Barbara Moraczewska

Czynniki warunkujące zdolność porozumiewania się z otoczeniem osób z CdLS

Streszczenie

Trudno jest opisać osoby z zespołem CdLS w sposób jednoznaczny, dlatego tak bardzo ważne jest wieloaspektowe dobranie właściwej terapii, która umożliwi poprawne wspomaganie ich rozwoju fizycznego, psychicznego i intelektualnego. Wprawdzie osoby z CdLS są bardzo do siebie podobne pod względem wyglądu twarzy, ale poziom ich rozwoju – szczególnie mowy – jest zupełnie różny. Są wśród nich osoby, które pomimo właściwie dobranej terapii nigdy nie nauczą się mówić, a inne mówią i w miarę dobrze funkcjonują w placówkach edukacyjnych. Obecnie nie jest jeszcze możliwe jednoznaczne stwierdzenie, co jest tego przyczyną. Wciąż jest wiele pytań, na które nie ma odpowiedzi, zwłaszcza jeśli chodzi o mowę i język osób z CdLS. Nie wypracowano też jednej określonej terapii, która przyniosłaby wymierne rezultaty u każdego cierpiącego z powodu CdLS. Pozostaje zatem praca w oparciu o istniejące metody i poszukiwanie takich rozwiązań, które okażą się skuteczne i pomocne w rozwoju mowy i języka u osób z CdLS.

Summary

Factors conditioning the ability to communicate individuals with CdLS with environment

It is difficult to describe individuals with CdLS syndrome unambiguously and that is why it is very important to select a proper, multi-faceted therapy which will enable adequate supporting of physical, mental and intellectual development of CdLS individuals. Although people with CdLS have typical facial features, the levels of their development are completely different, particularly in speech. Among them there are people who despite appropriate therapy will never learn to speak while others speak and do quite well in educational institutions. At present, it is not possible to state the reasons unambiguously. There are still plenty of questions which cannot be answered particularly in terms of speech and language of people with CdLS. No specific therapy which would

bring measureable results in every individual suffering from CdLS has been developed. Therefore, all that can be done is work based on existing methods and searching for such solutions that will prove affective and helpful in speech and language development of people with CdLS.

Wprowadzenie

Po raz pierwszy osoby z CdLS (*Cornelia de Lange Syndrome*) zostały opisane przez profesor pediatrii Cornelię Catharinę de Lange w 1933 roku w Amsterdamie, dlatego nazwa tego zespołu pochodzi od jej nazwiska. W niektórych publikacjach medycznych, zwłaszcza wcześniejszych, zespół określa się jako Brachmann de Lange (BdLS). Doktor Winfried Robert Clemens Brachmann opisał w 1916 roku pojedynczy przypadek pacjenta z tym zespołem, zatem wcześniej niż de Lange, jednak lekarze stawiający diagnozy po 1933 roku posługiwali się tylko synonimem CdLS, dlatego do dziś go używamy (Wnuk, 2003; Moraczewska, 2007). Najwcześniejszy opis tego zespołu ukazał się w 1855 roku, a jego autorem był holenderski anatom Willem Vrolik (Krajewska-Walasek, 2006).

Gen, który jest odpowiedzialny za CdLS, został zidentyfikowany i zlokalizowany przez grupę badawczą dr. Iana Kranza z Dziecięcego Szpitala w Filadelfii (*Children's Hospital of Philadelphia* – CHOP) i dr. Toma Strachana z Instytutu Genetyki Człowieka Uniwersytetu Newcastle. Wyniki ich badań opublikowano w „Nature Genetics" w 2004 roku (Wnuk, 2003; Moraczewska, 2007). Za fenotyp CdLS na ogół odpowiada mutacja w genie *NIPBL*, badania potwierdzają jej występowanie u ponad połowy pacjentów. W niektórych przypadkach za fenotyp CdLS odpowiedzialne są mutacje w genach: *SMC1* i *SMC3*. Ponadto opisano aberracje niektórych chromosomów (m.in. 3, 5, 12), w których fenotyp odpowiadał opisowi zespołu Cornelii de Lange (materiał opracowany przez Wnuk, Blechę, Wierzbę, Jabłońską-Brudło). Częstotliwość jego występowania szacuje się na 1:10 000-1:30 000 żywych urodzeń wśród populacji ludzkiej (Kline i wsp., 2007; Kozłowski i wsp., 2006). Profesor dr hab. Małgorzata Krajewska-Walasek z Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka" ocenia występowanie tego zjawiska na od 1:10 000 do 1:50 000 (Krajewska-Walasek, 2006). Nie stwierdzono też żadnych geograficznych tendencji do jego występowania.

Informacja o chorobie

Przebieg CdLS ma charakter dwupostaciowy, niektóre dzieci są w większym stopniu dotknięte zespołem niż pozostałe i to z różną zmiennością: od ciężkiej do łagodnej. Obecnie wielu lekarzy cięższą postać określa jako „klasyczną", a łagodniejszą jako „łagodną" formę zespołu. Często łagodniejszą postać CdLS nazywa się *mild*. W pierwszej postaci objawy zespołu są szybciej rozpoznawalne niż w drugiej, dotyczy ona pojedynczych jednostek. Jest to rzadka forma oligofrenii, która obejmuje takie wspólne cechy, jak upośledzenie umysłowe, niski wzrost oraz charakterystyczny wygląd twarzy (Wnuk, 2003). Niepełnosprawność umysłowa występuje we wszystkich przypadkach klasycznej postaci CdLS (Oliver i wsp., 2009; materiał opracowany przez Wnuk, Blechę, Wierzbę, Jabłońską-Brudło). Większość osób z opisywanym zespołem wykazuje umiarkowany lub głęboki stopień upośledzenia umysłowego, a objawy nadpobudliwości, autoagresji, zachowania autystyczne nasilają się z wiekiem. U osób z CdLS jedną z charakterystycznych cech jest również zmniejszona wrażliwość na ból, a także nadwrażliwość dotykowa.

Wśród postaci łagodnych opisywane są przypadki chorych z niezwykle łagodną ekspresją choroby (np. z prawidłowym rozwojem umysłowym) i dyskretną dysmorfią (Krajewska-Walasek, 2006). Opisanie całego spektrum objawów klinicznych choroby nie jest obecnie możliwe, gdyż wciąż w piśmiennictwie pojawiają się informacje o „nowych" jej objawach, które wcześniej nie zostały opisane (Krajewska-Walasek, 2006). W zależności od stopnia zawansowania choroby niektóre osoby śmieją się, mówią, biegają, a inne potrafią tylko – a może aż – otworzyć buzię, uśmiechnąć się i wyciągnąć ręce do kogoś bliskiego.

Fizyczność osób z CdLS

Rozwój

Osoby z zespołem CdLS są zazwyczaj niepełnosprawne intelektualnie, jednak występują tu duże różnice w stopniu porażenia. Dzieci z klasyczną postacią wykazują głęboki niedorozwój umysłowy, natomiast rozwój umysłowy w postaci łagodnej jest na granicy normy bądź opóźniony w stopniu nieznacznym. U ok. 86% dziewcząt i 90% chłopców pojawiają się drugorzędowe cechy płciowe. Około 75% dziewcząt miesiączkuje, a te z umiarkowaną postacią są płodne. Pojedyncze doniesienia mówią o urodzeniu przez kobiety z CdLS zarówno dziecka zdrowego, jak i chorego (Krajewska-Walasek, 2006).

Płacz noworodków z CdLS jest niezwykle charakterystyczny – słaby o niskiej tonacji, ale wraz z wiekiem zanika. Napięcie mięśniowe od początku jest wzmo-

żone. Bardzo często występują infekcje dróg oddechowych, równie często bezdech, zwłaszcza u dzieci z wadami serca i refluksem żołądkowo-przełykowym.

Wzrost

Głównymi objawami choroby są zaburzenia wzrastania, opóźnienie rozwoju, nieprawidłowości w obrębie kończyn oraz specyficzny – odrębny i unikalny – wygląd twarzy (Krajewska-Walasek, 2006). Dzieci z zespołem CdLS w ok. 31% rodzą się przedwcześnie. Przeciętna masa urodzeniowa chłopców to 2221 g, dziewcząt – 2145 g. Długość ciała i obwód głowy wynoszą odpowiednio: dla chłopców – 46,1 cm i 31,26 cm, natomiast dla dziewcząt – 44,9 cm i 30,45 cm (Jackson i wsp., 1993; Krajewska-Walasek, 2006).

Wzrastanie dzieci z CdLS jest spowolnione, mimo to długość ich ciała stale się zwiększa. Dorośli osiągają wzrost ok. 122-150 cm. Występowanie wyraźnych zaburzeń wzrastania i nieharmonijny jego przebieg mogą świadczyć o istnieniu bądź pojawieniu się dodatkowych schorzeń (Krajewska-Walasek, 2006). W pojedynczych przypadkach zaobserwowano niedobór hormonu wzrostu.

W okresie przedszkolnym i szkolnym masa ciała dzieci CdLS jest zazwyczaj niska, obserwuje się też mały przyrost wagi ciała. Odwrotna sytuacja występuje w okresie młodzieńczym. Pojawia się wówczas tendencja do otyłości, u niektórych osób ma ona swój początek w dzieciństwie (Ireland, 1996; Krajewska-Walasek, 2006). Przyrost masy ciała w okresie dojrzewania u dziewcząt to 60%, a u chłopców – 40%. Przyspieszeniu ulega również proces wzrastania. U dziewcząt wynosi 40%, a u chłopców – 50% (Krajewska-Walasek, 2006).

Anomalie kończyn

Osoby z CdLS mają stosunkowo małe dłonie i stopy. Czasami u dzieci z klasyczną formą zespołu występuje brak palców u rąk lub brak dłoni czy przedramion. Zwykle obecne są takie cechy, jak poprzeczna bruzda dłoni, klinodaktylia pięciu palców oraz proksymalnie (nisko) osadzone kciuki. Niekiedy towarzyszą temu: syndaktylia, polidaktylia pozaosiowa i rozszczep dłoni (Krajewska-Walasek, 2006). Wady ubytkowe rzadko dotyczą kończyn dolnych, jednak regułą są małe stopy. Można też zaobserwować występowanie umiarkowanie rozwiniętej płetwistości pomiędzy palcami, ograniczenie ruchomości w stawie łokciowym, a ścięgno Achillesa jest często krótkie, dlatego też osoby te chodzą na palcach.

U starszych dzieci stwierdza się spłaszczenie panewek stawu biodrowego, zapalenie błony maziowej oraz martwicę kości szyjki udowej (Jackson i wsp., 1993; Krajewska-Walasek, 2006). Prawie wszystkie dzieci z CdLS uczą się chodzić. Począ-

tek nauki chodzenia dla postaci klasycznej przypada na lata między 2. a 5. rokiem życia, dla postaci łagodnej – między 1. a 2. rokiem życia. Dzieci z klasyczną formą zespołu mogą nie chodzić aż do 5. roku życia. Osoby z CdLS w sposób prawidłowy posługują się swoimi kończynami, nawet te, u których występuje brak palców czy rąk. Dzieci z omawianym zespołem uczą się manipulować przedmiotami oraz podnosić je.

Cechy twarzy

Wygląd twarzy, mimo że zmienia się wraz z wiekiem i wykazuje zmienną ekspresję cech dysmorficznych, jest zasadniczym objawem tej choroby. Unikalny wygląd twarzy w znacznej mierze uwarunkowany jest obecnością hirsutyzmu (Krajewska-Walasek, 2006). Wszystkie dzieci z zespołem są bardzo podobne do siebie: wyglądają jak bracia i siostry. Charakterystyczne cechy to: łukowate brwi (często zrośnięte) jak narysowane kredką (98% przypadków), długie, gęste i podkręcone rzęsy (99%), niskie czoło i tylna linia włosów (92%), wąskie usta (94%), nadmierne owłosienie części krzyżowej i nóg (78%), uwydatniona górna warga, tzw. karpiowate usta (84%), szeroki i zadarty w górę nos (88%) oraz krótkowzroczność (50%) (Krajewska-Walasek, 2006)[1]. Kości oczodołowe oraz jarzmowe są słabo rozwinięte. Jednak opisany powyżej wygląd twarzy kształtuje się wraz z wiekiem i w początkowym okresie życia nie jest tak charakterystyczny (Krajewska-Walasek, 2006). W postaci klasycznej CdLS występuje małogłowie i krótka szyja (98%). Broda jest mała, a podniebienie wysoko wysklepione. Rozpoznanie ułatwia obecność mikromelii ze skróconymi przedramionami oraz wybitnie małymi rękami, poniżej 3 centyli (Ireland, 1996). U dzieci z postacią łagodną wygląd twarzy po urodzeniu jest mało charakterystyczny. U większości z nich unikalny wygląd twarzy zaznacza się około 2., 3. roku życia (Krajewska-Walasek, 2006).

Refluks żołądkowo-przełykowy

Refluks żołądkowo-przełykowy jest najczęstszym objawem (75% przypadków) (Ireland i wsp., 1993; Krajewska-Walasek, 2006). Nie zawsze jest właściwie rozpoznany, gdyż może przebiegać bezobjawowo (tzw. cichy refluks). Objawy mogą pojawić się w każdym wieku. Symptomami zapowiadającymi to zaburzenie są: ból o bliżej nieokreślonym umiejscowieniu lub ból zamostkowy, niechęć do jedzenia, zachłyśnięcia, ulewanie u niemowląt, przeżuwanie, u starszych zgaga, problemy

[1] http://forum.darzycia.pl/index.php?topic=311.50 (dostęp: 2.11.2013).

ze snem, zaburzenia zachowania. Objawy mogą dotyczyć również dolnego odcinka przewodu pokarmowego – są to zaparcia, wzdęcia i skurcze. Symptomami spoza przewodu pokarmowego są: problemy otolaryngologiczne, uszkodzenia szkliwa zębów, świst krtaniowy, spastyczne zapalenie oskrzeli, zespół Sandifera (przymusowe przekrzywianie głowy i odgięciowe ustawienie głowy podczas połykania wywołane skróceniem przełyku jako powikłaniem choroby refluksowej). Przyczynia się to do nowotworzenia, czyli raka przełyku, oraz aspiracji treści żołądkowych do płuc (Krajewska-Walasek, 2006). Nieleczony w prawidłowy sposób refluks żołądkowo-przełykowy może prowadzić do śmierci.

Wady serca

Około 25-30% dzieci z CdLS ma wadę serca. Najczęściej są to wady przegrody w postaci izolowanej albo w skojarzeniu z wadami zwężającymi drogę dopływu krwi do prawej komory serca. Niekiedy występują: koarktacja aorty, zespół Ebsteina, zwężenie tętnicy płucnej. Zwężenia tętnic płucnych obserwowane są w postaciach umiarkowanych z częstością ok. 2% i rzadko wymagają leczenia operacyjnego (Krajewska-Walasek, 2006).

Niekiedy odnotowuje się napady padaczkowe, nadwrażliwość na przegrzanie oraz nadreaktywność na leki, zwłaszcza uspokajające. Wady układu moczowo-płciowego stwierdza się u 41% chorych. Poważną wadą jest przepuklina przeponowa, która występuje w najcięższych przypadkach formy klasycznej i w 50% jest przyczyną śmierci.

Wbrew ogólnie przyjętemu stwierdzeniu, że osoby z CdLS żyją krótko, dr Laird Jackson uważa, że CdLS jest zespołem z poważnymi problemami fizycznymi i rozwojowymi, ale większość z nich nie powinna prowadzić do skrócenia długości życia (Wnuk, 2003).

Psychika i zachowania osób z CdLS

Wraz z dojrzewaniem pogarsza się zachowanie dzieci. W wieku dorosłym nasilają się objawy refluksu żołądkowo-przełykowego, u 60% występują problemy z krążeniem obwodowym (sine, zimne dłonie i stopy), pogłębia się skrzywienie kręgosłupa, pojawiają się polipy w nosie, mogą się ujawniać zaburzenia psychiczne, pierwsze napady padaczkowe, ale też ucieczki z domu (Krajewska-Walasek, 2006).

Wciąż trwa dyskusja, czy choroba jest związana rzeczywiście ze specyficznymi zachowaniami, czy też obserwowane zaburzenia zachowania wynikają z obecności towarzyszących patologii, jak refluks żołądkowo-przełykowy, zapalenie ucha, martwica septyczna szyjki kości udowej, czy z obniżenia sprawności umysłowej (Krajew-

ska-Walasek, 2006). Osoby te z reguły są nadpobudliwe, niedojrzałe emocjonalnie, cechuje je duża zmienność nastroju. Początkowo nietypowe zachowania, jak ssanie kciuka, uderzanie głową, wkładanie rąk i przedmiotów do ust, szczypanie się, są objawami niedojrzałości rozwojowej i ustępują wraz z wiekiem (Krajewska-Walasek, 2006).

Zaburzenia zachowania są częstym objawem CdLS – im bardziej zaawansowana postać, tym wyraźniej można je zaobserwować. Najczęściej u dzieci z CdLS ze znacznym stopniem niepełnosprawności umysłowej występują: autyzm, zaburzenia snu, zaburzony rytm dobowy, bezsenność, nadmierna senność w ciągu dnia, nieskoordynowana nadaktywność, niepokój, zaburzenia koncentracji uwagi, samookaleczanie (Krajewska-Walasek, 2006).

Stopień nasilenia niektórych zachowań zależy od wieku osoby z zespołem CdLS. Samookaleczanie dotyczy 55% osób z CdLS z niepełnosprawnością umysłową w stopniu znacznym. Takie zachowanie pojawia się u 82% dzieci po 12. roku życia. Samookaleczania są wyrazem podwyższonego progu bólowego, ale powstają też w wyniku niepokoju, strachu, niezadowolenia czy unikania wykonywania poleceń (Krajewska-Walasek, 2006).

Osoby z CdLS są bardzo wrażliwe emocjonalnie, dlatego też ich nastrój niezwykle łatwo i szybko się zmienia. Potrafią śmiać się histerycznie z rzeczy, które nie są zabawne dla innych, mogą być drażliwe, kapryśne, niekiedy wręcz uparte. Mają problemy ze snem, co powoduje napady złości. Zachowanie w stosunku do innych, zwłaszcza obcych, może być prowokujące lub nakierowane na przyciągnięcie uwagi. Postępowanie dzieci z CdLS jest wynikiem rozwojowej niedojrzałości zachowań, która jest spowodowana normalnym zróżnicowaniem rozwojowym, jak np. ssanie kciuka, uderzanie głową, wkładanie rąk lub innych przedmiotów do ust, zwisanie głowy, szczypanie się, celowe upadanie czy przewracanie się. Część tych zachowań zanika, gdy dziecko dorasta, ale niektóre zostają, a nawet przybierają inną, bardziej „dojrzałą" formę (Wnuk, 2003).

Dzieci z tym zespołem wymagają odpowiedniej stymulacji, polegającej na łagodnym wyhamowaniu niewłaściwych działań i przekierowaniu ich w stronę bardziej akceptowanych społecznie zachowań i ogólnie przyjętych norm.

U dzieci z CdLS w okresie dojrzewania napady paniki, niepokoje, huśtawki nastroju, agresja, samookaleczanie przeplatają się z normalnym życiem w domu i szkole. Najtrudniejszym zachowaniem pojawiającym się u osób z CdLS jest samookaleczanie, powszechnie znane jako SIB (*self injurious behavior*). Przyjmuje ono różne formy: od obgryzania paznokci czy wyrywania włosów po przegryzanie skóry i uderzanie głową aż do zranienia. Część lekarzy, wśród nich dr Douglas Stockwell, uważa, że jest to powiązane z chronicznym bólem, może też być to sposób kontrolowania bólu (Wnuk, 2003).

Punktem wyjścia do opracowania programu rehabilitacji dziecka z CdLS jest ocena funkcjonalna. Rehabilitacja powinna być wczesna, powszechna, komplekso-

wa i ciągła, a w procesie tym powinni uczestniczyć lekarze, fizjoterapeuci, psycholodzy, logopedzi, pedagodzy i terapeuci zajęciowi. Ustala się cele bliskie i odległe terapii – te ostatnie muszą uwzględniać ograniczenia wynikające z wad rozwojowych, zwłaszcza kończyn górnych. Odpowiednio wcześnie rozpoczęte usprawnianie ma istotny wpływ na dalszy rozwój psychomotoryczny dziecka – u najmłodszych dzieci możemy zastosować metodę NDT Bobath lub Vojty. Niezbędna jest również wiedza, czy dziecko widzi i słyszy, ponieważ deficyty w tym zakresie w sposób istotny modyfikują program terapeutyczny. W kompleksowym programie warto także uwzględnić np. muzykoterapię czy terapię z udziałem zwierząt. Ważne jest również kształtowanie umiejętności samoobsługi (materiał opracowany przez Wnuk, Blechę, Wierzbę, Jabłońską-Brudło).

Wszystkie dzieci z CdLS uczą się bardzo powoli. Większość z nich jest opóźniona w rozwoju psychomotorycznym, zaś ich iloraz inteligencji waha się między 30-85 (średnio 53) i oznacza umiarkowany stopień upośledzenia, a nie głęboki, jak określano wcześniej. Niezwykle rzadko zdarzają się przypadki osób z CdLS z prawidłowym, a nawet wyższym, ilorazem inteligencji. Interesujące jest, że dzieci z CdLS urodzone po 1980 roku mają wyższy iloraz inteligencji. Wiąże się to prawdopodobnie z wczesnym rozpoznaniem pozwalającym na szybkie i właściwe podjęcie działań edukacyjnych.

Edukacja

Dzieci z rozwojem umysłowym na pograniczu normy zazwyczaj przez pierwsze cztery lata uczęszczają do normalnej szkoły podstawowej, potem z reguły kontynuują naukę w szkole specjalnej. Potrafią czytać i pisać (Ireland i wsp., 1993). Dzieci z CdLS dobrze radzą sobie w różnych placówkach oświatowo-rewalidacyjnych.

Nabywanie nowych umiejętności u osób z CdLS trwa przez całe życie, o czym wspomniano wcześniej, ale – co trzeba podkreślić – umiejętności nabyte nie ulegają regresji. Mocne strony rozwojowe dzieci z CdLS obejmują pamięć wzrokową i organizację percepcyjną, dlatego używanie pamięci wzrokowej w ich edukacji jest jak najbardziej wskazane. W edukacji należy położyć nacisk na zajęcia z małej motoryki. Szczególnie należy zwrócić uwagę na naukę prac związanych z wykonywaniem codziennych czynności. Dzieci z CdLS, które uczęszczają na zajęcia do szkół, zwykle mają trudności z przechodzeniem od wykonania jednego zadania do drugiego. Bardzo łatwo się rozpraszają, często też stają się niespokojne. Prawdopodobnie wynika to z odczuwalnego przez te dzieci bólu, ale i niemożności wykonania przez nie niektórych zadań. Warto też zauważyć, że są dzieci z CdLS, które w chwili gdy nie potrafią wykonać powierzonego im zadania, zachowują się w sposób odmienny: wycofują się do swojego własnego świata. Dzieci z CdLS wydają się więc zachowywać w szkole lepiej, gdy mogą przewidzieć, co ma się zdarzyć, kiedy mają jakiś

typ systemu komunikacji, jak również kiedy mają poczucie kompetencji powiązane z zadaniem oraz gdy mają możliwość wykonania wszystkich prac w tempie dostosowanym do swoich możliwości.

Doktor Samuel Odom uważa, że dzieci z CdLS mogą osiągać korzyści rozwojowe poprzez przebywanie, współdziałanie w zabawie czy w codziennych czynnościach z dziećmi zdrowymi. Niejednokrotnie dochodzi wówczas do nawiązania głębszych znajomości między dziećmi, czasem rodzi się przyjaźń (Wnuk, 2003).

Wszelkie niezbędne materiały do nauki dzieci z omawianym zespołem powinny być łatwo dostępne i znajdować się w stałym miejscu, co zapewni dzieciom stabilność, poczucie bezpieczeństwa i nie będzie powodować u nich dodatkowych frustracji czy niepożądanych emocji. Edukację należy rozpocząć od zajęć, które dziecko zna i lubi, a następnie włączać stopniowo coraz więcej nowości. Również pomoce dydaktyczne na początku powinny być znane, potem należy dodawać nowe – takie, które są niezbędne do rozwiązania postawionego przed dzieckiem zadania. Wszelkie materiały wykorzystywane podczas prowadzenia zajęć muszą być dostosowane do możliwości i zdolności motorycznych dziecka, a przede wszystkim muszą być bezpieczne. Z uwagi na to, że większość osób z CdLS ma problemy z mową i słuchem, zadania należy formułować w sposób jasny i zrozumiały, przedstawiając je wizualnie i w miarę możliwości używając języka migowego (Wnuk, 2003).

Zajęcia z dzieckiem z CdLS zarówno rodzice w domu, jak i nauczyciele w szkole powinni wykonywać w ustalonej kolejności. Wynika to z tego, że dzieci z tym syndromem łączą wykonywanie pewnych czynności z określonym miejscem.

W Stanach Zjednoczonych dąży się do tego, aby dzieci z CdLS uczestniczyły w zajęciach edukacyjnych w klasach integracyjnych. Nauczyciele otrzymują zarówno odpowiednie wsparcie, jak i przeszkolenie, pracują też na zmodyfikowanym programie nauczania. Działaniom tym przyświeca myśl i doświadczenie dr. Lou Browna, że „najbardziej inteligentni, najbardziej efektywni ludzie w naszej społeczności wyrosną, dotykając ludzi niepełnosprawnych" (Wnuk, 2003).

Dużą pomocą w komunikowaniu się z osobą z CdLS jest prowadzenie tzw. dzienników (Wnuk, 2003). Mogą one obejmować przedmioty, części przedmiotów, słowa pisane, rysunki lub jakiekolwiek wspomnienia, które mają znaczący związek z czynnością lub zdarzeniem z życia dziecka. Wielu rodziców i specjalistów uważa, że dzięki prowadzonym dziennikom dzieci z CdLS mają poczucie przeszłości, teraźniejszości i przyszłości oraz łatwiej im wyjaśnić wydarzenia, które się w ich życiu powtarzają, np. w dzienniku może znaleźć się zasuszony kwiat, bilet lotniczy czy piasek z plaży w woreczku – będzie to przypominać o wakacjach i ułatwi przekazanie dziecku informacji, że dane zdarzenie znów będzie miało miejsce.

Opiekunowie, rodzice, terapeuci uważają, że muzykoterapia jest idealna dla dzieci CdLS. Wielu terapeutów jest przekonanych o tym, iż częste ataki samookaleczeń u osób z symptomem mogą być redukowane dzięki terapii muzycznej poprzez odsyłanie agresji do muzyki.

Praca z osobami z CdLS przejawiającymi zróżnicowane deficyty rozwojowe wymaga poszukiwania takich form terapii, aby w sposób jak najbardziej skuteczny oddziaływać na rozwój jednostki. Skuteczność form terapii nie jest jednoznaczna i nie można stwierdzić, że przyniesie oczekiwane rezultaty. Tak jak zróżnicowane są postacie zespołu CdLS, tak też zróżnicowana jest skuteczność zastosowanej terapii do danego przypadku. Omówione poniżej formy terapii mogą przyczynić się do ogólnego usprawnienia intelektualnego, fizycznego i prawdopodobnie w jakimś stopniu poprawiają jakość mowy i języka. Możemy wymienić tutaj choćby: terapię zajęciową, metodę Knillów, metodę Felice Affolter i Stymulowanych Seryjnych Powtórzeń Ćwiczeń.

Terapia zajęciowa to leczenie i usprawnianie za pomocą określonych czynności, zajęć i pracy. Pewne czynności i praca mogą mieć wartość kształcącą, wychowawczą oraz leczniczą. Jako środek leczniczy terapia zajęciowa może oddziaływać ogólnie, czyli wpływać na ogólną sprawność fizyczną i psychiczną jednostki lub też miejscowo zwiększać sprawność i siłę danej grupy mięśni czy kończyny. Terapia zajęciowa ma zatem szerokie zastosowanie w medycynie.

Terapia zajęciowa to celowe organizowanie zajęć wytwórczych za pomocą prostych narzędzi i materiałów naturalnych (drewno, skóra, glina, wełna) w celu poprawy sprawności manualnej, zwiększenia zakresu ruchu, siły mięśni. Nie zawsze jednak musi powstać produkt, ważny jest bowiem sam proces aktywizacji pacjenta. Wartość terapii zajęciowej dla procesu usprawniania z punktu widzenia fizjologicznego i kinezyterapeutycznego polega na tym, że dany ruch – ćwiczenie w czasie pracy – pacjent może wykonywać przez dłuższy czas bez zmęczenia fizycznego i psychicznego. Tym samym przyśpiesza się usprawnianie. Większość prac jest czynnością złożoną: po jednym rodzaju ruchu następuje inny, między poszczególnymi ruchami zachodzą przerwy, które wynikają z samej techniki prac. Stwarza to dla narządu ruchu, zwłaszcza dla mięśni oraz układu krążenia i układu oddechowego, doskonałe warunki działania. W czasie tych drobnych przerw następuje odpoczynek i odprężenie, odprowadzenie produktów zmęczenia i zaopatrzenie się w nowy zapas energii do pracy. Cel terapii zajęciowej w odniesieniu do poszczególnych pacjentów jest zawsze określany indywidualnie.

Metoda Knillów rozwija percepcję słuchowo-wzrokowo-ruchową. Jest ona wyjątkowo pomocna zarówno w pracy z dziećmi wycofanymi, jak i agresywnymi. Stosowana na zajęciach jako metoda wspomagająca, do pracy indywidualnej z dzieckiem oraz grupowej, pozwala na czerpanie radości ze wspólnego, równoczesnego wykonywania zadań. Dzięki tej metodzie rozwija się kontakt społeczny. Pełni ona również funkcję bazy wyjściowej dla rozwoju rozumienia i używania języka. Metoda przeznaczona jest do pracy z dziećmi, młodzieżą i dorosłymi o różnym poziomie rozwoju intelektualnego, społecznego i fizycznego. Oparta jest na założeniu, że dotyk jest pierwszym wrażeniem, którego doznajemy, zatem od wrażliwości doty-

kowej zależy umiejętność nawiązania kontaktu z otoczeniem, a następnie komunikacja z nim.

Aby przełamać trudności związane z zaburzonym postrzeganiem własnego ciała oraz z brakiem kontroli nad ruchami i problemami w komunikacji, należy rozwijać u osoby z syndromem CdLS świadomość ciała. Przy czym tego typu działania wymagają stworzenia bezpiecznego środowiska, które pozwoli na skoncentrowanie uwagi, wywołanie jej i kierowanie nią w taki sposób, by stała się dla danej osoby znaczącą i motywującą aktywnością. Bardzo ważną rolę odgrywa tutaj muzyka, która zarówno stymuluje, jak i poprawia uwagę, dlatego też powinna być uwzględniona w terapii (Bożek, 2005)[2].

Muzyka, stymulując i poprawiając uwagę, może tworzyć korzystne podstawy do uczenia się. Dzięki słuchaniu specjalnego tonu sygnaturki na początku i na końcu programu dziecko stopniowo uczy się rozpoznawać sytuację, a to przygotowuje je do łączenia jej z określoną aktywnością. Ponadto każdy ruch dziecka jest wspierany przez specjalny akompaniament muzyczny, będący „sygnałem" konkretnej aktywności. W ten sposób tworzą się warunki, w których dziecko może czuć się bezpiecznie. Dziecku pomaga także to, że terapeuta używa głosu, śpiewa lub mówi wyraźnie i melodyjnie. Program może być stosowany przez każdą osobę, która ma regularny kontakt z dzieckiem[3].

Metodę nauczania osób wymagających podejścia specjalnego, jaką przedstawia Felice Affolter, określić można jako psychopedagogikę rozumnego działania dłoni. Metoda skupia się przede wszystkim na rozwiązywaniu przez dziecko problemów dnia codziennego, a więc na wyzwalaniu celowego i skutecznego działania dłoni i poznawania własnego działania. Ta forma rehabilitacji przeznaczona jest dla osób z organicznymi zaburzeniami spostrzegania, które nie są zdolne do samodzielnego zaprogramowania czynności złożonych, nawet takich, które wydają się proste i łatwe. Pomoc polega na tym, że instruktor kładzie swoje ręce na grzbietowej stronie dłoni pacjenta i lekko ukierunkowuje ich działanie, wyczuwając, czy i kiedy pacjent jest gotowy do przyzwolenia, by poddać się kierowaniu. Instruktor nigdy nie wyręcza pacjenta, który przeżywa wysiłek jako własny, doznaje siebie jako sprawcę – na tym polega moc terapeutyczna metody. Jest ona przeznaczona dla osób niepełnosprawnych w stopniu znacznym, a nawet głębokim[4].

Jedną z terapii wywodzących się z grupy dyrektywnych jest metoda Stymulowanych Seryjnych Powtórzeń Ćwiczeń (SSP), która została opracowana przez prof. dr. hab. Zbigniewa Szota. W metodzie tej podstawą, na której się bazuje, jest

---

[2] http://www.edukacja.edux.pl/p-13670-metoda-knilla-w-pracy-z-dzieckiem-autystycznym.php (dostęp: 12.09.2013).

[3] *Ibidem* (dostęp: 12.09.2013).

[4] http://www.oswdamnica.edu.pl/publikacje_dok/Ewy/FAffolter.pdf (dostęp: 8.09.2013).

aktywność ruchowa. Pozwala ona na wykształcenie się połączeń w ośrodkowym układzie nerwowym. Metoda uwzględnia fizjologiczny rozwój człowieka. Opierając się na założeniach psychofizycznych, za główny cel prowadzonej terapii postawiono optymalne pobudzenie mózgu w celu uzyskania nowych połączeń nerwowo-mięśniowych. Zalety wynikające ze stosowania tej metody to przede wszystkim: stymulacja ruchu przy pomocy terapeuty (czasem nawet wymuszenie ruchu), ćwiczenia fizyczne stosowane seryjnie umożliwiające intensyfikację bodźców, stosowane w każdych warunkach, zastosowanie ciągłych zmian (po pierwszym okresie stają się one koniecznością), dowolny dobór ćwiczeń w zależności od percepcji dziecka, uaktywnienie wybranych partii mięśniowych w zależności od stopnia upośledzenia (szczególnie ruchowego), uruchamianie mechanizmów głębokiego czucia mięśni, nauczanie umiejętności potrzebnych w życiu codziennym, koncentracja uwagi podczas samodzielnego wykonywania ćwiczeń, dążenie do samodzielnego wykonywania ćwiczeń[5].

Omawiając metody terapii ogólnorozwojowej w stosunku do osób z CdLS, należałoby jeszcze wspomnieć o Metodzie Ruchu Rozwijającego Weroniki Sherborne, której elementy być może można wykorzystać w prowadzonej terapii. Do opracowania swojej metody wykorzystała ona założenia gimnastyki ekspresyjnej Rudolfa Labana. Metoda jest nakierowana na wspomaganie rozwoju jednostki. Jedną z zasadniczych przesłanek Metody Ruchu Rozwijającego jest podejście psychofizjologiczne. Pozwala ono nie tylko rozwijać już ukształtowane umiejętności i sprawności, ale również dzięki percepcji parcjalnej różnorakich bodźców przejść na kolejny etap rozwoju. Jest to szczególnie istotne przy zaburzeniach, nieharmonijnym lub zahamowanym rozwoju (Błeszyński, 2005). Sherborne wyróżnia trzy aspekty ruchu ciała: ruchy dotyczące świadomości części ciała, kierunków ich ułożenia oraz sposobu poruszania nimi (Błeszyński, 2005). Odnosząc się do założeń tej metody, szczególną uwagę zwraca się na rozwój psychofizyczny jednostki, komunikacji, inwencji twórczej, modyfikowania zachowań przez uczestnictwo w grach i zabawach (Błeszyński, 2005). W prowadzonej Metodą Ruchu Rozwijającego terapii z osobami niepełnosprawnymi intelektualnie należy zwrócić szczególną uwagę na fakt, że ćwiczenia powinny być wykonywane z przewodnikiem, czyli osobą wspomagającą jednostkę poddawaną terapii. Powinna być to osoba najbliższa, dająca poczucie bezpieczeństwa, np. matka, ojciec czy rodzeństwo.

Należy wspomnieć, że Metoda Ruchu Rozwijającego jest metodą o dużym stopniu ogólności, dzięki temu możliwe jest wieloaspektowe jej stosowanie. Może ona być wykorzystywana w różnych formach jako metoda wspomagająca rozwój w spo-

---

[5] J. Wejs: Przegląd terapii autyzmu, szkolaspecjalna.elomza.pl/publikacje/autyzm (dostęp: 12.10.2013).

sób zróżnicowany pod względem potrzeb związanych ze specyfiką zaburzeń i wiekiem (Błeszyński, 2005).

Charakterystyka zaburzenia mowy

Badania nad funkcjonowaniem mowy dziecka z niepełnosprawnością intelektualną można przedstawić w aspekcie wąskim (symptomatologicznym) oraz szerszym, wskazując wpływ mowy na ogólny rozwój, w szczególności na funkcjonowanie społeczne (Błeszyński, 2013). Wraz z pogłębieniem się stopnia upośledzenia umysłowego występuje nasilenie zaburzeń komunikacyjnych (Błeszyński, 2013).

Obecnie w sposób jednoznaczny nie da się określić etiologii występowania zaburzeń mowy. Charakteryzują się one dużym zróżnicowaniem pod względem mechanizmu, etiologii i symptomatologii (Błeszyński, 2013). W przypadku występowania zaburzeń w nabywaniu umiejętności mowy i języka wskazuje się na uszkodzenie obydwu płatów ciemieniowych mózgu, lewego skroniowego oraz czołowego, odpowiadających za rozwój komunikacji mowy i języka (Kułakowska, 2003; za: Błeszyński, 2013).

Według opinii osób zajmujących się CdLS istnieje kilka powodów prowadzących do trudności w komunikowaniu się tych chorych z otoczeniem. Są to przede wszystkim: niska masa urodzeniowa, upośledzenie słuchu, kończyn górnych oraz upośledzenie rozwoju motorycznego (zdolności do siadania i chodzenia)[6].

Analizując problemy związane z zaburzeniami mowy u dzieci z CdLS, należy pamiętać o zaburzeniach wzroku i słuchu. Do najczęściej obserwowanych objawów zaburzeń wzroku należą m.in.: zez, oczopląs, krótkowzroczność oraz objawy powracającego zapalenia powiek i spojówek. Zmiany zapalne są najczęściej związane z opadaniem powiek, co niejednokrotnie skutkuje zawężonym polem widzenia oraz zwężeniem bądź zarośnięciem kanalików nosowo-łzowych. Często ten problem zostaje rozwiązany po udrożnieniu kanalików łzowych (Krajewska-Walasek, 2006).

Jedną z opisywanych cech klinicznych jest niedosłuch, który może mieć charakter zarówno czuciowo-nerwowy, jak i przewodzeniowy lub mieszany. Spowodowany jest przez różne anomalie w obrębie górnych dróg oddechowych, ale i anomalie samego narządu słuchu. Spotykane są: rozszczep podniebienia, upośledzenie drożności trąbek słuchowych powodujące wysiękowo-surowicze zapalenie ucha środkowego, zwężenie przewodów słuchowych zewnętrznych oraz anomalie w uchu wewnętrznym (skrócony nieprawidłowy ślimak, rozdwojony przedsionek oraz obecność mezenchymy w przestrzeni perylimfatycznej) (Kozłowski i wsp., 2006).

---

[6] http://www.paluki.pl/cdls/med-5.htm (dostęp: 10.11.2013).

Uszy są zazwyczaj małe, dysplastyczne, o wąskich przewodach zewnętrznych. Niedosłuch różnego stopnia pochodzenia nerwowego występuje u ok. 90% chorych. Zwykle bywa obustronny. Bardzo często stwierdza się zapalenie ucha środkowego. Wąski przewód zewnętrzny ucha wymaga stosowania drenażu (Ireland, 1996). Badanie słuchu powinno być wykonane i rozpoznane do 6. miesiąca życia, co pozwala na dostosowanie aparatu słuchowego do ewentualnych uszkodzeń i przyczynia się do wcześniejszego i poprawnego rozwoju mowy w stopniu odpowiednim do możliwości rozwojowych dziecka. Wczesne badanie słuchu jest niezwykle ważne, gdyż słyszenie jest podstawą rozwoju mowy, trzeba jednak pamiętać o tym, że dzieci z CdLS rodzą się głuche i poprawiają swój słuch aż do 1. roku życia, a doskonalą go do 2. roku życia. Proces ten wskazuje, jak bardzo trudno jest diagnozować dziecko z tym zespołem. Wprawdzie przyczyna takiego stanu nie jest w pełni znana, ale być może wiąże się z faktem, że dzieci z CdLS mają bardzo małe kanaliki słuchowe, które muszą się rozwinąć, co trwa do ok. 2. roku życia (Wnuk, 2003). Postępująca poprawa słuchu jest niezwykła i trudna do zrozumienia, dlatego zaleca się podejmowanie prób komunikacji z dzieckiem nawet wówczas, gdy wstępne testy wykazują jego głuchotę, testy oceniające słuch nie zawsze są bowiem miarodajne w stosunku do dzieci z CdLS.

Większość osób z zespołem ma poważny deficyt komunikacyjny, znaczna część nigdy nie nauczy się mówić, a niektóre są w stanie opanować tylko od kilku do kilkunastu słów. Czasem pierwsze słowa pojawiają się dopiero w 13. roku życia (materiał opracowany przez Wnuk, Blechę, Wierzbę, Jabłońską-Brudło). Marta Bogdanowicz podkreśla, że u osób z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym i znacznym, do których w większości możemy zaliczyć osoby z CdLS, zasób słownictwa jest minimalny. Dziecko nie posługuje się zdaniami, jego wypowiedzi składają się z monosylab lub jednego wyrazu. U niektórych notuje się zdania proste, ale wyrazy nie są zazwyczaj odmieniane. Zrozumienie komunikatu utrudnia bełkotliwa mowa (Błeszyński i Kaczorowska-Bray, 2012).

Nauka mowy jest upośledzona z powodu jednej z cech klinicznych zespołu, którą jest wymieniony wcześniej niedosłuch, stwierdzany – według różnych autorów – u 40-100% przypadków. Stąd konieczność badania audiologicznego (Wnuk, 2003; Kozłowski i wsp., 2006; materiał opracowany przez Wnuk, Blechę, Wierzbę, Jabłońską-Brudło).

Ocenia się, że dzieci, które przy urodzeniu ważyły ok. 2270 g, nie mają uszkodzonego słuchu, ciężkich deficytów kończyn górnych, zaczęły siadać przed 18. miesiącem życia lub chodziły przed 30. miesiącem życia i których relacje społeczne oceniono jako dobre, mają większe szanse osiągnięcia umiejętności języka ekspresyjnego niż te, które nie spełniły powyższych kryteriów. Relacje społeczne oznaczają najczęściej kontakt wzrokowy, dobre samopoczucie, czujność i ogólną możliwość nawiązywania przez dziecko relacji z ludźmi (Wnuk, 2003).