

## **Anna Mamica**

Zespół Szkół Specjalnych nr 11 w Krakowie

# **DZIEWCZYNIKA Z ZESPOŁEM WILLIAMSA - STUDIUM PRZYPADKU**

Autorka artykułu przez sześć lat pracowała jako terapeuta logopeda w Zespole Wczesnego Wspomagania w Zespole Szkół Specjalnych nr 11 w Krakowie, w tym przez ostatnie trzy lata z Weroniką – dziewczynką z zespołem Williama. Celem niniejszej publikacji jest analiza przebiegu terapii dziecka z rzadkim zespołem genetycznym na przestrzeni czterech lat (wiek dziecka: od 1;6 do 5;9). We wstępie scharakteryzowany został zespół Williama, w tym częstotliwość występowania, genetyczne uwarunkowania i ich wpływ na pracę mózgu oraz jego cechy kliniczne (między innymi dysfunkcje metaboliczne, kardiologiczne, endokrynologiczne i ich wpływ na funkcjonowanie osoby). Kolejną część prezentuje studium przypadku dziewczynki z zespołem Williama (ZW). Analizie poddano zebraną dokumentację medyczną, psychologiczną i logopedyczną. Omówiono również indywidualny program terapeutyczny oraz osiągnięte w czasie pracy z dzieckiem efekty.

Słowa kluczowe: zespół Williama, upośledzenie umysłowe, hipotonia, nadwrażliwość słuchowa, terapia logopedyczna

## **Specyfika zespołu Williama**

Celem niniejszej publikacji jest analiza terapii osoby z rzadkim zespołem genetycznym – od momentu postawienia diagnozy do chwili obecnej, czyli w ciągu czterech lat (od wieku dziecka 1;6 do 5;9). Nazwa tego zespołu genetycznego funkcjonuje od 1960 roku pod dwoma postaciami: zespołu Williama (ZW – nazwa ta przyjęta jest w Stanach Zjednoczonych) lub zespołu Williama-Beurena (nazwa przyjęta w krajach europejskich) i wywodzi się od nazwisk jego odkrywców. W Polsce używa się raczej tej pierwszej formy (Giers 2011: 13).

Zespół Williama występuje – według amerykańskich badań – u 1 na 20 000 – 25 000 żywych urodzeń; natomiast badania norweskie podają, że u 1 na 7500 dzieci (Martens, Wilson, Reuters 2008). Dane polskiego oddziału Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Williama wskazują, że w naszym kraju rodzi się rocznie czterdzieścioro dzieci z tą wadą genetyczną. Według klasyfikacji ICD-10 (International Classification of Diseases – za [www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)) nie istnieje dla ZW oddzielny kod; zespół ten jest klasyfikowany w grupie Q87.8 – „inne delecje autosomalne nie określone gdzie indziej”.

Zespół Williamsa jest delecją od 1,5 do 1,8 mln par zasad z 7 chromosomu, co prowadzi do usunięcia od 26 do 28 genów. Przyjmuje się, iż u 95% osób mikrodelecje w 60% pochodzą od matki, a w 40% od ojca (Giers 2011: 15). Z 26 utraconych genów rozpoznano zaledwie kilka. Najważniejszy z nich to gen elastyny, który ma duży wpływ na rozwój i pracę mózgu. Elastyna jest budulcem tkanek, między innymi wiązań, chrząstek, skóry, płuc, strun głosowych. Pozostałe zbadane do tej pory geny odpowiadają w ZW za dysfunkcje w zakresie: myślenia przestrzennego, pracy mózdzku, regulacji ciśnienia, tolerancji glukozy, nadpobudliwości i deficytu uwagi, ogólnej budowy mózgu, pracy jelit i nerek.

W zależności od obszaru uszkodzenia genów w łańcuchu DNA ZW ma różny stopień nasilenia specyficznych cech – im więcej redukcji genów, tym większe uszkodzenie. Badaniom poddano także różnice w ilorazie inteligencji (IQ) w zależności od płci pacjentów; okazało się, że u kobiet z ZW IQ był wyższy niż u mężczyzn (Martens, Wilson, Reuters 2008). Badania nad mózgiem osób z ZW wykazały, iż objętość mózgu była u nich o 13% mniejsza niż u osób zdrowych. Zmiany zaobserwowano w lewostronnej części płata skroniowego, w okolicy słuchowej. Obszar ten był powiększony, co wyjaśniło zdolności językowe i muzyczne w tej grupie pacjentów. Stwierdzono ponadto powiększony mózdzek, a zwłaszcza jego centralną część zwaną robakiem, a także uszkodzenie ciała migdałowatego. Tłumaczy to nadmierną ufność i mocniejsze dążenie do kontaktów z dorosłymi niż z rówieśnikami. Osoby z ZW wykazują lekki i umiarkowany stopień upośledzenia. W badaniu *Skalą inteligencji Wechslera* ich wyniki oscylują w granicach 40–55 (Giers 2011: 44). W badaniach skalą werbalną osiągają lepsze wyniki niż w skali niewerbalnej (Mayer-Lindenberg, Marvis, Berman 2006), co ma związek ze zdolnościami językowymi, dobrą pamięcią słuchową i muzyczną.

Upośledzenie umysłowe ma wpływ na deficyty poznawcze, m.in. myślenie abstrakcyjne, w tym rozumienie relacji między pojęciami, operacji matematycznych, wyodrębnianie myśli przewodniej czytanego tekstu, oderwanie się od konkretnych przedmiotów. Osoby z upośledzeniem mają problem z analizą i uogólnianiem spostrzeganych faktów, uchwyceniem związków przyczynowo-skutkowych. Ich zapamiętywanie jest wybiórcze, mechaniczne – bez możliwości ustalenia logicznego związku między fragmentami tekstu. Jeśli dodamy dużą labilność emocjonalną, to zauważymy „małą efektywność procesu uczenia się i jej wpływ na nabywanie wiadomości szkolnych” (Siwek 2012: 34).

Zespół Williamsa to kompilacja wielu wad wynikających z ubytku genów w 7. parze chromosomów. Jedną z nich jest SVAS (*supravalvular aortic stenosis*) – nadzastawkowe zwężenie aorty, często tętnicy płucnej i naczyń nerkowych. Problemy sercowo-naczyniowe wiążą się ze zwężaniem światła naczyń, które powodowane są nadmiernym przyrostem tkanek. Wada ta bezpośrednio łączy się z kolejną – nadciśnieniem krwi (u około 50% osób). Pozostałe wady związane są z niewykształceniem nerek, zaburzeniem układu moczowego (co

skutkuje opóźnionym treningiem czystości), niedoczynnością tarczycy, hiperkalcemią (podwyższony poziom wapnia we krwi). Ta ostatnia wada skutkuje problemami z karmieniem, refluksem, brakiem łaknieniem, uszkodzeniem szkliwa. Nieleczona hiperkalcemia powoduje uszkodzenie (zwapnienie) nerek oraz zakłócenie wzrostu kości (Giers 2011).

Noworodki z ZW mają niższą wagę urodzeniową i mniejszy wzrost. Niemowlęta wolno przybierają na wadze. Mają problemy ze ssaniem, częste kolki i refluks. Brak genu elastyny jest także przyczyną problemów szkieletowo-mięśniowych, skutkuje hipotonią, przykurczami lub nadmierną ruchliwością stawów, co przekłada się na naukę chodzenia, postawę ciała oraz w wieku późniejszym jest przyczyną problemów z kręgosłupem. Dzieci z ZW często przejawiają wiele zachowań niepożądanych i zakłócających codzienne funkcjonowanie. Są to najczęściej: impulsywność i labilność emocjonalna, problemy z uwagą dowolną, nadwrażliwość na bodźce słuchowe, zaburzenia snu (trudność w zasypianiu i łatwe wybudzanie się), mała tolerancja na zmiany i nowe sytuacje (Maurer, Bołtuć 2010).

U nastolatków wcześniej rozpoczyna się okres dojrzewania. Osoby dorosłe osiągają wzrost około 160 cm, często zdarzają się wypadki otyłości. Dorosłych z ZW często określa się mianem „ludzie-elfy”. W wyglądzie twarzy wyróżniają się szerokie i wydatne usta, szerokie czoło, nisko osadzone uszy, fałda wokół oczu dająca wrażenie obrzęku, zapadnięta nasada nosa, szeroki i zaokrąglony koniuszek nosa, pełne policzki, mała żuchwa. Osoby z ZW to ludzie pogodni, towarzyscy, wrażliwcy nastawieni na drugiego człowieka. Dobrze wczuwają się w stany emocjonalne innych, okazują zainteresowanie problemami osób z otoczenia, są zawsze chętni do pomocy. Dzięki swoim zdolnościom językowym potrafią opowiedzieć o swoich problemach, są świadomi swojej choroby, odmienności, dostrzegają swoje ograniczenia. Bardzo ważna jest dla nich akceptacja środowiska i zrozumienie, zwłaszcza w wieku dorastania.

## **Studium przypadku dziewczynki z zespołem Williamsa**

Weronika urodziła się w 39. tygodniu ciąży przez cesarskie cięcie (wskazanie lekarza okulisty matki). Dziewczynka ważyła 2640 g i otrzymała 10 punktów w skali Apgar. Na podstawie wywiadu przeprowadzonego z mamą dziecka wiemy, że przebieg ciąży do 6. miesiąca był prawidłowy. Od tego miesiąca kolejne badania USG wykazywały zatrzymanie się dziecka w rozwoju prenatalnym. Zahamowanie to ustąpiło i dziecko zaczęło rosnąć, lecz nieharmonijnie.

Do dziewiątego miesiąca życia miednica dziecka była źle rozwinięta. W dziewiątym miesiącu dziewczynka siedziała z podparciem, zaczęła chodzić (trzymana za rączkę lub przy poręczu) w wieku dwudziestu miesięcy – był to chód chwiejny, niezgrabny, z szeroko rozstawionymi nóżkami. Gdy miała dzie-

więc miesięcy, powiedziała pierwsze słowo: *mama*, a gdy skończyła rok, pojawiło się słowo *tata*. Była dzieckiem bardzo płaczącym, nadpobudliwym, cierpiała na kolki i refluksy. Miała zaburzenia snu – nie mogła zasnąć, w nocy często wybudzała się z krzykiem, długo nie mogąc się uspokoić. Była hospitalizowana z powodu nieżytu jelit oraz napadów rzucawkowych; bardzo słabo przybierała na wadze. Zęby mleczne nie miały szkliwa i szybko uległy zniszczeniu.

Diagnozę medyczną postawiono, gdy dziewczynka miała 17 miesięcy. Stwierdzono delecję 7. chromosomu odpowiadającą klinicznie zespołowi Williama, nadzastawkowe zwężenie aorty, subkliniczną niedoczynność tarczycy (ukrytą, niedającą jednoznacznych objawów), hiperkalcemię oraz opóźnienie psychomotoryczne. Dziewczynkę skierowano na konsultacje: kardiologiczną, endokrynologiczną, dietetyczną, genetyczną oraz do poradni rehabilitacyjnej i psychologicznej w celu ukierunkowania stymulacji rozwoju. W wyniku konsultacji psychologicznych na podstawie badania skali inteligencji dla małych dzieci Cattella dziewczynka uzyskała wynik wskazujący na rozwój poznawczy kształtujący się poniżej przeciętnej (wiek rozwojowy ok. 12. miesiąca przy wieku życia 18 miesięcy). Stwierdzono nieharmonijny rozwój i zalecono ogólnorozwojową terapię w ramach wczesnego wspomaganie rozwoju.



**Fot. 1.** Weronika w wieku 13 miesięcy  
(zdjęcie z albumu rodzinnego, opublikowane za zgodą rodziców)

Dziecko z typowymi dla zespołu Williama zmianami dymorficznymi twarzy: duże, nisko osadzone uszy, szerokie czoło, zapadnięta nasada nosa, wydatne wargi, szerokie usta, obrzęk wokół oczu. Można zaobserwować proste, wyciągnięte nóżki – objaw obniżonego napięcia mięśniowego.

## Diagnoza funkcjonalna i pierwszy rok terapii

Po diagnozie i wydaniu orzeczenia o konieczności kształcenia specjalnego przez poradnię psychologiczno-pedagogiczną Weronika rozpoczęła zajęcia w ramach wczesnego wspomaganie rozwoju (ZWWR). Zespół tworzyli specjaliści: psycholog, fizjoterapeuta, oligofrenopeda i logopeda. Dokonali oceny funkcjonowania dziecka i na tej podstawie skonstruowali plan i program działań pomocowych. Model zespołowej pracy realizowany w placówkach zajmujących się wspomaganie rozwoju dzieci z niepełnosprawnością sprzężoną jest tu wyjątkowo ważny (Piszczek 2015: 13). W proces terapii włączani są także rodzice, którzy realizują wskazania terapeutów w domu na podstawie programu i instrukcji. W celu skonstruowania programu terapii dziewczynkę obserwowano w zabawie na zajęciach, na które przychodziła z mamą (miała wtedy 18 miesięcy). Początkowo Weronika miała silny lęk separacyjny – nie schodziła z kolan mamy, wykazywała też nadwrażliwość na najmniejsze dźwięki dochodzące zza drzwi, reagowała na nie płaczem lub krzykiem.

W ZSS nr 11 w Krakowie – placówce, do której uczęszczała dziewczynka, istnieje wewnętrzny dokument skonstruowany przez zespół terapeutów – *Wielospecjalistyczna ocena poziomu funkcjonowania* (jest to autorski projekt nauczycieli ZSS nr 11 z Krakowa z aktualizacją z 2014 roku). To narzędzie wykorzystano do diagnozowania Weroniki. W mojej ocenie możliwy był tylko jakościowy opis sposobu funkcjonowania dziecka, ze względu na rzadki zespół genetyczny i wiek (osiemnaście miesięcy) oraz brak adekwatnych narzędzi diagnostycznych. Formułując diagnozę jakościową, skupiono się na zachowaniu się dziecka i jego komunikacji. Ocenie poddano następujące elementy:

1. Sprawność motoryczna i manualna: dziewczynka chodzi samodzielnie, lecz chód jest chwiejny, na „szerokiej podstawie” (nogi rozstawione – tak chodzą osoby z niepewnością grawitacyjną), najczęściej jednak za rękę, po schodach (tylko w górę), trzymając się poręczy i dostawiając nogę. W sali, w której odbywały się zajęcia, dziecko przemieszczało się w sposób chaotyczny, bez celu i większego zainteresowania; zabawki nie budziły ciekawości; chwyciła je całą dłonią (chwyt nożycowy); gdy dziewczynka podawała rękę podczas przywitania, nie czuło się odwzajemnienia uścisku dłoni; w czasie zabaw ruchowych przewracała się bez przyczyny, wykazywała duże deficyty przy planowaniu ruchu, całościowej koordynacji.
2. Spostrzeganie wzrokowe: dziewczynka skupia wzrok na przedmiocie kilkanaście sekund, wodzi wzrokiem, ale tylko za przedmiotem atrakcyjnym; rozpoznaje zdjęcia mamy, kota, psa.
3. Sprawność słuchowa: dziecko słyszy prawidłowo, reaguje na swoje imię, wskazuje na mamę na polecenie; zbyt emocjonalnie reaguje na wszystkie nowe dźwięki, jest bardzo pobudzona, płacze, ucieka do mamy. Prawidłowo

- lokalizuje źródła dźwięku, samodzielnie poszukuje instrumentów muzycznych, zabawek wydających dźwięk.
4. Zabawa: Weronika lubi odbijanie balonika i rzucanie piłką (siedząc na kolanach mamy), wykonuje niespecyficzne zabawy przedmiotami, zabawkami (stukanie o podłogę, wyrzucanie).
  5. Uwaga dowolna: dziecko koncentruje się od kilku do kilkunastu sekund, „muzykuje” na instrumencie lub przedmiocie wydającym dźwięk.
  6. Samoobsługa: dziewczynka jest niesamodzielna, rzadko współpracuje przy ubieraniu, pije z kubka z dziubkiem z uszami po bokach, jest karmiona zupkami przecieranymi, papkami, używa pampersów.
  7. Kontakty społeczne: uśmiech dziecka oznacza wyraźną oznakę zadowolenia, zgodę na zabawę, akceptację osoby, miejsca; krzyk, płacz, ucieczka do mamy – to wyraz dezaprobaty; dziewczynka wita się przez podanie ręki, na pożegnanie robi „pa, pa”.
  8. Rozumienie mowy i komunikacja: dziewczynka rozumie polecenia słowne, ale z podpowiedzią gestową (gesty Makaton), wskazaniem („daj mi”, „chodź tu”, „pokaż, gdzie”); zna przedmioty i osoby z najbliższego otoczenia (stół, krzesło, łóżko, auto, kot, pies, lala, miś, auto, mama, tato, babcia); wypowiada słowa: *mama, tata, baba* oraz zlepkę samogłosek służące komunikowaniu się: *eee* (nie, nie to, nie chcę, nie lubię, zrobiłam kupę, siku, boli mnie), *aaa* (iść spać, Ania, auto, boli mnie). Wypowiadane słowa pełnią także rolę jednowyrazowych zdań, tzw. holofraz (za: Ligęza 2003) i kolejno znaczą: *tata* (tata czeka w samochodzie), *baba* (babcia jest na korytarzu). Dziecko ma głos niski, matowy; krzykowi czy płaczowi towarzyszy duże natężenie emocjonalne niewspółmierne do zaistniałej sytuacji.

Powyższy opis funkcjonowania i wcześniejsze dane z wywiadu, dokumentacji medycznej i opinii psychologicznej oraz orientacyjnego badania mowy, przedstawiły obraz dziecka z wielorakimi zaburzeniami i dysfunkcjami. W zespole, w którym pracowałam, rozpoczęto terapię obejmującą najbliższe sfery rozwoju, tj. potrzebne w danym czasie do funkcjonowania społecznego: znajomość schematu ciała, ćwiczenia samoobsługi, koncentracji uwagi, rozwijanie koordynacji ruchowej i komunikacja w naprzemiennej zabawie oraz w czynnościach dnia codziennego. W celu usprawnienia porozumienia z dzieckiem (gdyż dziewczynka właściwie nie mówiła), postanowiono komunikaty werbalne wesprzeć podstawowymi gestami z programu Makaton. Program zawierał zalecenia do pracy w domu. Rodzice otrzymali instruktaż i propozycje ćwiczeń oraz zabaw. Zalecenia zawierały wskazówki dotyczące warunków, jakie należy zapewnić dziecku (przestrzeń do zabawy z ograniczoną ilością bodźców rozpraszających), oraz przykłady prostych zabaw (np. kąpanie lali – ćwiczenia schematu ciała; gdzie schował się miś – nazywanie miejsc, rzeczy; karmienie zabawek –

ćwiczenie chwytów potrzebnych w samoobsłudze). Zaproponowano ćwiczenia na orientację w schemacie ciała, tj. rytmiczne wyliczanki z podpowiedziami manualnymi, wskazywaniem u domowników, naśladowanie, zabawy naprzemienne. Nauka samoobsługi miała na celu aktywne uczestniczenie w rozbieraniu i ubieraniu się (czynności rozłożono na małe kroki z podpowiedziami manualnymi), myciu się, wycieraniu. Mimo dużego deficytu uwagi, wdrożono naukę jedzenia. Weronika miała spożywać posiłki w wydzielonym miejscu, w odpowiednio zorganizowanej przestrzeni (bez bodźców rozpraszających), na własnym krześle. Zgodnie z regułami karmienia terapeutycznego wprowadzano kolejne zróżnicowane struktury pokarmów.

Dla zwiększenia napięcia mięśniowego i usprawnienia motorycznego zaproponowano różne formy ruchu, m. in. czołganie się, turlanie, chodzenie na czworakach, ciągnięcie lub pchanie dużych przedmiotów po podłodze oraz przelewanie płynów, wyjmowanie i wkładanie drobnych przedmiotów, zakręcanie i odkręcanie nakrętek. Wszystkie zabawy miały łączyć się z nazywaniem przez osobę dorosłą rzeczy, osób, czynności, stosunków przestrzennych. W związku z problemami z zasypianiem zaproponowano krótkie masażyki, kołysanki, głośkanie oraz ograniczenie do minimum bodźców mogących uniemożliwić wyciszenie dziecka przed snem (telewizor, komputer, głośna muzyka, głośne rozmowy).

### **Diagnoza po trzech latach terapii (wiek dziecka 5;9)**

Kolejne lata terapii w Zespole Wczesnego Wspomagania Rozwoju, ale także konsultacje u wielu specjalistów, farmakoterapia, zbilansowana dieta oraz zaangażowanie rodziców, przyczyniły się do znacznych postępów w rozwoju dziewczynki. W wieku trzech lat zaczęła ona uczęszczać do przedszkola do grupy integracyjnej, w której miała zapewnione kształcenie specjalne. Zespół orzekający rejonowej poradni psychologiczno-pedagogicznej zdiagnozował niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim. Stwierdzono opóźniony rozwój psychoruchowy uwidoczony w różnego rodzaju czynnościach i zalecono dalsze kształcenie specjalne. W ZWWR przez kolejne lata pracowano nad całościowym usprawnianiem dziewczynki (komunikacją, rozwojem ruchowym, poznawczym i społecznym).

Dziewczynkę przebadano *Skalą oceny poziomu adaptacji i samoobsługi przeznaczoną dla dzieci z zespołem Williamsa* (Maurer, Bołtuć 2010), *Kwestionariuszem ryzyka zaburzeń integracji sensorycznej* (Przyrowski 2013), w celu zbadania opóźnienia mowy sporządzono inwentarz słów i gestów – wykorzystano przy tym schemat Jastrzębowskiej i Pelc-Pękali (Grabias, Jastrzębowska

2003). Ponadto, w oparciu o *Rozwojową skalę obserwacyjną*<sup>1</sup> zdiagnozowano sześć sfer rozwoju. Na podstawie powyższych badań stwierdzono prawidłowy kierunek postępowania terapeutycznego.

Obecnie, w wieku 5 lat i 9 miesięcy, Weronika nadal odczuwa duży dyskomfort, jeśli chodzi o głośne dźwięki. Nie wywołują one wprawdzie tak silnych reakcji emocjonalnych jak wcześniej, jednak dziewczynka nadal ich unika (natomiast bardzo lubi tańczyć i to przy głośnej muzyce). Zdobyła wszelkie umiejętności w zakresie samoobsługi (ma jedynie problem z kolejnością zakładania ubrań rano, rozprasza się przy tym); samodzielnie pije z kubka, je kanapki ze skórką, przeżuwa, posługuje się łyżką i widelcem. Potrafi się rozebrać i ubrać, jest na etapie uczenia się wiązania sznurowadeł. Jest samodzielna w toalecie i w łazience; pomaga w czynnościach domowych; na noc ma zakładanego pampersa. Dziewczynka chodzi samodzielnie po schodach, jeździ na hulajnodze i rowerku czterokołowym, przeskakuje przez ciąg przeszkód naprzemiennie. Potrafi samodzielnie posługiwać się nożyczkami, wykleja kontury plasteliną, nawleka korale według wzoru. Ma problem w ćwiczeniach grafomotorycznych – zwłaszcza z rysowaniem dowolnym, odwzorowaniem, planowaniem przestrzeni, płynnością ruchów, precyzją, chwytem i naciskiem na kartkę. Z zakresu rozwoju procesów poznawczych: zna nazwy przedmiotów, zjawisk z najbliższego otoczenia, potrafi rozpoznać je na obrazku, naśladuje i nazywa dźwięki z otoczenia. Rozumie pojęcia: taki sam, duży, mały, krótki, długi, różnicuje proste kształty, rozpoznaje podstawowe kolory, zna określenia przestrzenne (za, do, w, pod, na). Ma kłopoty z koncentracją, łatwo się rozprasza, rezygnuje z kontynuacji zadania; jej uwaga dowolna w pracy przy stoliku to około 20–25 minut.

Dziewczynka potrafi rozpoznawać emocje, zauważa je u innych osób, łączy je z zachowaniem; potrafi mówić o swoich potrzebach; uczy się rozpoznawać, co jest dobre, a co złe w kontekście własnych przeżyć. Zdarzają się incydenty impulsywnego zachowania, napady złości. Ma poważne problemy ze snem – zasypia około 40 minut, wymaga obecności dorosłego przy łóżku (bardzo lubi, gdy tata czyta jej bajki przed snem), budzi się w nocy, czasem płacze. Chętnie chodzi do przedszkola, nawiązuje relacje z rówieśnikami. Jest ufna w stosunku do nieznanym dorosłych, zachowuje się wobec nich infantylnie (całuje, poklepuje, obejmuje), narzuca się im z rozmową, domaga się ich uwagi.

W badaniach nad komunikacją stwierdzono, iż dziewczynka operuje zdaniami złożonymi, prawidłowo buduje konstrukcje zdaniowe, potrafi opowiedzieć trzelementową historyjkę obrazkową. Ma problem z prawidłową artyku-

---

<sup>1</sup> Skala ta, autorstwa Alicji Bodziony, Katarzyny Jabłońskiej, Artura Jankiewicza, Małgorzaty Madej i Elżbiety Pysz-Sagan jest częścią książki Marii Piszczyk *Rozwój dziecka od urodzenia do 3 roku życia. Rozwojowa Skala Obserwacyjna* (Piszczyk 2015).



lacją głosek: [c], [s], [t], [n] – koniec języka wychodzi poza linię zębów; ma to bezpośredni związek z bardzo wolnym wzrostem stałych zębów (siekaczy górnych nie ma, dolne widoczne w połowie) oraz wadą zgryzu – małą, nieznacznie cofniętą żuchwą i zgryzem otwartym. Podczas mówienia oddycha prawidłowo, zachowuje płynność i prozodię mowy, jest ekspresyjna, w mowie swobodnej zdarzają się czasem niewielkie metatezy czy elizje, ale w ogólnej ocenie nie mają znaczenia; w ćwiczeniach Weronika stara się kontrolować swoje wypowiedzi – trudne słowa mówi najpierw po cichu, a potem do osoby badającej głośno. Wykazuje problemy w badaniu słuchu fonemowego – ma kłopot z wyodrębnianiem głosek w śródgłosie, dzieleniem zdania na wyrazy, nie potrafi podać wyrazów rozpoczynających się na daną głoskę, nie dokonuje analizy i syntezy głoskowej. Ma niewielkie symptomy oligofazji – koncentruje się w rozmowie na ulubionych tematach, nie zachowuje dystansu wobec nieznanym, nie zapamiętuje dłuższych zdań, dobrze rozmawia o teraźniejszości, konkretnych sytuacjach. Jest to zgodne z objawami typowymi dla mowy osób z upośledzeniem umysłowym (Jastrzębowska, Pelc-Pękała 2003: 456).

### Zalecenia specjalistyczne (wiek dziecka 5;9)

W ostatni program terapeutyczny (gdy Weronika miała 5 lat i 9 miesięcy) włączono wskazania terapeuty integracji sensorycznej, który zdiagnozował deficyty przetwarzania sensorycznego: nieprawidłowe rejestrowanie sensoryczne w układzie przedsionkowym dotykowym, wzrokowym i słuchowym, zaburzenia modulacji sensorycznej (niepewność grawitacyjna, obronność dotykowa w obrębie twarzy), problemy związane z zaburzeniami motorycznymi o bazie sensorycznej (problemy posturalne, planowanie motoryczne). Ustalono dietę sensoryczną (Kranowitz 2012: 250) i zaplanowano zajęcia z integracji sensorycznej. Terapia SI miała na celu rozwijanie zdolności ruchowych, planowania motorycznego, wzmacniania napięcia mięśniowego (mięśni posturalnych, prostowników), stabilizację w osi ciała, koordynację obustronną (Odowska-Szlchcic 2011: 27). Zaproponowano następujące ćwiczenia: jazda na deskorolce na brzuchu z odpychaniem oburącz i nogami, huśtanie na „koniku” przodem i udawanie samolotu, rzucanie woreczkami z konika z przekraczaniem linii środkowej ciała, ciągnięcie liny, pchanie opony, rzucanie piłeczkami do góry, do tyłu, w lewo, w prawo; masaż twarzy według Castillo-Moralesa (Masgutowa, Ragner 2009: 95).

Logopeda zalecił ćwiczenia słuchu fonemowego w celu usprawniania procesów czytania i pisanie (Nowak 1995: 8). Dziewczynka rozpoczęła ćwiczenia: wyklaskiwanie, wystukiwanie podawanych głosek, wyrazów, sylab, różnicowanie wyrazów podobnie brzmiących i takich samych, zabawa przed lu-

strem – demonstrowanie prawidłowego układu narządów mowy (przy p – b, s – sz, c – cz), nagrywanie dziecka. Terapia dotyczyła także poszerzania słownictwa: opowiadania treści filmów, wydarzeń dnia codziennego, budowania treści do ilustracji lub fotografii, układania zdań z podanymi rzeczownikami i czasownikami, uzupełniania treści zdań, czytania wspólnego książeczek, słuchania audiobooków. W związku z problemami z wyodrębnionymi ruchami języka, zaproponowano ćwiczenia artykulatorów: oblizywanie wewnętrznej części ust posmarowanej miodem lub nutellą, dotykanie punktowo wałków dziąsłowych, wykonywanie ruchów języka w płaszczyźnie pionowej i poziomej. W związku z problemami z użębieniem i zgryzem zalecono wizytę w poradni ortodontycznej.

Dzięki odpowiedniej diagnozie i kompleksowej terapii Weronika jest w bardzo dobrej formie, jest pogodnym, wesołym dzieckiem, otwartym na drugiego człowieka, chętnym do nauki.



**Fot. 2.** Weronika (wiek dziecka: 5;7)  
(zdjęcie z albumu rodzinnego – opublikowane za zgodą rodziny)

**PODZIĘKOWANIA:** dla Weroniki i jej mamy pani Agnieszki – za otwartość, wyrozumiałość i ciężką codzienną pracę.

## Wnioski

Praca z dzieckiem z zespołem Williamsa ugruntowała moje przekonanie, iż osobom z rzadkimi chorobami genetycznymi potrzebna jest kompleksowa terapia. Wcześniej, zanim poznałam Weronikę, pracowałam z równie rzadkimi zespołami genetycznymi: z zespołem Angelmana, zespołem Dandy-Walkera, zespołem Canavana, a także z zespołem Downa.

W mojej opinii, w przypadkach złożonych i trudnych powinno się stosować znane i powszechne w Europie zasady ergoterapii. Jest to jedna ze współczesnych form kierunku medyczno-terapeutyczno-rehabilitacyjnego, należąca do ogólnego obrazu kompleksowej terapii. Jej celem jest osiąganie możliwych kompetencji we wszystkich obszarach rozwoju. W europejskich centrach leczenia znajdują się specjalne bazy sensomotorycznego usprawniania dzieci. Ergoterapia jest rekomendowana przez lekarzy zgodnie z oficjalnymi wytycznymi (Kaczan, Śmigiel 2012: 120).

Terapia powinna obejmować jak najwcześniej rodzinę oraz dziecko, często urodzone przedwcześnie – od momentu narodzin i umieszczenia w inkubatorze. Według holenderskich badań (van Betuw 2004) ważna jest codzienna pomoc rodzinie, uświadamianie rodzicom faktycznego stanu i ocena możliwości ich dziecka, a także uwrażliwienie społeczeństwa na obecność odmiennej osoby. Podkreślam wagę terapii zespołowej i współpracy rodziny i terapeutów, gdyż w opisywanym przypadku to właśnie było kluczem do sukcesu. Weronika miała dużo szczęścia, a jej rodzina dużo determinacji i czasu. Uważam, że w Polsce jest jeszcze wiele do zrobienia w tym temacie, jeśli chcemy zapewnić dzieciom optymalny i zrównoważony rozwój.

## Literatura

- Betuw A., 2015, *Osoby z rzadkimi zaburzeniami chromosomowymi i ich najbliżsi. Europejski punkt widzenia – raport*, [dostęp na:] [http://www.gen.org.pl/docs/raport\\_anne.pdf](http://www.gen.org.pl/docs/raport_anne.pdf) (strona stowarzyszenia GEN), data dostępu: 20.11.2015.
- Eliot L., 2003, *Co tam się dzieje?*, Poznań: Media Rodzina.
- Giers M., 2011, *Zespół Williamsa*, Gdańsk: Harmonia Uniwersalis.
- Jastrzębowska G., Pelc-Pękała O., 2003, *Diagnoza i terapia logopedyczna zaburzeń komunikacji* [w:] *Logopedia – pytania i odpowiedzi. Podręcznik akademicki*, red. T. Gałkowski, G. Jastrzębowska, Opole: Wydaw. Uniwersytetu Opolskiego.
- Kaczan T., Śmigiel R., 2012, *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi*, Kraków: Impuls.
- Kranowitz C.S., 2012, *Nie-zgrane dziecko. Zaburzenia przetwarzania sensorycznego – diagnoza i postępowanie*, Gdańsk: Harmonia Uniwersalis.
- Martens M.A., Wilson S.J., Reutens D.C., 2008, *Research Review: Williams syndrome: a critical review of the cognitive, behavioral, and neuroanatomical phenotype*, „Journal Child Psychological Psychiatry”, Jun 49(6).

- Masgutowa S., Regner A., 2009, *Rozwój mowy dziecka w świetle integracji sensorycznej*, Wrocław: Wydaw. Continuo.
- Maurer A., Bołtuć I., 2010, *Dzieci z Zespołem Williamsa*, Kraków: Impuls.
- Meyer-Lindenberg A., Weinberger D.R., 2006, *Intermediate phenotypes and genetic mechanisms of psychiatric disorders*, „Nature Reviews Neuroscience”, t. 7, Vol. 10.
- Nowak J., 1995, *Ćwiczenia usprawniające mowę u dzieci w wieku przedszkolnym i wczesnoszkolnym*, Bydgoszcz: Tanan.
- Odowska-Szlachcic O., 2011, *Terapia integracji sensorycznej*, Gdańsk: Wydaw. Harmonia.
- Piszczek M., 2015, *Rozwój dziecka od urodzenia do 3 roku życia. Rozwojowa Skala Obserwacyjna*, Warszawa: Wydaw. ES.
- Przyrowski Z., 2013, *Kliniczna obserwacja. Podręcznik*, Warszawa: Empis.
- Siwiek S., 2012, *Upośledzenie umysłowe [w:] Neuropsychologia kliniczna dziecka*, red. A. Borkowska, Ł. Domańska, Warszawa: PWN.

### **A girl with Williams syndrome – case study**

#### Summary

The author of the article has worked as a speech therapist at the Early Support Centre of the Complex of Special Schools No. 11 in Kraków, including the work for the last three years with Weronika, a girl with Williams syndrome. The purpose of this publication is the analysis of the course of therapy of a child with a rare genetic disorder over the period of four years (the child age from 1–5 to 5–9). The introduction comprises a description of the Williams syndrome, including its frequency of occurrence, genetic conditions and their influence on brain operation, as well as its clinical characteristics (including metabolic, cardiac, endocrinological dysfunctions and their influence on the functioning of a person). Another part presents a case study of a girl with Williams syndrome. Analysed has been the collected medical, psychological and speech therapy documentation. Also discussed has been the individual therapeutic program and the effects of the work with the child.

Key words: Williams syndrome, mental disability, hypotonia, hyperacusis, speech therapy