wszystkich ludzi mających kontakt z dzieckiem. Terapia obejmuje metodę prób wyodrębnionych (ustrukturyzowane sesje przy stoliku lub na podłodze) oraz metodę nauczania w środowisku naturalnym (nauczanie prowadzone podczas codziennych aktywności).

W czasie terapii ważnym elementem jest także ograniczanie, hamowanie i eliminowanie występujących u badanego dziecka barier oraz zwrócenie uwagi na ocenę gotowości do zmiany, co daje możliwość ustanawiania adekwatnych priorytetów terapii.

Z uwagi na brak efektów⁹ dotychczasowej terapii kształtującej zachowania językowe (mowa, gesty Makaton), głównym celem stało się wprowadzenie komunikacji funkcjonalnej PECS, która umożliwiłaby porozumiewanie się z innymi. Funkcjonalne porozumiewanie się w założeniu obejmuje zachowanie skierowane bezpośrednio do innej osoby, która w odpowiedzi dostarcza nagrody

⁹ Tak rodzice oceniają postępy tej terapii.

społeczne lub konkretne. Dyskusji w gronie pedagogów poddano także wprowadzenie języka miganego, jednakże na taką formę komunikacji alternatywnej nie wyrazili zgody rodzice.

Początkowo dokonano identyfikacji kandydata PECS i ustalono, że chłopiec nie zawsze używa komunikacji funkcjonalnej, nieznajomy odbiorca nie rozumie komunikatów, jakie kieruje do niego dziecko, a wprowadzenie PECS może przyczynić się do zwiększenia długości średniej wypowiedzi oraz zasobu słownictwa. Deficytową umiejętnością dziecka jest komunikacja, dlatego też zdecydowano się na wprowadzenie komunikacji PECS.

Po podjęciu decyzji o wprowadzeniu komunikacji PECS powiadomiono o tym rodziców. Zaprezentowano im założenia PECS i uzyskano ich akceptację. Rodzice wyrazili chęć współpracy. Przeprowadzono także krótką pogadankę z grupą, do której uczęszcza chłopiec – wytłumaczono dzieciom, na czym polega wymiana obrazków i w jaki sposób mają się zachować w sytuacji, gdy chłopiec podejdzie i poda im obrazek.

W początkowym etapie zidentyfikowano wzmocnienia (były to przedmioty i zabawki w gabinecie terapeutycznym, m.in. bańki mydlane, spinacze, samochód, wafel (*jeść*), książka). Następnie wydrukowano i załaminowano obrazki korespondujące z wzmocnieniami. Wprowadzanie komunikacji PECS rozpoczęto na zajęciach w gabinecie terapeutycznym. Chłopiec bardzo szybko zrozumiał zasady wymiany obrazka na przedmiot/zabawkę.

Proces wprowadzania komunikacji PECS odbywał się według ściśle określonych zasad opisanych w VI fazach (Frost, Bondy 2013: 67–240).

Faza I – celem oddziaływań jest sytuacja, w której dziecko, widząc wysoce pożądaną przedmiot, bierze jego ikonę, podchodzi do terapeuty (partnera komunikacyjnego) i wręcza mu ikonę. Faza I uczy, jak się porozumiewać. W momencie, gdy dziecko zaczyna inicjować (sięgać po przedmiot pożądaną), uczymy motorycznej reakcji: podnoszenia, sięgania, upuszczania. W trakcie tej fazy nie wprowadza się żadnej ustnej podpowiedzi, pokazuje się tylko jedną ikonę, używa różnych typów wzmocnień (jedzenie, zabawki). W tej fazie uczestniczy dwóch terapeutów – osoba podpowiadająca i partner komunikacyjny. Osoba podpowiadająca czeka na inicjację dziecka, wówczas podpowiada w podniesieniu (podpowiedź fizyczna zza pleców, wszystkie podpowiedzi są stopniowo wycofywane), sięgnięciu do partnera komunikacyjnego i upuszczeniu ikony do ręki nauczyciela. Partner komunikacyjny dostarcza wzmocnienie (np. książkę) w ciągu ½ sekundy, nazywa rzecz (*książka*) i chwali dziecko. Istotnym elementem jest generalizacja (środowiska, partnera komunikacyjnego) (Frost, Bondy 2013: 67–72).

Na pierwszych zajęciach chłopiec wymagał podpowiedzi fizycznej zza pleców tylko przy pierwszej próbie. Kolejne próby wykonywał samodzielnie (podnoszenie – sięganie – upuszczanie). Dziecko opanowało I fazę na drugich zaję-

ciach (w oparciu o wymianę czterech wzmocnień z trzema partnerami komunikacyjnymi przy użyciu obrazków *jeść*, *bańki*, *książka* i *spinacz*). Generalizację wprowadzono od początku – zmiana terapeuty, zmiana sali, próby wykonywania ćwiczeń z mamą.

Faza II – celem oddziaływań jest sytuacja, w której dziecko podchodzi do swojej książki, wyjmując z niej ikonę, idzie do nauczyciela, zwraca jego uwagę i wręcza mu obrazek. Faza II polega na zwiększeniu odległości nauczyciela od dziecka, zwiększeniu odległości książki od dziecka (nauczyciel jest blisko) oraz na zwiększeniu odległości książki i nauczyciela od dziecka. Dziecko uczy się również wytrwałości – powinno umieć przyciągnąć uwagę partnera komunikacyjnego, gdy jest on odwrócony tyłem. Uczymy tego poprzez podpowiedź udzielaną przez drugą osobę. Istotnym elementem fazy II jest likwidowanie wszystkich podpowiedzi, które mogą przypominać dziecku o porozumiewaniu się z partnerem komunikacyjnym (Frost, Bondy 2013: 93–101).

W fazie II przygotowano książkę do komunikacji, karty, rzepy i obrazki. Chłopiec na pierwszych zajęciach fazy II rozumiał i prawidłowo wykonywał poszczególne etapy: pokonanie dystansu od nauczyciela i od książki, jednakże wykazywał duży upór, nie chciał mu się wstawać i podchodzić, wołał wyciągać całe ciało i rękę w stronę partnera komunikacyjnego. Na kolejnych zajęciach chętnie pokonywał odległości od książki i od nauczyciela (około 10 m) i prawidłowo zwracał uwagę nauczyciela (wytrwałość), lekko popukując po nodze lub plecach. Chętnie szukał nowej lokalizacji obrazka (w książce) lub książki w gabinecie. Chłopiec nosił ze sobą książkę do komunikacji na zajęcia terapeutyczne, natomiast w sali miał wyznaczone miejsce na książkę – podchodził, odrywał obrazek i podawał nauczycielowi. Komunikacja funkcjonalna PECS stosowana była również w środowisku domowym.

Obecnie chłopiec utrzuca fazę II. Kolejne etapy terapii przedstawiają się następująco:

Faza III – celem oddziaływań jest proszenie o przedmiot poprzez wybór odpowiedniej ikony z zestawu (różnicowanie), a następnie podejście do nauczyciela/rodzica i podanie mu jej. Faza III A polega na różnicowaniu prostym – ikon przedmiotów pożądanых i wysoce niepożądanych (dystraktorów). Motywacją do wybrania odpowiedniego obrazka jest otrzymanie rzeczy preferowanej i uniknięcie otrzymania rzeczy niepożądanej. Faza III B uczy różnicowania dwóch lub więcej obrazków rzeczy pożądanых – dziecko musi wykazać analogię (korespondencję) między obrazkiem a wybieranym przedmiotem.

Faza IV – celem jest proszenie o rzeczy znajdujące się w zasięgu wzroku dziecka oraz poza nim przy użyciu zdań złożonych. Na tym etapie dziecko podchodzi do książki komunikacyjnej, wybiera obrazek *chcę*, umieszcza go na pasku zdaniowym, następnie wybiera ikonę rzeczy, którą chce, umieszcza ją na pasku zdaniowym, odrywa pasek zdaniowy od książki, podchodzi do partnera

komunikacyjnego i podaje mu pasek zdaniowy. Jako pierwszej umiejętności uczymy dokładania obrazka wzmocnienia do paska zdaniowego obok ikony *chcę*. Następnie uczymy manipulowania symbolem *chcę* – dziecko układa samodzielnie na pasku zdaniowym szkielet zdania, dodając najpierw ikonę *chcę*, a następnie obrazek wzmocnienia. Krokiem kolejnym jest odczytywanie paska zdaniowego – dziecko wskazuje palcem obrazki, podczas gdy partner komunikacyjny odczytuje pasek. Istotnym elementem jest zachęcanie dziecka do mówienia (samodzielnego odczytywania paska zdaniowego).

Faza V – celem jest spontaniczne wyrażanie prośby przez dziecko i odpowiadanie na pytanie *co chcesz?* W tej fazie dziecko uczy się odpowiadania na pytania, podczas gdy funkcja proszenia zostaje utrzymana.

Faza VI – celem jest wyrażanie przez dziecko spontanicznych próśb i komentowanie oraz udzielanie odpowiedzi na pytania: *co chcesz? co masz? co widzisz? co słyszysz? co to jest?* (Frost, Bondy 2013: 123–165).

Dodatkowo chłopiec zdobywa kluczowe umiejętności komunikacyjne: prośbę o pomoc, umiejętność czekania, prośbę o przerwę, akceptacja, odmowa, postępowanie według planu dnia, zmiana aktywności, wykonywanie instrukcji. Poza wprowadzeniem komunikacji funkcjonalnej PECS podczas terapii logopedycznej uwzględniono również:

- 1) rozwijanie praktyki oralnej (usprawnianie motoryki narządów artykulacyjnych, usprawnianie prawidłowej pracy mięśni twarzy i jamy ustnej poprzez masaż logopedyczny),
- 2) zwiększanie liczby poznanych mandów, ich generalizacja oraz wygaszanie odpowiedzi w zakresie tej umiejętności,
- 3) kontynuowanie treningu taktów,
- 4) intensywny trening reakcji słuchacza (różnicowanie bodźców werbalnych poprzez rozpoznawanie konkretnych przedmiotów, wykonywanie prostych poleceń),
- 5) doskonalenie umiejętności wzrokowo-przestrzennych (wkładanki, dopasowywanie),
- 6) rozwijanie umiejętności zabawy (zwiększenie częstotliwości zabawy przy użyciu różnorodnych obiektów, angażowanie w ruchowe zabawy grupowe),
- 7) rozwijanie zachowań społecznych i zabawy społecznej (nauka posługiwania się mandami w celu uzyskania interakcji społecznej i fizycznej z osobami dorosłymi, kształtowanie zwracania uwagi na rówieśników i ich naśladowania, zabawa równoległa z rówieśnikami),
- 8) doskonalenie imitacji motorycznych (rozwijanie imitacji motoryki dużej, kształtowanie imitacji motoryki małej, imitowanie zachowań rówieśników),
- 9) kształtowanie reakcji echowych (odtworzenie samogłosek i sylab, korzystanie z komunikacji alternatywnej),

- 10) rozwijanie spontanicznych wokalizacji (zwiększanie liczby wokalizacji, tworzenie nowych dźwięków, różnicowanie intonacji),
- 11) rozwijanie reguł i umiejętności grupowych (uksztalowanie kontroli poleceńowej przy zastosowaniu różnorodnych wzmocnień, wydłużenie okresu pozostawania przy stoliku, zaakceptowanie reguł przedszkolnych),
- 12) wspieranie rozwoju umiejętności czytania (czytanie dziecku ze zmienną intonacją i ożywieniem).

Przewiduje się, iż w toku terapii chłopiec będzie miał możliwość komunikowania się z otoczeniem (wyrażania prośb, komentowania, prowadzenia dialogu), poprawi się rozumienie mowy, przestrzeganie zasad i reguł obowiązujących w grupie, rozwinie się wokalizacja i reakcje echowe, umiejętność zabawy, a także wzmocnione zostaną relacje społeczne.

Podsumowanie

Zespół Cornellii de Lange jest stosunkowo rzadko występującym zaburzeniem, które wiąże się z licznymi nieprawidłowościami w budowie anatomicznej, zaburzeniami w poszczególnych sferach rozwoju oraz współwystępującymi chorobami. Niewiadoma, jaką niesie choroba, budzi niepokój zarówno u rodziców, jak i osób opiekujących się dzieckiem. Dlatego też dzieci z CdLS od pierwszych dni życia powinny zostać objęte opieką specjalistów (z zakresu medycyny, psychologii, rehabilitacji, pedagogiki, logopedii i in.), którzy są otwarci na nowe wyzwania i na współdziałanie – taki zespół terapeutyczny ma szansę na odniesienie sukcesu i rozwijanie poziomu funkcjonowania dziecka z CdLS.

Rozpoczynając terapię, należy pamiętać o całościowym usprawnianiu wszystkich obszarów rozwoju, jednakże szczególną uwagę należy poświęcić rozwijaniu umiejętności społecznych i komunikacyjnych po to, by umożliwić dziecku interakcje z otoczeniem i zaspokajanie podstawowych potrzeb. Nieprawidłowości w rozwoju mowy niekorzystnie oddziałują na rozwój dziecka i jego relacje społeczne. Człowiek istnieje poprzez język – należy zatem podjąć takie działania, które zapewnią mu to istnienie. W sytuacji, gdy staje się to niemożliwe, słuszne jest wprowadzenie alternatywnych sposobów komunikacji, które dają szansę na interakcje w społeczeństwie.

U badanego chłopca proces terapii może utrudniać współwystępowanie wielu deficytów, jednakże konsekwentnie prowadzona przez terapeutów i rodziców rewalidacja może przyczynić się do osiągnięcia pozytywnych efektów w zakresie umiejętności społecznych i komunikacyjnych. Należy pamiętać o generalizacji i utrwalaniu zdobytych kompetencji, częstych powtórzeniach nowych umiejętności, wygaszaniu podpowiedzi, wzmacnianiu prawidłowych reakcji, motywowaniu do działania i atrakcyjności prowadzonej terapii.

Literatura

- Blecha I., Jabłońska-Brudło J., Wierzba J., Wnuk W., 2013, *Zespół Cornellii de Lange (CdLS) [w:] Nieznane? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi*, red. M. Buchnat, K. Pawelczak, Poznań: Wydaw. Naukowe Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza, s. 107–118.
- Frost L., Bondy A., 2013, *The Picture Exchange Communication System PECS Podręcznik*, tłum. M. Kaźmierczak, Pyramid Educational Consultants.
- Matusiewicz K., Stawarski A., 2013, *Dziecko z zespołem Cornellii de Lange [w:] Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, red. B. Cytowska, B. Winczura, A. Stawarski, Kraków: Impuls, s. 131–144.
- Sundberg M., 2015a, *Podręcznik VB-MAPP Ocena osiągnięcia kamieni milowych rozwoju i planowanie terapii. Program do oceny umiejętności językowych i społecznych dzieci z autyzmem i innymi zaburzeniami rozwoju*, tłum. K. Chojnowska, M. Sierocka-Rogała, Warszawa: Fundacja Scholaris.
- Sundberg M., 2015b, *Kwestionariusz VB-MAPP Ocena osiągnięcia kamieni milowych rozwoju i planowanie terapii. Program do oceny umiejętności językowych i społecznych dzieci z autyzmem i innymi zaburzeniami rozwoju*, tłum. M. Sierocka-Rogała, M. Stepień, Warszawa: Fundacja Scholaris.
- Wierzba J., 2010, *Zespół Cornellii de Lange [w:] Wrodzone wady rozwojowe w Polsce w latach 2005–2006. Dane z Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych*, red. A. Latos-Bieleńska, A. Materna-Kiryluk, Poznań: Ministerstwo Zdrowia, s. 66–69.
- Wierzba J., Wierzba T., Mazurkiewicz-Beldzińska M., Szyca R., Kozłowski J., Banach P., Potaż P., Limon J., 2010, *Dorośli z rzadkim schorzeniem genetycznym – diagnostyka i terapia Zespołu Cornellii de Lange*, „Forum Medycyny Rodzinnej”, t. 4, nr 4, s. 273–280.
- Wnuk W., 2003, *Cornelia de Lange Syndrom „Bez tajemnic”*, Żnin, [dostęp na:] <http://www.paluki.pl/cdls/med-5.htm> (dostęp: 6.10.2015).

Functional communication with the use PECS in a child with Cornelia de Lange syndrome

Summary

The purpose of this article is to discuss general developmental irregularities related to a genetic disorder named Cornelia de Lange syndrome. A detailed description of language and social abilities has been presented, as well as assessment of barriers and readiness for change of a boy suffering of the syndrome. A VB-MAPP questionnaire has been used in the research to assess the current abilities of the child. Also presented have been the therapy assumptions and actions aimed at improving the child's language and social skills, implemented at further stages.

Key words: communication, Cornelia de Lange syndrome, PECS (Picture Exchange Communication)