

Marzena Buchnat, pedagog, socjolog

Zakład Pedagogiki Specjalnej, Wydział Studiów Edukacyjnych
Uniwersytetu Adama Mickiewicza w Poznaniu

Aneta Wojciechowska, pedagog specjalny, neurologopeda

Zakład Pedagogiki Specjalnej, Wydział Studiów Edukacyjnych
Uniwersytetu Adama Mickiewicza w Poznaniu

Michał Rzepka, tata Emilki

Wspieranie rozwoju mowy i komunikacji dzieci z zespołem Cri du Chat

Streszczenie: Celem artykułu jest przedstawienie specyfiki rozwoju mowy i komunikacji dziecka z zespołem Cri du Chat. Oddziaływania logopedyczne w przypadku tych dzieci nie mogą się opierać jedynie na stymulacji rozwoju mowy i komunikacji, ale przede wszystkim na budowaniu motywacji do podjęcia terapii.

Słowa kluczowe: zespół Cri du Chat, rozwój mowy, rozwój komunikacji, motywacja, terapia logopedyczna.

Support of the speech and communication development of children with Cat Cry Syndrome

Summary: This article aims to provide specificity of the speech and communication development of a child with Cat Cry Syndrome. The impact of speech therapy for these children can not be based only on the stimulation of the speech and communication development, but above all on building the motivation to start therapy.

Key words: Cat Cry Syndrome, speech development, communication development, motivation, speech therapy.

1. Wprowadzenie

Terapia logopedyczna dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi jest trudna i wymagająca dużego zindywidualizowania z uwagi na ich specyficzne potrzeby. Rzadkość występowania niektórych zespołów genetycznych powoduje, że wiedza, jaką o nich posiadamy, jest zróżnicowana i nie uprawnia lub jest niewystarczająca do określenia prawidłowości rozwojowych charakterystycznych dla danego zespołu. Rozwój dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi jest na tyle zróżnicowany, że w pewnym wymiarze staje się on niepowtarzalny. Oczywiście rozwój każdego człowieka jest w pewnym sensie niepowtarzalny, jednak można go w znaczny sposób skategoryzować, co pozwala na wypracowanie skutecznych metod podnoszących kompetencje rozwojowe. Efektywność tych metod bywa jednak często bardzo zawodna przy zastosowaniu ich do dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi. Mała efektywność zajęć wspierających kompetencje rozwojowe dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi wynika głównie z dwóch przesłanek. Po pierwsze – specyficznego rozwoju tych dzieci, po drugie – niewystarczającej wiedzy osób prowadzących ich terapię w zakresie właściwości rozwojowych danego zespołu genetycznego. Takim rzadkim zespołem genetycznym, który w swojej charakterystyce wiąże się z trudnościami w rozwoju mowy i komunikacji, jest zespół Cri du Chat.

2. Charakterystyka zespołu Cri du Chat

Zespół Cri du Chat to choroba genetyczna spowodowana aberracją chromosomową, czyli częściową lub całkowitą delecją ramion krótkich chromosomu 5., powstającą najczęściej *de novo*. W 90% przypadków tego zespołu stwierdzono całkowity lub częściowy brak krótkiego ramienia 5. chromosomu, a w 10% jego przemieszczenie. Diagnoza tego zespołu odnosi się do całościowego obrazu cech somatycznych i psychicznych, a nie poszczególnych charakterystycznych cech, ponieważ mogą one mieć w tym zespole bardzo różne nasilenie. Rozpoznanie kliniczne jest jednak zawsze weryfikowane za pomocą badań cytogenetycznych kariotypu dziecka i jego rodziców (Buchnat 2011; Czapiga 2008; Mainardi 2006; Mazurczak 2004; Posmyk, Midro 2003; Collins, Cornish 2002; Cornish, Bramble 2002). Częstość występowania zespołu delecji 5p określa się na poziomie od 1 na 20 000 do 1 na 50 000 żywych urodzeń. Zespół częściej dotyka kobiet niż mężczyzn – w stosunku 0,72 do 1. Jego nazwa, zespół Cri du Chat (franc. *Cri du Chat Syndrome*, ang. *Cat Cry Syndrome*), w literaturze występuje pod wieloma określeniami: zespół kociego krzyku (płaczu), zespół Lejeune'a¹, zespół monosomii 5p – charakteryzujący się niedoborem pojedynczego segmentu krótkiego ramienia (p) chromosomu 5., zespół delecji 5p – związany z delecją części krótkiego ramienia chromosomu 5. (Czapiga 2008; Drewa, Ferenc 2003; Posmyk, Midro 2003).

Dzieci z zespołem Cri du Chat charakteryzują się całą grupą wspólnych cech dysmorficznych twarzy, takich jak: mikrocefalia (małogłowie); okrągła, asymetryczna twarz; mikrognacja (niedorozwój żuchwy); epicanthus (zmarszczka nakątna); hiperteloryzm oczny; nisko osadzone, dysplastyczne małżowiny uszne; wyraźne guzy czołowe; płaska i szeroka nasada nosa; krótki grzbiet nosa; krótka rynienka podnosowa (filtrum); mała, cofnięta bródka. Do rzadziej występujących objawów należą rozszczep wargi i podniebienia. Po urodzeniu można u nich zaobserwować niską masę urodzeniową ciała, obniżone napięcie mięśniowe, a także nieprawidłową budowę krtani, która ma romboidalny kształt, jest mała i wąska, oraz nagłośni, która jest mała i hipotoniczna. Wskutek występowania nieprawidłowej budowy i funkcji krtani u dzieci pojawia się specyficzny płacz, monotony, z wysoką tonacją dźwięków, przez co przypomina miauczenie kota (tzw. krzyk koci). Płacz ten jednak może zanikać w ciągu kilku do kilkunastu miesięcy po urodzeniu. Cechą charakterystyczną dzieci z zespołem Cri du Chat jest niskorosłość i opóźnienie wzrostu, zmiany kostno-stawowe, koślawość kończyn, krótkie palce, palczosty, płaskostopie. Występuje również bruzda poprzeczna dłoni, jak i pojedyncza bruzda zgięciowa w okolicy małego palca. W obszarze narządów wewnętrznych zaburzenia charakterystyczne dla tego zespołu pojawiają się rzadziej (Czapiga 2008; Mainardi 2006; Korniszewski 2005; Mazurczak 2004; Posmyk, Midro 2003; Collins, Cornish 2002; Cornish, Bramble 2002; Kjaer, Niebuhr 1999).

W zakresie cech klinicznych i behawioralnych u dzieci z zespołem Cri du Chat często występują zaburzenia mowy, uwagi, motoryki, jak również niepełnosprawność intelektualna. Badania przeprowadzone przez E.M. Dykensa i D.J. Clarka dotyczące zaburzeń adaptacyjnych osób z zespołem Cri du Chat ujawniły, że najbardziej istotnym problemem w badanej grupie jest nadpobudliwość psychoruchowa (74–85% badanej grupy). Wyróżniono też inne zachowania, takie jak: agresja wobec innych (70% badanej grupy), napady złości (67%), autoagresja (64%), samookaleczenia (61%), ogólne stany irytacji (55%) oraz zachowania stereotypowe (52%). Warto zwrócić uwagę, że przeprowadzone badania sprawdzały

2 Dzieci pozostawały pod opieką Poradni Logopedycznej Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, gdzie autorka pracowała od 1989 roku do października 2009 roku.

również wpływ leczenia farmakologicznego na zachowania nadpobudliwe. Uzyskane wyniki wskazują, że leki przeciwdziałające nadpobudliwości są nieskuteczne, a nawet przynoszą negatywne rezultaty w postaci utrwalania stereotypowych ruchów i autoagresji (Buchnat 2011; Maciejewska 2006; Czapięga 2008). Należy jednak pamiętać, że na ujawnienie się wielu wymienionych powyżej zachowań ma wpływ osobowość dziecka, a także środowisko, w jakim przebywa. Wyniki badań przeprowadzonych przez M.E. Carlin (1990) czy L.E. Wilkinsa i współpracowników (1983) wskazują, że dzieci z zespołem Cri du Chat są przyjazne, pogodne i zdolne do uczenia się, szczególnie gdy są objęte odpowiednio przystosowaną do ich potrzeb i możliwości rozwojowych terapią.

Z uwagi, że u dzieci z zespołem Cri du Chat bardzo często występują zaburzenia mowy i komunikacji, wymagają one wsparcia logopedycznego. Dzięki badaniom przeprowadzonym w Stanach Zjednoczonych (Campbell 2002) możemy określić, jaka jest specyfika rozwoju tych dzieci. W zakresie komunikacji określono, że dzieci z zespołem Cri du Chat:

- gaworzą ok. 14. miesiąca życia, rozpiętość 4.–48. miesiąca (norma ok. 7. miesiąca);
- wypowiadają pierwsze słowo ok. 23. miesiąca życia, rozpiętość 7.–72. miesiąca (norma ok. 10. miesiąca);
- rozumieją polecenia ok. 23. miesiąca życia, rozpiętość 6.–120. miesiąca (norma ok. 10. miesiąca);
- komunikują się innymi znakami ok. 2. roku życia, rozpiętość 1.–11. roku (norma ok. 12. miesiąca);
- posługują się słowami ok. 4. roku życia, rozpiętość 1.–12. roku (norma ok. 20. miesiąca).

Pomimo tak określonych możliwości rozwojowych tych dzieci w wyżej wymienionym obszarze w zakresie prowadzenia oddziaływań logopedycznych pojawia się wiele problemów. Są one związane głównie ze sprzężeniem tego zespołu z niepełnosprawnością intelektualną, i to najczęściej na poziomie znacznym i głębokim, często występującą nadpobudliwością psychoruchową oraz uporem. Te nacierające na siebie zaburzenia powodują, że praca logopedy musi być bardzo zindywidualizowana i w dużej mierze nakierowana na budowanie motywacji do podjęcia terapii. Bez tej motywacji efektywność prowadzonych działań terapeutycznych może okazać się bardzo niska.

3. Diagnoza logopedyczna

Ze względu na wrodzony problem z rozwojem dzieci z zespołem Cri du Chat diagnoza logopedyczna powinna odbyć się tak szybko, jak jest to możliwe, gdy tylko zostanie rozpoznany problem u dziecka, najlepiej jeszcze na oddziale noworodkowym. Dzieci z omawianym zaburzeniem mają tuż po urodzeniu trudności w przyjmowaniu pokarmu, w związku z tym zaraz po przyjściu na świat matka dziecka napotka poważne trudności w tym obszarze, co wymaga jak najszybszej interwencji logopedy. Diagnoza powinna zatem obejmować badanie: 1) warunków anatomicznych twarzy i jamy ustnej, 2) odruchów ustno-twarzowych, 3) możliwości przyjmowania pokarmu, 4) sposobu oddychania.

W ocenie anatomicznej twarzy i jamy ustnej zaobserwować można nieprawidłowości związane z małą, cofniętą żuchwą, co znacznie obniża możliwości prawidłowego przyjmowania pokarmu. Ponadto w badaniu zauważalne jest wysokie podniebienie. U niewielkiej części dzieci problem w budowie anatomicznej twarzoczaszki dotyczy rozszczepów podniebienia i wargi, co z kolei powinno wiązać się z odpowiednim pokierowaniem dziecka do specjalistycznych ośrodków zajmujących się chirurgią twarzoczaszki (operacjami rozszczepów wargi i podniebienia).

Charakterystyczny wysoki płacz dziecka jest także istotnym diagnostycznym elementem. U dzieci z Cri du Chat ma on związek z nieprawidłową budową krtani. Taki dźwięk płaczu utrzymuje się u dzieci średnio do około pierwszego roku życia. W ocenie odruchów ustno-twarzowych należy skupić się na odruchach odpowiedzialnych za funkcje jedzenia, między innymi odruch ssania, szukania, połykania, kłaniania, odruch wymiotny, otwierania ust. W przypadku noworodków z zespołem „kocięcego krzyku” obserwuje się osłabienie większości reakcji ustno-twarzowych, co w konsekwencji w pierwszych dniach życia dziecka ma znaczenie w możliwościach przyjmowania pokarmu. Noworodki przy osłabionym odruchu ssania oraz obniżonym napięciu mięśniowym mają poważne trudności z piciem ze smoczka. Często odruch ssania jest tak osłabiony, że używanie butelki ze smoczkiem jest niemożliwe bez odpowiedniego wsparcia logopedycznego. Zaburzone odruchy ustno-twarzowe przeszkadzają w prawidłowym rozwoju motoryki twarzy, co w konsekwencji może powodować między innymi wprowadzanie przez dziecko negatywnych kompensacji, przy obniżonym w tym przypadku napięciu mięśniowym – zmęczenie, zaburzenia symetrii twarzy i całej struktury ciała, a także daleko idące konsekwencje związane z obniżoną kondycją ciała czy zaburzeniami emocjonalnymi (Regner 2005).

Karmienie dzieci z zespołem Cri du Chat powinno odbywać się na początku przy użyciu kubeczków do karmienia wcześniaków bądź przy użyciu łyżeczki. Karmienie piersią dziecka z omawianym zespołem bardzo często jest niemożliwe. Od samego początku należy więc wprowadzać oddziaływania usprawniające aparat mowy poprzez masaże twarzy i jamy ustnej (np. masaż ustno-twarzowy). Pod opieką logopedy warto podjąć z czasem próby wprowadzenia butelek ze smoczkami, w zależności od możliwości dziecka i postępów w oddziaływaniach logopedycznych. Ważne jest także uczenie rodziców odpowiedniej pozycji do karmienia dziecka, zarówno przy karmieniu łyżeczką i kubeczkiem, jak i przy użyciu smoczków – przy obniżonym napięciu mięśniowym oraz zaburzeniach odruchów ustno-twarzowych istotne jest zachowanie wysokiej pozycji do karmienia w celu zabezpieczenia dziecka przed zakrztuszeniem się.

Tak wspomina pierwsze dni życia Emilki z zespołem Cri du Chat jej ojciec:

„Od samego początku Emilka miała problemy z jedzeniem. Po urodzeniu słabe napięcie mięśniowe ust i twarzy oraz niska waga urodzeniowa sprawiły, że mimo prawidłowego odruchu ssania nie potrafiła ssać pokarmu z piersi i nie potrafiła ssać przez smoczek. Nawet specjalistyczne smoczki dla wcześniaków, bardzo miękkie i praktycznie niewymagające od dziecka wysiłku w ssaniu były dla niej przeszkodą. Bardzo szybko więc karmiona była łyżeczką, którą podawano jej jedzenie małymi porcjami. Potrafiła przełykać, więc ten sposób okazał się dla niej najbardziej efektywny. Szybko również opanowała umiejętność picia z kubka”.

4. Wspieranie logopedyczne

Oddziaływania logopedyczne w stosunku do dziecka z zespołem Cri du Chat powinny rozpocząć się tuż po jego urodzeniu, zaraz po jak najwcześniejszej diagnozie. Tak jak wspomniano w poprzedniej części, zaraz po rozpoznaniu problemu pierwszym oddziaływaniem powinno być nauczenie dziecka przyjmowania pokarmu, a także rodziców odpowiedniej opieki w tym obszarze. Innymi częstymi problemami, które wynikać mogą z obniżonego napięcia mięśniowego u dzieci z omawianym zespołem, może być niezdolność do całkowitego zamknięcia warg, ograniczone ruchy języka czy nadmierne ślinienie. Są to elementy,

które powinny być przez specjalistę rozpoznane i objęte interwencją logopedyczną. W pracy nad tymi problemami odpowiednią metodą jest także wspomniany już masaż ustno-twarzowy.

Kolejnym problemem w rozwoju funkcji motoryki twarzy, który pojawia się u dzieci z zespołem Cri du Chat, jest problem z opanowaniem umiejętności gryzienia i żucia. Sprawność ta u dzieci z omawianym problemem rozwojowym pojawia się zdecydowanie później w stosunku do dzieci o prawidłowym przebiegu rozwoju, u których rozwój umiejętności gryzienia i żucia rozpoczyna się w drugim półroczu pierwszego roku życia. Ten obszar jest następnym do oddziaływań logopedycznych. Oddziaływania te nie powinny jednak dotyczyć jedynie obszaru twarzy, powinny być nakierowane na rehabilitację całego ciała, gdyż istotne jest wzmacnianie mięśni całego ciała. Poprawa napięcia posturalnego ma znaczenie także dla poprawy jakości pracy mięśni ustno-twarzowych.

Kolejnymi etapami oddziaływania logopedycznego powinny być:

1. ćwiczenia usprawniające picie i ssanie, w celu wzmocnienia mięśni policzków, języka i ust;
2. ćwiczenia zamykania ust;
3. ćwiczenia gryzienia i żucia;
4. ćwiczenia usprawniania prawidłowej pozycji do przyjmowania pokarmów;
5. w dalszych miesiącach życia (ok. 18.–24. miesiąca) aktywne ćwiczenia dla poprawy ruchliwości języka, warg, żuchwy;
6. motywowanie do gaworzenia.

Ojciec Emilki tak wspomina ten okres w terapii dziewczynki:

„Wszelkie gęstsze pokarmy jak kaszka, zupki, przeciery, musy itp., kiedy tylko włączane były do jej diety, podawane były na łyżeczce. Przy tak małym dziecku wymaga to wielkiej ostrożności. Bardzo długi czas pokarm musiał być rozdrabniany, Emilka miała trudności w gryzieniu pokarmów i żuciu, spowodowane słabością odpowiedzialnych za te czynności mięśni. O ile potrafiła zacisnąć szczęki i nawet dość mocno ugryźć, o tyle nie umiała wykonać kilku takich ruchów pod rząd. Jej prawidłowy odruch kąsania nie wygasł o czasie w trakcie rozwoju, potrafiła więc ukąsić, ale nie umiała wykonać sekwencji gryzienia i żucia. Bardzo często miała uchylone lub otwarte usta z powodu opadającej żuchwy. Mięśnie ust były na tyle słabe, że kąciki ust opadały jej ku dołowi. Odpowiednie napięcie pojawiało się jedynie wtedy, gdy Emilka się śmiała. By wspierać sprawność aparatu artykulacyjnego, Emilka miała wykonywane masaże języka polegające na masowaniu miękką szczoteczką do zębów lub silikonowymi nakładkami na palec, masaże wewnętrznej strony policzków, podniebienia oraz dziąseł. Masaże te Emilka traktowała jako dobrą zabawę. Dodatkowo stosowane były masaże twarzy, zwłaszcza okolic ust, policzków, okolic nosa, żuchwy. W późniejszym okresie, w gabinecie logopedycznym, masaże wykonywane były również z wykorzystaniem wibratora logopedycznego. Umiejętność gryzienia i żucia zaczęła się poprawiać około 5. roku życia. Rozwój fizyczny również nie przebiegał prawidłowo. Emilka miała bardzo słabą obręcz barkową, charakteryzowało ją niskie napięcie mięśniowe i asymetria. Nie potrafiła dźwigać się na rękach, o wiele później obracała się, siadanie możliwe było tylko z pomocą. W wieku 7 miesięcy Emilka uczęszczała już na systematyczną rehabilitację prowadzoną metodą NDT Bobath, dzięki której opanowała umiejętności w zakresie małej i dużej motoryki”.

5. Rozwój komunikacji

Rozwój mowy i komunikacji u dzieci z zespołem Cri du Chat jest znacznie opóźniony, co z jednej strony wynika z samego zespołu genetycznego, objawów opisanych w powyższych częściach publikacji związanych z opóźnieniem funkcji oralnych, z drugiej zaś strony ze znacznie obniżonej motywacji do podejmowania współpracy i do komunikowania się z otoczeniem.

Proces nauczania komunikacji musi być więc nastawiony przede wszystkim na budowanie motywacji. W związku z tym, że dzieci z omawianym zespołem genetycznym w większości nie komunikują się werbalnie, należy skierować oddziaływanie na budowanie systemu komunikacji wspomaganą i alternatywną. Konieczne będzie na wstępie dokonanie diagnozy funkcjonalnej dziecka i ustalenie, na jakim poziomie jest możliwe wprowadzenie systemu komunikacji pozawerbalnej. Zawsze w sytuacji wprowadzania takiej formy komunikacji należy ocenić także, czy system komunikacji pozawerbalnej ma być metodą wspomagającą rozwijającą się z opóźnieniem mowę, czy też dziecko nie ma w ogóle możliwości werbalnych i wymaga interwencji, która w pełni da dziecku możliwości komunikacyjne bez użycia mowy werbalnej. W przypadku większości dzieci z zespołem „kocięgo krzyku” można jednoznacznie powiedzieć, że wybór systemu będzie dotyczył metody, która ma w pełni dać możliwości komunikacyjne przy braku rozwoju mowy werbalnej. Obok potrzeb dziecka istotne jest dokonanie oceny możliwości ruchowych osoby niepełnosprawnej, np. możliwości manipulacyjne dłoni, napięcia mięśniowego, a także sprawności analizatora wzroku i słuchu oraz możliwości rozumienia mowy.

Proces nauczania komunikacji pozawerbalnej dziecka z zespołem Cri du Chat musi więc obejmować:

1. wzbudzenie u dziecka motywacji do podejmowania kontaktu, a dalej współpracy z osobą dorosłą (wzmacnianie wszelkich prób podejmowania kontaktu dziecka z dorosłym, proponowanie zabaw z przedmiotami, które dziecko szczególnie lubi i akceptuje, aranżowanie sytuacji, które motywują dziecko do podejmowania kontaktu z dorosłym);
2. nadawanie intencji komunikacyjnej dźwiękom, ruchom prezentowanym przez dziecko;
3. organizowanie wspólnego pola uwagi poprzez np. zainteresowanie dziecka przedmiotami;
4. naukę funkcjonalnego wykorzystywania przedmiotów;
5. podejmowanie prostych zabaw ruchowych z osobą dorosłą;
6. wprowadzanie w proces nauczania przedmiotów, które dziecko zna z własnych doświadczeń, i wskazywanie ich zastosowania;
7. naukę przekazywania własnych potrzeb na poziomie „chcę”/„nie chcę” – próba wprowadzenia gestów;
8. zabawy naprzemienne (zob. Grycman 2009; von Tetzchner, Martinsen 2002).

Rozwój rozumienia mowy u dzieci z zespołem Cri du Chat przebiega ze znacznym opóźnieniem, a czynności poznawcze kształtują się na poziomie niepełnosprawności intelektualnej od lekkiej do głębokiej, co ma znaczenie dla budowania motywacji. W terapii logopedycznej brak bądź bardzo niska motywacja powodują, że dziecko nie podąża za terapeutą, nie uwspólnia uwagi, nie uczy się komunikacji. Nie ma jednego systemu, sposobu na zbudowanie motywacji u dziecka. Każde dziecko, niezależnie od problemu rozwojowego, jest indywidualnością i tylko dobre jego poznanie da możliwość podjęcia współpracy z nim.

„Sposobem na dotarcie do Emilki i przekonanie jej do współpracy była oczywiście odpowiednia motywacja. Bardzo dobrym rozwiązaniem okazało się wykorzystanie bohaterów ulubionych bajek. Obrazki z ich wizerunkiem, kolorowanki, książeczki itp. stawały się nagrodą za dobrze wykonane zadanie. Emilka bardzo chętnie »odpowiadała« również na pytania logopedów o imiona tych postaci.

Innym rodzajem motywatora były wykorzystywane w terapii sprzęty. Okazją do ćwiczeń przy zabawie było wykorzystanie luster, do których często przyklejane były obrazki z postaciami z bajek. Znakomitą zabawą były ćwiczenia polegające na przesuwaniu dmuchaniem wacików lub lekkich piłeczek. Emilce bardzo spodobaly się ćwiczenia w zdmuchiwanie świeczek, tak bardzo, że w domu domagała się, by również zapalać jej świeczki do zdmuchiwania. Możliwość zaobserwowania natychmiastowego efektu działania była dla naszej córki największą motywacją. Poczucie, że potrafi samodzielnie wywołać jakiś efekt, dawało jej poczucie odniesienia sukcesu”.

Metody komunikacji alternatywnej możliwe do wykorzystania w pracy z dzieckiem z zespołem Cri du Chat mogą być oparte zarówno na systemie obrazków, jak i gestów, ponieważ dzieci z omawianym zespołem genetycznym potrafią naśladować i ich możliwości ruchowe z wiekiem się poprawiają, co zwiększa możliwości wykorzystywania różnorodnych metod. Wprowadzanie metod komunikacji alternatywnej powinno obejmować pracę na symbolach na poziomie ich dopasowywania, rozumienia, używania do komunikacji, a dalej można wprowadzić je jako typowe książki komunikacyjne. Mogą mieć jednak także zastosowanie w planach aktywności, planach zabawy czy planach dotyczących samoobsługi. Wprowadzając symbole, należy także rozpocząć od symboli oznaczających najważniejsze czynności i przedmioty oraz elementów mocno motywujących dziecko. Takimi znakami graficznymi będą np. symbol toalety, picie, jedzenie oraz znaki oznaczające najbliższe osoby, czyli symbole z poziomu pierwszego. Pamiętać należy, aby dziecko potrafiło dane osoby i przedmioty rozpoznać i wskazać w najbliższym otoczeniu.

U dzieci, które stopniowo zwiększają swoje umiejętności naśladowania, warto równolegle rozpocząć wprowadzanie gestów, rozpoczynając od najbardziej potrzebnych w codziennym życiu, np. gest „pomóż”.

Ojciec Emilki opisuje jej uczenie się komunikacji w sposób następujący:

„Emilka wykorzystuje system komunikacji za pomocą obrazków PCS. Obrazki te, w odróżnieniu od piktogramów, są kolorowe i bardziej dosłowne, nie są tak symboliczne jak piktogramy. Emilka doskonale radzi sobie z komunikacją za pomocą obrazków, potrafi wyszukiwać potrzebny jej w danej chwili PCS, rozumie polecenia wspierane prezentacją PCS i potrafi dokonać celowego wyboru za jego pomocą. Ważnym elementem tej terapii jest kontynuowanie jej również poza zajęciami. Decydując się na wprowadzenie PCS, decydujemy się nie tylko na wprowadzenie ich w klasie, ale również na wszelkich innych zajęciach oraz w domu. Obrazki PCS ułożone w odpowiednich zestawach tworzą książkę, która służy Emilce do komunikowania się z otoczeniem. Najczęściej używane i najbardziej potrzebne PCS-y zebrane w podręczny pakiet można umieścić na metalowym kółku przyczepianym do odzieży czy na smyczy do zawieszenia na szyi tak, by szybko można było do nich sięgnąć. PCS-y służą też do ustalania planu dnia, a także, umieszczone w różnych miejscach, informują i przypominają na przykład o przeznaczeniu sprzętów lub o zawartości szafek, pudeł itp.

Komunikacja za pomocą obrazków PCS możliwa jest również przy wykorzystaniu komputerów za pośrednictwem odpowiednich programów komputerowych. Jednym z takich

programów o zaawansowanych funkcjach jest BoardMaker umożliwiający nie tylko korzystanie z pojedynczych obrazków, ale również układanie całych ciągów w polecenia czy instrukcje. Emilka posługiwała się programem BoardMaker na terapii w USA. Jej doskonałe radzenie sobie ze sprzętem DynaVox² zainspirowało nas do kontynuowania tej pracy w domu. Urządzenie DynaVox w warunkach domowych zastąpił odkupiony z restauracji komputer PC z ekranem dotykowym. Ekran dotykowy nie stanowi dla Emilki bariery, gdyż operowanie oprogramowaniem wymaga jedynie wskazywania palcem. Emilka bardzo szybko opanowała nie tylko umiejętność posługiwania się obrazkami PCS na swoim komputerze, ale również uruchamianie go i uruchamianie gier na nim zainstalowanych².

6. Podsumowanie

Terapia logopedyczna dziecka z zespołem Cri du Chat nigdy nie jest terapią, dla której można zastosować jakiś znany schemat. Musi być ona dostosowana do indywidualnych potrzeb każdego dziecka w taki sposób, aby skupiać się na każdym etapie jego życia, na podstawowych jego problemach. Jej efektywność w dużej mierze zależy od czasu rozpoczęcia terapii, dlatego konieczne jest budowanie umiejętności dziecka od pierwszych dni jego życia. Specyfika funkcjonowania dziecka z zespołem Cri du Chat, jego upór oraz ograniczone możliwości intelektualne powodują, iż jedną z trudności w prowadzeniu terapii logopedycznej jest zbudowanie u dziecka motywacji do jej podjęcia. W związku z tym, iż droga do osiągnięcia kompetencji komunikacyjnych jest u większości dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi inna, wymaga to od logopedy zrozumienia specyfiki funkcjonowania tych dzieci oraz dużej inicjatywy w poszukiwaniu drogi efektywnego wsparcia ich rozwoju. Podsumowując, można powiedzieć, że obszar oddziaływań logopedycznych będzie przechodził od możliwości przyjmowania pokarmu poprzez budowanie motywacji do możliwości komunikacyjnych.

Bibliografia

1. Buchnat M., 2011, *Zespół Cri du Chat* [w:] Buchnat M., Pawelczak K. (red.), *Nieznanne? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi*, Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu im. Adama Mickiewicza, Poznań.
2. Campbell D.J., 2002, *Early Development of Individuals with Cri-du-chat Syndrome*. Unpublished doctoral dissertation, Auburn University, Auburn.
3. Carlin M.E., 1990, *The improved prognosis in Cri-du-chat (5p-) syndrome* [in:] Fraser W.I. (ed.), *Proceedings of the 8th Congress of the International Association of Scientific Study of Mental Deficiency*, Blackwell UK, Edinburgh.
4. Collins M., Cornish K.M., 2002, *A Survey of the Prevalence of Stereotypy, Self-injury and Aggression in Children and Young Adults with Cri du Chat Syndrome*, „Journal of Intellectual Disabilities Research” vol. 46 (2), s. 133–140.
5. Cornish K.M., Bramble D., 2002, *Cri-du-Chat Syndrome: From Genotype to Phenotype and Implication for Clinical Management*, „Developmental Medicine and Child Neurology” vol. 44 (7), s. 494–497.

2 DynaVox to rodzaj komputera przenośnego z ekranem dotykowym, przeznaczonego dla osób niepełnosprawnych w celu wykorzystania w komunikacji alternatywnej.

6. Czapiga A., 2008, *Dziecko z zespołem Cri du Chat* [w:] Cytowska B., Winczura B., Stawarski A. (red.), *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków.
7. Drewa G., Ferenc T. (red.), 2003, *Podstawy genetyki dla studentów i lekarzy*, Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław.
8. Grycman M., 2009, *Sprawdź, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci niemówiących wraz z propozycjami strategii terapeutycznych*, Wydawnictwo Kurii Promocjonalnej Zakonu Pijarów, Kraków.
9. Kjaer I., Niebuhr E., 1999, *Studies of the cranial base in 23 patients with cri-du-chat syndrome suggest a cranial developmental field involved in the condition*, „American Journal of Medical Genetics” vol. 82, s. 6–14.
10. Korniszewski L., 2005, *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
11. Maciejewska H., 2006, *Zależność pomiędzy zaburzeniami adaptacyjnymi u jednostek z syndromem Cri du Chat* [online], [dostęp: 28.12.2006]. Dostępny w internecie: <<http://www.gen.org.pl/nuke/index.phd>>.
12. Mainardi P.C., 2006, *Cri du Chat syndrome*, „Orphanet Journal of Rare Diseases” vol. 1, s. 33–39.
13. Mazurczak T., 2004, *Choroby genetyczne* [w:] Kubicka K., Kawalec W. (red.), *Pediatrica. Podręcznik dla studentów*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa, t. 1, s. 93–127.
14. Posmyk R., Midro A.T., 2003, *Poradnictwo genetyczne w zespole monosomii 5p („krzyku kociego”). Część 1. Diagnostyka fenotypu. Fenotyp morfologiczny i fenotyp zachowania (behavioralny)*, „Przegląd Pediatryczny” t. 33, nr 4, s. 265–272.
15. Regner A., 2005, *Podstawy ustno-twarzowej terapii według nowoczesnych koncepcji* [w:] Masgutowa S. (red.), *Nowoczesne metody stymulacji rozwoju ruchowego i mowy*, Międzynarodowy Instytut Neurokinezyjologii, Rozwoju Ruchowego i Integracji Odruchów, Warszawa, s. 63–78.
16. Von Tetzchner S., Martinsen H., 2002, *Wprowadzenie do wspomagających i alternatywnych sposobów porozumiewania się*, Stowarzyszenie „Mówić bez słów”, Warszawa.
17. Wilkins L.E., Brown J.A., Nance W.E., Wolf B., 1983, *Clinical heterogeneity in 80 home-reared children with Cri du Chat syndrome*, „The Journal of Pediatrics” vol. 102 (4), s. 528–533.