

**Nieznane? Poznane**



UNIwersytet IM. ADAMA MICKIEWICZA W POZNANIU

SERIA PSYCHOLOGIA I PEDAGOGIKA NR 161

# Nieznane? Poznane

**Zaburzenia rozwojowe  
u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi  
i wadami wrodzonymi**

Pod redakcją

MARZENY BUCHNAT  
i KATARZYNY PAWELCZAK



POZNAŃ 2013

ABSTRACT. Buchnat Marzena, Pawelczak Katarzyna (ed.). *Nieznane? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi* [Unknown? Recognised. Developmental disorders in children with genetic syndromes and congenital defects]. Poznań 2013. Adam Mickiewicz University Press. Seria Psychologia i Pedagogika nr 161. Pp. 334. ISBN 978-83-232-2517-1. ISSN 0083-4254. Text in Polish.

This book is an attempt at analysis of the current information which referring to the process of diagnosis, behaviour and perspectives in the development of children with rare genetic syndromes. It contains fundamental information on etiology and classification of selected genetic disorders, touches upon problems of their diagnosis, describes research methods, possibilities of applying them and outlines the directions of rehabilitation. It also presents what genetic examinations look like and how to prepare to them. Basic problems connected with intellectual disability, many a time accompanies genetic disorders. This publication was prepared since its authors felt there is a need to share information about the great social importance and which is of use to parents, students of special pedagogy, psychology, medicine and specialists who on daily basis work in the assistance of families.

Marzena Buchnat, Katarzyna Pawelczak, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza, Wydział Studiów Edukacyjnych, Zakład Pedagogiki Specjalnej, 60-568 Poznań, ul. Szamarzewskiego 89, Poland.

Recenzenci pierwszego wydania: dr hab. Teresa Żółkowska, prof. US  
prof. zw. dr hab. Władysław Dykcik

© Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu,  
Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań 2011

Projekt okładki: Michał Rzepka  
Redakcja: Olga Winciorek  
Korekta: Elżbieta Gola  
Redakcja techniczna: Elżbieta Rygielska  
Łamanie komputerowe: Danuta Kowalska

ISBN 978-83-232-2517-1  
ISSN 0083-4254

WYDAWNICTWO NAUKOWE UNIWERSYTETU IM. ADAMA MICKIEWICZA W POZNANIU  
61-701 POZNAŃ, UL. FREDRY 10  
[www.press.amu.edu.pl](http://www.press.amu.edu.pl)  
Sekretariat: tel. 61 829 46 46, faks 61 829 46 47, e-mail: [wydnauk@amu.edu.pl](mailto:wydnauk@amu.edu.pl)  
Dział sprzedaży: tel. 61 829 46 40, e-mail: [press@amu.edu.pl](mailto:press@amu.edu.pl)  
Wydanie II. Ark. wyd. 23,00. Ark. druk. 20,75  
Druk i oprawa: WYDAWNICTWO I DRUKARNIA UNI-DRUK s.j.  
LUBOŃ, UL. PRZEMYSŁOWA 13

# Spis treści

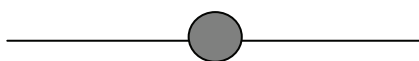


Wstęp .....	7
Magdalena Badura-Stronka <i>Genetyka kliniczna i poradnictwo genetyczne w rzadkich chorobach wieku dziecięcego ....</i>	9
Monika Zakrzewska <i>Diagnostyka genetyczna.....</i>	19
Katarzyna Pawelczak <i>Niepełnosprawność intelektualna .....</i>	31
Aneta Wojciechowska <i>Choroby mitochondrialne – zespół NARP .....</i>	47
Kinga Ober-Łopatka <i>Rozwój dzieci z zespołem łamliwego chromosomu X .....</i>	61
Izabella Brzozowicz-Gromek, Monika Karwacka <i>Zespół Ehlersa-Danlosa .....</i>	75
Anna Latos-Bieleńska <i>Zespół Marfana – cechy kliniczne, podłoże molekularne i opieka medyczna.....</i>	97
Ilona Blecha, Joanna Jabłońska-Brudło, Jolanta Wierzba, Wiesław Wnuk <i>Zespół Cornellii de Lange (CdLS) .....</i>	107
Ilona Zadrożna <i>Zespół Turnera .....</i>	119
Joanna Kowalska <i>Zespół Williamsa – fenomen dzieci-elfów .....</i>	137
Dorota Kosno <i>Zespół Retta – zaburzenie neurorozwojowe o podłożu genetycznym .....</i>	157
Marzena Buchnat <i>Zespół Cri du Chat .....</i>	177
Hanna Rzepka, Michał Rzepka <i>Po prostu Emilka .....</i>	185

---

Elżbieta Maria Minczakiewicz <i>Zespół Gregga (Congenital Rubella Syndrome)</i> .....	195
Krystyna Błachnio <i>Wskazania do terapii logopedycznej dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi</i> .....	217
Marzenna Zaorska <i>Dziecko z sekwencją Pierre'a-Robina (PRS) – problemy psychopedagogiczne</i> .....	223
Marzenna Zaorska <i>Psychopedagogiczne problemy dziecka z zespołem Stargardta oraz jego rodziny</i> .....	239
Marzenna Zaorska, Urszula Prawdzik <i>Dziecko z zespołem Wolfa-Hirschhorna (WHS)</i> .....	249
Marzenna Zaorska, Jan Otremba <i>Dziecko z wrodzonym ubytkiem skóry (ACC) oraz jego rodzina – problemy psychopedagogiczne</i> .....	263
Aleksandra Jezela-Stanek, Małgorzata Krajewska-Walasek <i>Zespół Smitha-Lemliego-Opitza (SLOS)</i> .....	273
Maria i Zdzisław Poździakowie, Magdalena Maciejewska-Sordyl, Brygida Malińska-Giecewicz <i>Nasze dzieci z zespołem SLOS</i> .....	289
Katarzyna Pawelczak, Marzena Buchnat <i>Wsparcie rodziców małego dziecka z rzadkim zespołem genetycznym</i> .....	307
Hanna Maciejewska <i>Stowarzyszenie „GEN” w Poznaniu</i> .....	327
Autorzy .....	331

# Wstęp



Zdiagnozowanie u dziecka rzadkiego zespołu genetycznego, stwierdzenie wady wrodzonej bądź rozpoznanie nieprawidłowości w rozwoju budzi u rodziców zrozumiałe zaniepokojenie. Wiąże się ono zarówno z niedostatkami informacji o samym zaburzeniu, brakiem dostępu do wiedzy na temat procedur diagnozowania, jednoznacznych prognoz co do rozwoju dziecka, jak i ograniczeniami dotyczącymi skuteczności leczenia. Rodzice często pytają, na czym polega i jak wygląda badanie genetyczne, jak się do niego przygotować. Mają potrzebę poznania specyfiki przebiegu rozwoju dziecka, pragną dowiedzieć się, jakich objawów czy sprzężeń powinni się spodziewać. Poszukują informacji na temat metod, sposobów usprawniania dziecka, kierunków postępowania rehabilitacyjnego czy skuteczności terapii. W podobnej sytuacji jest wielu specjalistów: pedagogów, psychologów, rehabilitantów, lekarzy rodzinnych. Pedagodzy specjalni zastanawiają się, jakich wskazówek udzielić rodzicom, którą metodę rehabilitacji proponować, jakie cele usprawniania stawiać.

Dostrzegamy konieczność zebrania i analizy aktualnych danych odnoszących się do procesu diagnozowania, postępowania oraz perspektyw rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi. Niewiele jest polskich źródeł traktujących wspomniane zagadnienia w sposób interdyscyplinarny i wieloaspektowy. Zdecydowanie brakuje publikacji przydatnych w praktyce rehabilitacyjnej i terapeutycznej oraz zaspokajających potrzeby rodziców. Uznałyśmy, iż zaznajomienie osób zainteresowanych z osiągnięciami współczesnej genetyki, przekazanie skromnego fragmentu wiedzy pozyskanej na podstawie analizy przypadków, wskazanie możliwości (a nie tylko ograniczeń) rozwoju oraz kierunków wspomagania jest zadaniem wartym zrealizowania. Niniejsza książka powstała z potrzeby podzielenia się informacjami o istotnym znaczeniu społecznym, przydatnymi zarówno rodzicom, jak i studentom pedagogiki specjalnej, psychologii, medycyny i specjalistom pomagającym rodzinom i wspierającym je oraz wszystkim osobom zainteresowanym problemem.

Naszym zamiarem było przybliżenie wiedzy dotyczącej prawidłowości oraz możliwości rozwoju, rehabilitacji i wspomagania dziecka, u którego stwierdzono (lub podejrzewa się) mało znany, rzadko występujący, niekiedy poznawany dopiero przez naukę zespół genetyczny.

Inspiracją do podjęcia rozważań stało się marzenie pani profesor Aliny Midro, która napisała: *moim marzeniem jest, by już przy stawianiu diagnozy w trakcie poradnictwa genetycznego rodzice mogli pozbyć się myślenia o defekcie genetycznym i swoje spojrzenie kierować na umiejętności, które należałoby wydobyć i poznać, a następnie określić realne potrzeby dziecka. W taki sposób moglibyśmy przekreślić negatywny odbiór »upośledzenia« i zastąpić je wiedzą o różnorodności genetycznych norm rozwojowych* (Midro, 2004, s. 77).

Niniejsza praca składa się z 3 części. W pierwszej przedstawiono wybrane problemy genetyki klinicznej i rozpoznawania rzadkich chorób genetycznych oraz współczesne ustalenia dotyczące sposobów rozumienia niepełnosprawności intelektualnej, współwystępującej w wielu przypadkach. Druga część zawiera informacje o rzadkich zaburzeniach genetycznych. Poszczególne rozdziały zostały zredagowane w następujący sposób: opis zespołu genetycznego, przedstawienie etiologii, omówienie funkcjonowania dziecka, możliwości i ograniczenia jego rozwoju, zastosowanych terapii oraz uzyskanego wsparcia. Całość rozważań zamyka część trzecia, skoncentrowana wokół kierunków i sposobów pomocy rodzicom dziecka z rzadkim zespołem genetycznym w różnych okresach rozwojowych.

Pragnąc przedstawić Państwu publikację ujmującą opisywany problem zaburzeń w sposób interdyscyplinarny i kompleksowy, zaprosiliśmy do przygotowania poszczególnych rozdziałów specjalistów z różnych dziedzin: genetyków, lekarzy, pedagogów, psychologów, terapeutów oraz rodziców. Wszystkim autorom tekstów składamy serdeczne podziękowania za gotowość do dzielenia się doświadczeniem oraz osobiste i zawodowe zaangażowanie w ideę niesienia pomocy dzieciom z rzadkimi zespołami genetycznymi. W sposób szczególny dziękujemy recenzentom niniejszej książki: pani profesor Teresie Żółkowskiej i panu profesorowi Władysławowi Dykcikowi za cenne sugestie i uwagi korekcyjne poszczególnych opracowań.

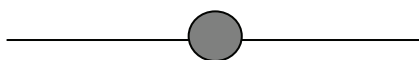
Zapraszamy Czytelników do podzielenia się refleksjami i uwagami.

## Bibliografia

- Midro A.T. (2004), *Możliwości rozwoju umiejętności dzieci z niektórymi zespołami genetycznymi*, (w:) M. Kościelska, B. Aouil (red.), *Człowiek niepełnosprawny. Rodzina i praca*, Wydawnictwo Akademii Bydgoskiej, Bydgoszcz.

MAGDALENA BADURA-STRONKA

## **Genetyka kliniczna i poradnictwo genetyczne w rzadkich chorobach wieku dziecięcego**



Genetyka kliniczna jest specjalnością lekarską (podobnie jak chirurgia, dermatologia czy pediatria) wyodrębnioną w Polsce dopiero w 1998 roku. Zadaniem lekarza genetyka klinicznego jest postępowanie lekarskie wobec chorych i ich rodzin obciążonych chorobami uwarunkowanymi genetycznie. Rodziny te (zwane rodzinami ryzyka genetycznego) obejmowane są w naszym kraju bezpłatną opieką poradni genetycznych. W przypadku, gdy konsultowane jest dziecko z objawami sugerującymi występowanie u niego rzadkiej choroby o podłożu genetycznym, niepełnosprawnością intelektualną lub zespołem wad, działanie lekarskie poradni genetycznej koncentruje się w pierwszej kolejności na ustaleniu rozpoznania przyczynowego nieprawidłowości, a więc uściśleniu rodzaju choroby, jej podłoża genetycznego i schematu dziedziczenia nieprawidłowości genetycznych w rodzinie.

Warto dowiedzieć się w czasie pierwszego spotkania z rodziną ryzyka genetycznego, jakie są oczekiwania jej członków względem poradni genetycznej. Wielu rodziców ma nadzieję na wyleczenie ich dziecka. Tymczasem w genetyce klinicznej sytuacje, w których możemy całkowicie zapobiec rozwojowi lub postępowi niepełnosprawności u dziecka dzięki wczesnemu i trafnemu rozpoznaniu przyczynowemu i stosownemu postępowaniu terapeutycznemu, są niezwykle rzadkie. Tak jest jedynie w przypadku kilku wrodzonych wad metabolizmu, jak fenylketonuria czy deficyt biotynidazy. Niemniej jednak rozpoznanie przyczynowe ma istotne znaczenie dla samego pacjenta: analiza „historii naturalnej” choroby umożliwi ustalenie planu działania lekarskiego adekwatnego dla danego zespołu genetycznego (na przykład nadzoru onkologicznego

w fakomatozach, kontroli czynności gruczołu tarczowego w zespole Noonan czy zespole Downa, restrykcji dietetycznych w zespole Pradera-Williego, substytucji hormonalnej w zespole Klinefeltera i innych). W wymienionych sytuacjach jedynie precyzyjne rozpoznanie zespołu umożliwia profilaktykę i wczesne leczenie poważnych powikłań (Curry i in., 1997).

Wyjaśnienie przyczyny nieprawidłowości stwierdzanych u dziecka pozwala również na lepsze funkcjonowanie jego rodziców w obliczu choroby. Według C.J. Curry'ego i współpracowników umożliwia to edukację rodziców, wskazanie im koniecznych konsultacji medycznych, poszukiwanie wsparcia ich działań w stowarzyszeniach rodziców (Curry i in., 1997). Co ważne, uświadamia względnie pewne rokowanie co do przyszłych możliwości dziecka oraz ułatwia wybór działań, które pomogą mu osiągnąć sukces na miarę jego możliwości ([http://sonia.low.pl/sonia/konf\\_bk/2\\_midro.htm](http://sonia.low.pl/sonia/konf_bk/2_midro.htm)).

Identyfikacja przyczyny genetycznej choroby dziecka stwarza wreszcie warunki do objęcia rodziny poradnictwem genetycznym. Zgodnie z definicją National Society of Genetic Counselors (NSGC) z 2003 roku poradnictwo genetyczne jest procesem wspomaganie rodziny ryzyka genetycznego w rozumieniu udziału czynników genetycznych w rozwoju choroby oraz w przystosowywaniu się do medycznych, psychologicznych i rodzinnych skutków choroby (Resta, 2006). Proces ten obejmuje:

- interpretację wywiadu rodzinnego i osobniczego celem oceny ryzyka wystąpienia choroby u określonych członków rodziny (ponownego wystąpienia choroby u kolejnych członków rodziny);
- edukację członków rodziny na temat dziedziczenia choroby, dostępnych testów genetycznych, opieki medycznej nad osobą chorą, profilaktyki powikłań oraz najnowszych osiągnięć naukowych dotyczących choroby;
- poradnictwo umożliwiające świadomy wybór przez rodzinę ryzyka genetycznego najlepszych dla niej opcji prokreacyjnych oraz ułatwiające adaptację do życia z chorobą i ryzykiem genetycznym (Resta, 2006).

Poradnictwo genetyczne ma charakter dynamicznego procesu, ponieważ z biegiem lat zmieniają się oczekiwania rodziny ryzyka genetycznego wobec lekarza genetyka. Tuż po stwierdzeniu nieprawidłowości u dziecka rodzice zadają sobie pytanie, co sprawiło, że występują one właśnie u ich potomstwa. Zadaniem lekarza genetyka jest wówczas diagnostyka etiologiczna nieprawidłowości. Tylko w przypadku rozpoznania przyczyny choroby możliwa jest próba odpowiedzi na wiele innych, bardzo ważnych dla rodziców pytań, dotyczących długofalowego rokowania, groźnych powikłań u dziecka, szans na naukę w zwykłej szkole, na samodzielność i tym podobne. Z biegiem miesięcy (lat) współpraca z rodzicami dziecka z chorobą genetyczną pozwala na wsparcie ich działań rehabilitacyjnych, edukacyjnych, pomoc w kontakcie ze stowarzyszeniami dla osób znajdujących się w podobnej sytuacji, informowanie

o dodatkowych możliwościach wspomagania rozwoju dziecka, otrzymania wsparcia finansowego od państwa i tym podobnych. Po pewnym czasie pojawia się pytanie o prawdopodobieństwo ponownego wystąpienia zespołu u kolejnych dzieci, możliwości diagnostyki prenatalnej. Do poradni genetycznej przychodzi także dorosłe rodzeństwo osoby chorej, planujące własne potomstwo. Niekiedy wreszcie zjawia się dorosła już osoba z rozpoznaniem zespołu genetycznego, planująca ciążę, z prośbą o poradę genetyczną dla siebie samej. Takie historie nie są rzadkie i decydują o absolutnej wyjątkowości specjalności lekarskiej, jaką jest genetyka kliniczna.

### **Jakie dzieci powinny trafić do poradni genetycznej?**

W poradni genetycznej konsultowani są pacjenci z każdej grupy wiekowej, również osoby dorosłe. W odniesieniu do dzieci i młodzieży wizytę w poradni genetycznej powinno się zaproponować w następujących sytuacjach:

- 1) dziecko z rozpoznaniem lub podejrzeniem choroby o podłożu genetycznym (na przykład z podejrzeniem zespołu Marfana, zespołu Downa, miopatii wrodzonej);
- 2) dziecko z wrodzonymi wadami rozwojowymi, zwłaszcza z zespołem wrodzonych wad rozwojowych (kilka wad wrodzonych z różnych układów u jednego dziecka);
- 3) dziecko z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, niepełnosprawnością intelektualną, autyzmem dziecięcym i innymi niepokojącymi objawami nieprawidłowego rozwoju intelektualnego lub emocjonalnego;
- 4) dziecko z zaburzeniami determinacji i różnicowania płci, pierwotnym brakiem miesiączki (za: Latos-Bieleńska, 1998).

### **Jakie dzieci trafiają do poradni genetycznej?**

Wydaje się, że poradą genetyczną i wyjaśnieniem przyczyny nieprawidłowości u dziecka są bardziej zainteresowane osoby, które mają więcej niż jedno dziecko niepełnosprawne lub krewnych z niepełnosprawnością intelektualną albo chorobą o podłożu genetycznym. Dużo chętniej kieruje się do poradni genetycznej dzieci z wrodzonymi wadami rozwojowymi, cechami dysmorfii lub szczególnie nietypowym fenotypem behawioralnym, przy braku wytłumaczenia dla obserwowanych u dziecka nieprawidłowości w wywiadzie rodzinnym i w przebiegu ciąży i porodu (Badura-Stronka, 2007).

W poradni genetycznej może zabraknąć dzieci, których opiekunowie są przekonani (nie wiadomo, czy słusznie) o wpływie czynnika środowiskowego

na rozwój patologii u dziecka. Brak zgody na wykonanie testów genetycznych może w tych przypadkach wynikać z poczucia ich bezużyteczności, wobec utrwalonej z biegiem lat pewności co do etiologii środowiskowej problemów dziecka. Z drugiej strony, obecność w wywiadzie ciążyowym „wstydlivych” obciążeń, takich jak spożywanie alkoholu czy niestosowanie się do zaleceń lekarza, może odstręczać od badań, które mogłyby wyjawic ukrywane przez wiele lat patologie (Badura-Stronka, 2007).

Nade wszystko zaś do poradni genetycznej nie trafiają dzieci z mnogimi wrodzonymi wadami rozwojowymi (2/3 przypadków) oraz niepełnosprawnością intelektualną (ponad 70% przypadków), ponieważ ich rodziny nie zostały niestety poinformowane przez lekarzy innych specjalności o konieczności takiej konsultacji (Latos-Bieleńska, 2009).

### **Wizyta w poradni genetycznej**

Wizyta w poradni genetycznej dla rodziców dziecka, u którego podejrzewa się chorobę genetyczną, jest niewątpliwie ogromnym stresem. W dużej mierze stres ten, wydaje się, wynika z faktu, że rodzice nie mają pojęcia, co czeka ich ukochane dziecko i ich samych w poradni genetycznej. Z rozmów z pacjentami wynika, że nierzadko spodziewają się oni kłopotliwych dla dziecka czy wręcz bolesnych, inwazyjnych procedur, rodem z filmów *science fiction*. Wielu rodziców oczekuje spotkania z naukowcem, pracownikiem tajemniczego laboratorium. Zaskakuje ich spotkanie ze „zwykłym” lekarzem, długość trwania wizyty, wnikliwość wywiadów. Zjawiają się na pierwszą wizytę z dzieckiem bez dokumentacji lekarskiej, ponieważ nikt ich nie poinformował, że jest to istotne. Niekiedy rodzice dziecka z podejrzeniem choroby genetycznej, sformułowanym na przykład w czasie hospitalizacji, proponują lekarzowi genetykowi, umawiającemu ich na pierwszą wizytę, że pojawią się bez chorego dziecka, ponieważ to oni są zainteresowani poradą w kwestii ryzyka rozwoju choroby u kolejnych dzieci! Sytuacje te świadczą o tym, jak ogromne jest zapotrzebowanie na rzetelne informacje dotyczące funkcjonowania poradni genetycznych. Pierwsze tego typu jednostki powstały w Polsce w latach 70. ubiegłego wieku, jednak wielu lekarzy innych specjalności nadal nie wie o ich istnieniu (jak również o istnieniu lekarzy genetyków). Niestety niekiedy przyczyniają się oni również do rozpowszechniania szkodliwych mitów na temat poradni genetycznych.

Poniżej przedstawiono i omówiono przebieg pierwszej wizyty w poradni genetycznej rodziców z dzieckiem, u którego podejrzewa się chorobę o podłożu genetycznym. Te informacje mogą pomóc rodzicom przygotować się do pierwszej wizyty i zredukować do minimum związany z nią stres.

Wstępne postępowanie kliniczne, pozwalające na zorientowanie dalszej diagnostyki etiologicznej (lub nawet – już na tak wczesnym etapie – wysunięcie hipotezy rozpoznania przyczynowego), obejmuje wywiady przeprowadzane w bezpośredniej rozmowie z rodzicem/rodzicami dziecka lub jego prawnym opiekunem/opiekunami, przegląd dotychczasowej dokumentacji medycznej dziecka oraz badanie przedmiotowe. Rodzice powinni być świadomi, że w poradni genetycznej pierwsza wizyta trwa dłużej niż standardowa wizyta u specjalisty (około 60 minut, a w niektórych przypadkach nawet dłużej), stąd dobrze zorganizować się w taki sposób, aby pośpiech nie uniemożliwił dokładnego zapoznania się lekarza z sytuacją zdrowotną dziecka i jego rodziny. Wywiady uwzględniają wszystkie informacje, które mogą naprowadzić na rozpoznanie przyczyny zaburzeń występujących u dziecka, a w szczególności:

- wiek rodziców;
- stan zdrowia rodziców;
- wykształcenie rodziców, ewentualne trudności z nauką w wieku szkolnym;
- aktualnie wykonywany zawód rodziców dziecka, narażenie na czynniki szkodliwe w miejscu ich pracy;
- spokrewnienie rodziców (nawet bardzo dalekie pokrewieństwo jest ważną informacją dla lekarza genetyka);
- liczbę ciąż i porodów, ze zwróceniem uwagi na poronienia samoistne i porody martwe;
- wywiad rodzinny, z uwzględnieniem występowania w rodzinie wrodzonych wad rozwojowych, niepełnosprawności intelektualnej, chorób o podłożu genetycznym;
- przebieg ciąży, zwłaszcza narażenie matki na czynniki teratogenne;
- nieprawidłowości stwierdzone w badaniu ultrasonograficznym, ruchliwość płodu;
- przebieg porodu, uzyskana punktacja w skali Apgar, masa urodzeniowa, wiek ciążowy;
- trudności z karmieniem w okresie noworodkowym (słaby odruch ssania, ulewanie, w tym przez nos, zaparcia);
- przebieg rozwoju psychoruchowego dziecka, przebieg nauki szkolnej, ewentualne trudności z nauką, z kontaktem z rówieśnikami, szczególne uzdolnienia, pasje;
- wrodzone wady rozwojowe występujące u dziecka;
- osobowość i zachowanie dziecka;
- aktualną opiekę medyczną nad dzieckiem (opiekę poradni specjalistycznych, zabiegi operacyjne, stosowane leki);
- przynależność do stowarzyszeń, grup wsparcia (zmodyfikowano za: Firth, Hurst, 2005).

Z przebiegiem ciąży, porodu i rozwoju psychoruchowego dziecka lekarz zapoznaje się poprzez analizę zapisów w jego książeczce zdrowia, w tym bilansów zdrowia, przy uwzględnieniu subiektywnej opinii rodziców pacjenta. Należy ubolewać, że w wielu przypadkach informacje bilansowe nie są wpisywane do książeczek, pozostając w dokumentacji lekarza rodzinnego. Są to szczególnie cenne informacje dla lekarza poradni genetycznej. W przypadku dzieci adoptowanych lekarz korzysta ze zwykle ubogich informacji o rodzicach biologicznych i innych członkach rodziny oraz okolicznościach ciąży i porodu, dostarczanych przez rodziców adopcyjnych. W każdym przypadku analizę obciążenia rodzinnego wrodzonymi wadami rozwojowymi, niepełnosprawnością intelektualną i chorobami genetycznymi przeprowadza się, opierając się na rodowodzie wykreślonym w trakcie rozmowy z rodzicami. Wyjątek stanowią dzieci adoptowane oraz wychowywane przez jednego rodzica, u których najczęściej niemożliwa jest wnikliwa analiza historii rodzica niemającego kontaktu z dzieckiem.

Celem przeglądu dokumentacji medycznej dziecka jest zapoznanie się przez lekarza z dotychczas prowadzoną diagnostyką w klinikach i oddziałach szpitalnych i w warunkach poradni specjalistycznych, z wynikami badań dodatkowych (serologicznych, neuroobrazowych, sonograficznych, okulistycznych, foniatrycznych, EEG i innych). W przypadku dzieci z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, niepełnosprawnością intelektualną lub całościowymi zaburzeniami rozwoju szczególną wagę przykłada się do opinii poradni psychologiczno-pedagogicznej. Jest ona źródłem informacji o stopniu niepełnosprawności badanego ucznia i ilorazie inteligencji, charakteryzuje jego sfery umiejętności i deficytów oraz zachowanie, co uzupełnia informacje od rodziców na ten temat i pomaga zobiektywizować tak zwany fenotyp behawioralny pacjenta. Rodzice powinni być poinformowani przez lekarza kierującego dziecko do poradni genetycznej o konieczności przyniesienia na pierwszą wizytę całości zebranej dokumentacji lekarskiej dziecka (również książeczki zdrowia dziecka) oraz aktualnej opinii psychologicznej (w przypadku dzieci, których rozwój psychoruchowy lub emocjonalny budzi niepokój). Konieczne jest wcześniejsze zgromadzenie informacji na temat chorób występujących w rodzinie, aby usprawnić przebieg wizyty.

Badanie przedmiotowe dziecka ma na celu ocenę symetrii i proporcji ciała, ewentualnych cech dysmorfii, zmian skórnych patognomicznych dla dysplazji neuroektomezodermalnych (fakomatoz), wrodzonych wad rozwojowych, nieprawidłowości stawowych (na przykład nadmiernej wiotkości stawów), wad postawy. Badanie neurologiczne w podstawowym zakresie (lub w pełnym zakresie w przypadku, gdy poradnia specjalizuje się w neurogenetyce) umożliwia ocenę chodu, napięcia mięśniowego, objawów ogniskowych. Podczas pierwszej, najdłuższej trwającej wizyty (oraz kolejnych wizyt) lekarz genetyk,

obserwując dziecko w gabinecie, zyskuje kolejne cenne informacje na temat jego zachowania oraz (rzecz niebagatelna) zachowania rodziców w stosunku do dziecka. U wszystkich pacjentów wykonywane są pomiary antropometryczne (masy ciała, wzrostu, obwodu głowy). Obwód głowy mierzony jest miarą krawiecką przeprowadzoną przez największą wypukłość potyliczną i największe wypukłości guzów czołowych. Wszystkie pomiary analizowane są przy użyciu siatek centylowych opracowanych dla populacji polskiej. Jest to istotne, ponieważ zarówno niski, jak i nadmiernie wysoki wzrost, niedobór masy ciała i nadwaga, małogłowie i wielkogłowie mogą być jednym z objawów choroby o podłożu genetycznym.

U każdego dziecka z odbiegającym od normy rozwojem intelektualnym (emocjonalnym) oraz u każdego dziecka z wrodzonymi wadami rozwojowymi lekarz przeprowadza analizę dysmorfologiczną. Choć brzmi to groźnie, w istocie niczym nie różni się od szczegółowego lekarskiego badania przedmiotowego, nie jest dla dziecka kłopotliwe ani w żadnym wypadku bolesne. Patrząc uważnie na dziecko, lekarz dysmorfolog identyfikuje niewielkie nieprawidłowości anatomiczne (tak zwane cechy dysmorfii) i łączy „pozornie nie mające związku fakty w fazie syntezy, prowadzącej do określenia zespołu” (Korniszewski, 2005). Cechy dysmorfii występują w wielu zespołach o podłożu genetycznym (na przykład w zespole Rubinsteina-Taybiego, Coffina-Lowry’ego, Smitha-Lemliego-Opitza, Pradera-Williego), jak i w zespołach o etiologii środowiskowej (na przykład w alkoholowym zespole płodowym). Zainteresowanych czytelników Autorka odsyła do znakomitej książki profesora Lecha Korniszewskiego *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*.

Nomenklatura dysmorfologiczna pozwala na systematyczny opis nieprawidłowości wyglądu, umożliwia porównanie cech dysmorfii występujących u konsultowanego dziecka z opisami (i/lub fotografiami) dzieci z rozpoznaniem znanych zespołów genetycznych i środowiskowych. Lekarz genetyk korzysta przy tym z atlasów dysmorfologicznych ze skorowidzem objawów, komputerowych baz danych (OMIM, POSSUM, The London Dysmorphology Data Base), publikacji naukowych. Z uwagi na to, że w trakcie swojego życia lekarz genetyk spotyka się tylko z nielicznymi zespołami dysmorficznymi, niezmiernie cenna jest w dysmorfologii „instytucja” konsylium lekarskiego.

Dla większości małych pacjentów sporządzana jest dokumentacja fotograficzna. Wykonuje się ją w czasie wizyty zwykłym aparatem fotograficznym. W niektórych poradniach genetycznych w Polsce zdjęcia wykonuje fotograf w specjalnie do tego celu przystosowanej pracowni (na przykład z naniesioną w tle miarą wysokości dziecka). Konieczne jest wykonanie zdjęć całej sylwetki dziecka, twarzy *en face* i z profilu, dłoni i stóp, jak również wszystkich nieprawidłowości stwierdzonych u dziecka (charakterystycznych paznokci, znamion, naczynek). Rodzice są często zdziwieni faktem fotografowania ich dziecka,

niekiedy wręcz nie wyrażają na to zgody. Lekarz poradni genetycznej musi wolać rodziców w tej kwestii uszanować. Istotne jest jednak, aby rodzice wiedzieli, że fotografie dzieci konsultowanych w poradni genetycznej są wykonywane po to, by zwiększyć szansę na rozpoznanie przyczyny problemów dzięki wykonanej w spokoju, po wyjściu pacjenta z gabinetu, wnikliwej analizie wyglądu dziecka pod kątem znanych zespołów dysmorficznych. W przypadku rzadkich chorób genetycznych o rozpoznaniu mogą decydować pozornie nieistotne szczegóły (jak kształt skrzydełek nosa czy dużego palca stopy), stąd konieczność wykonania zdjęć. Fotografie umożliwiają również konsultację z czołowymi dysmorfologami w kraju i za granicą. Rodziców można jednak uspokoić, że o możliwości przeprowadzenia takiej konsultacji z użyciem zdjęć dziecka będą wcześniej poinformowani przez lekarza prowadzącego. Należy tutaj z całą mocą podkreślić, że zdjęcia wykonane do celów diagnostycznych w poradni genetycznej nie mogą być użyte przez lekarza genetyka w publikacjach naukowych. Nie dotyczy to sytuacji, w których rodzice dziecka w świadomy sposób wyrażają zgodę na wykorzystanie takich zdjęć w konkretnej publikacji, mając na uwadze, że każdy lekarz jest zobowiązany do dzielenia się z innymi lekarzami swymi szczególnie cennymi spostrzeżeniami klinicznymi na łamach specjalistycznych czasopism.

Badania laboratoryjne są dobierane indywidualnie, w zależności od danych uzyskanych z wywiadów lekarskich oraz nieprawidłowości stwierdzanych w badaniu przedmiotowym. Większość testów genetycznych można wykonać z krwi pacjenta pobranej z żyły obwodowej (na przykład na grzbiecie dłoni lub w zgięciu łokciowym). W bardzo wyjątkowych sytuacjach konieczne jest wykonanie testu genetycznego z innej tkanki (na przykład z fibroblastów skóry lub moczu). W każdym jednak przypadku wykonanie badania odbywa się po uzyskaniu zgody rodziców, poinformowanych o ewentualnych powikłaniach zabiegu, przez wykwalifikowany personel oraz w możliwie bezbolesny sposób; w przypadku badania fibroblastów z użyciem znieczulającego kremu. Nie należy się więc obawiać, że u dziecka wykonane zostaną wbrew woli rodziców (lub bez ich wiedzy) jakiegokolwiek procedury medyczne. Dzieci, które wolać być uprzedzane o czekających je wyzwaniach, należy przygotować przed wizytą na ewentualne pobranie krwi i utwierdzić w przekonaniu, że nic złego poza tym w poradni genetycznej ich nie czeka. Dodatkowo do pobrania krwi w celu wykonania testów genetycznych dziecko nie musi być przygotowane w sposób szczególny. W przypadku pobierania krwi na badanie cytogenetyczne lub molekularne absolutnie nie ma potrzeby, aby dziecko było na czczo, do interpretacji wyników badań nie ma znaczenia pora dnia, w której pobiera się krew, dieta ani zażywane leki.

Analiza całości obrazu klinicznego i wyników badań dodatkowych służy ustaleniu rozpoznania etiologicznego nieprawidłowości występujących u pa-

cjenta. Pomimo dużego zaangażowania lekarza, wobec olbrzymiej różnorodności schorzeń o podłożu genetycznym, w około 30% przypadków pacjentów z zespołami wrodzonych wad rozwojowych dysmorfologowi nie udaje się sprecyzować rozpoznania (Korniszewski, 2005). W sytuacji, gdy nie udało się ustalić przyczyny problemów dziecka, niekiedy możliwe jest oszacowanie wysokości ryzyka powtórzenia się schorzenia (wady, deficytu intelektualnego) w rodzinie na podstawie danych epidemiologicznych z piśmiennictwa. Nie jest to jednak sytuacja satysfakcjonująca ani dla lekarza genetyka, ani tym bardziej dla rodziców dziecka, oczekujących konkretnych rezultatów wizyt. Mimo to genetycy są zgodni, że mając do czynienia z dzieckiem o nietypowych objawach, nie będąc pewnym swego rozpoznania, lepiej pozostawić sprawę otwartą, ponieważ pochopne (błędne?) rozpoznanie zespołu genetycznego pociąga za sobą nieodwracalną stygmatyzację dziecka w rodzinie, szkole i społeczeństwie. Dotyczy to zwłaszcza zespołów dymorficznych o nieznanym podłożu, w których nie można potwierdzić rozpoznania lekarza konkretnym testem genetycznym.

W piśmiennictwie zwraca się uwagę na konieczność regularnych wizyt w poradni genetycznej dzieci z idiopatyczną postacią niepełnosprawności intelektualnej lub zespołem wad o niewyjaśnionej etiologii (Curry i in., 1997; Moraine, 2004; des Portes, 2002). Kolejne wizyty zwiększają szansę ustalenia rozpoznania przyczynowego z 5 do 20% (za: Curry i in., 1997). Jest to związane z ewolucją wyglądu i zachowania pacjenta. Z wiekiem mogą się pojawić objawy sugerujące zespół genetyczny o podłożu jednogenowym lub zespół mikrodelecji chromosomowej (na przykład makroorchydizm u chłopców z zespołem łamliwego chromosomu X po okresie pokwitania, zmiany skórne charakterystyczne dla fakomatoz, typowa osobowość u starszych dzieci z zespołem Williamsa). C.J. Curry podaje przykłady zespołów z niepełnosprawnością intelektualną, w których fenotyp zmienia się w sposób szczególny z wiekiem dziecka: zespół Retta, zespół Pradera-Williego, zespół Angelmana, zespół Kabuki, zespół delecji 22q11.2, zespół Williamsa, stwardnienie guzowate, mukopolisacharydozy, zespół Noonan, neurofibromatoza typu I, zespół Smith-Magenis, zespół łamliwego chromosomu X, zespół Lescha-Nyhana, leukodystrofie postępujące (Curry i in., 1997).

Ważne jest, że z każdym kolejnym rokiem rośnie liczba testów genetycznych dostępnych w poradniach genetycznych. Warto więc pojawiać się regularnie na wizytach kontrolnych z dzieckiem, z czasem bowiem mogą zaistnieć nowe możliwości potwierdzenia (lub wykluczenia) choroby u dziecka metodami obiektywnymi.

Pragnę zachęcić osoby zainteresowane, zwłaszcza rodziców dzieci z zespołami genetycznymi, do przeglądania strony internetowej Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC) <<http://www.ibb.waw.pl/~ptgc/>>. Znajduje

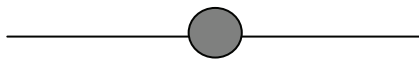
się tam uaktualniany spis poradni genetycznych, które funkcjonują w ramach kontraktu z Narodowym Funduszem Zdrowia, rekomendowane przez PTGC laboratoria wykonujące testy genetyczne, materiały szkoleniowe w postaci broszurek dla pacjentów w języku polskim (na temat badań prenatalnych, zmian chromosomowych, typów dziedziczenia i innych) oraz tekst *Konwencji o ochronie praw człowieka i godności istoty ludzkiej wobec zastosowań biologii i medycyny* Rady Europy. Konwencja ta, mimo że nie może doczekać się ratyfikacji przez Rzeczpospolitą Polską, jest respektowana przez wszystkie osoby zajmujące się genetyką kliniczną w Polsce w ośrodkach rekomendowanych przez PTGC, co gwarantuje pacjentowi postępowanie lekarskie zgodne z zasadami etyki, z zachowaniem ścisłej tajemnicy lekarskiej i respektowaniem praw człowieka i godności osób z chorobami genetycznymi i ich rodzin (Mazurczak, 2004).

## Bibliografia

- Badura-Stronka M. (2007), Identyfikacja przyczyn niepełnosprawności intelektualnej u uczniów poznańskich szkół specjalnych, rozprawa doktorska, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu.
- Curry C.J., Stevenson R.E., Aughton D., Byrne J., Carey J.C., Cassidy S., Cunniff C., Graham J.M. Jr, Jones M.C., Kaback M.M., Moeschler J., Schaefer G.B., Schwartz S., Tarleton J., Opitz J. (1997), *Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference: American College of Medical Genetics*, "American Journal of Medical Genetics", 72, p. 468-477.
- Firth H.V., Hurst J.A. (eds.) (2005), *Oxford Desk Reference: Clinical Genetics*, Oxford University Press.
- Korniszewski L. (2005), *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Latos-Bieleńska A. (1998), *Poradnictwo genetyczne – cele i zasady ogólne*, „Pediatria Praktyczna”, 6, s. 23-32.
- Latos-Bieleńska A. (2009), *Dziecko z niepełnosprawnością intelektualną w praktyce lekarza rodzinnego*, "Family Medicine & Primary Care Review", 11, 3, s. 685-690.
- Mazurczak T. (red.) (2004), *Zastosowanie biologii w medycynie a godność osoby ludzkiej*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
- Midro A.T. (2007), *Spojrzenie lekarza genetyka na „niepełnosprawność intelektualną” u dzieci*, <[http://sonia.low.pl/sonia/konf\\_bk/2\\_midro.htm](http://sonia.low.pl/sonia/konf_bk/2_midro.htm)> [20.07.2010].
- Moraine C. (2004), *Déficiences mentales: explorations visant au conseil génétique*, (w:) M. Jeanpierre, P. Jonveaux, D. Lacombe, N. Leporrier, S. Lyonnet, C. Moraine (red.), *Génétiqque médicale, formelle, chromosomique, moléculaire, clinique*, Maisson, Paris.
- des Portes V., Livet M.O., Vallee L. (2002), *A practical diagnostic approach to mental deficiency in 2002*, "Archive de pédiatrie: organe officiel de la Société française de pédiatrie", 9, p. 709-725.
- Resta R.G. (2006), *Defining and redefining the scope and goals of genetic counseling*, "American Journal of Medical Genetics", Part C, 142C, p. 269-275.

MONIKA ZAKRZEWSKA

## Diagnostyka genetyczna



Dynamiczny rozwój genetyki w ciągu ostatnich 50 lat dostarczył wiedzy na temat struktury genomu człowieka, jak również poszerzył możliwości metodologiczne badania materiału genetycznego. Techniki stosowane w cytogenetyce i biologii molekularnej stały się nie tylko narzędziem poznawczym w odkrywaniu charakteru ludzkiego kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA), ale także doskonałym narzędziem diagnostycznym. Dzisiejsza genetyka kliniczna dysponuje wieloma testami genetycznymi, które umożliwiają identyfikację przyczyny defektu genetycznego, pozwalając tym samym na jej rozpoznanie na podstawie zarówno oceny dysmorfologicznej i analizy rodowodu, jak i analizy materiału genetycznego.

Przez pojęcie testu genetycznego rozumie się najczęściej test oparty na analizie ludzkiego DNA, RNA, chromosomów, białek lub określonych metabolitów, który wykonywany jest dla potrzeb poradnictwa genetycznego (Bał, 2006). Testy te pozwalają na identyfikację zmian w materiale genetycznym, które są przyczyną choroby pacjenta. Inne badania oceniają aktualny stan zdrowia pacjenta, natomiast dzięki testom genetycznym możemy prognozować jego zachorowanie, mimo iż w trakcie ich wykonywania nie ma on żadnych objawów klinicznych. Można również zidentyfikować nosicieli, czyli osoby zdrowe, u których zmiana w materiale genetycznym nie powoduje wystąpienia choroby, ale może przyczynić się do jej rozwoju u potomstwa. W przypadku, kiedy te same objawy kliniczne dotyczą większej liczby członków rodziny, możliwa staje się identyfikacja rodzin podwyższonego ryzyka genetycznego. Wykonanie każdego testu genetycznego powinno zostać poprzedzone rozpoznaniem klinicznym ukierunkowującym badania diagnostyczne. W zależności od rodzaju choroby/zespołu genetycznego pacjentom oferowane są różne typy testów genetycznych, począwszy od badania kariotypu, przez analizę mutacji i poli-

morfizmów, identyfikację nosicielstwa, po analizę ekspresji genów oraz ich produktów (białek).

Choroby genetyczne mogą być przekazywane w rodzinie w kolejnych pokoleniach, ale również mogą być wynikiem nieprawidłowości w materiale genetycznym, która pojawiła się *de novo* u pacjenta mającego zdrowych rodziców, niebędących też nosicielami. Takie zmiany genetyczne mogą wynikać z uszkodzeń tylko w oocytach lub plemnikach. Dzięki zastosowaniu nowoczesnych technik diagnostycznych można odróżnić sytuacje, w których nieprawidłowość genetyczna została odziedziczona po rodzicach, nawet jeśli nie obserwuje się u nich objawów danej choroby, od sytuacji, w której choroba dotyka tylko pacjenta. W pierwszym przypadku wykonanie badań genetycznych u rodziców, a nawet innych członków rodziny jest często konieczne, w drugim nie ma zastosowania.

### **Materiał genetyczny człowieka**

Badanie genetycznego podłoża chorób jest możliwe dzięki temu, że w jądrze każdej komórki somatycznej człowieka (komórki ciała) oraz w komórkach płciowych zgromadzony jest materiał genetyczny w postaci DNA. Dzięki specyficznym właściwościom w DNA zakodowana jest pełna informacja genetyczna o strukturze całego organizmu, także ta, która dotyczy nieprawidłowości genetycznych. Dzięki analizie materiału genetycznego możemy uzyskać wiele informacji o różnego rodzaju zmianach, zwłaszcza tych niekorzystnych dla naszego organizmu.

W jądrze każdej komórki somatycznej znajduje się 46 cząsteczek DNA, które w trakcie podziałów komórki (mitozy i mejozy) ulegają silnej kondensacji i w połączeniu z białkami tworzą chromosomy. Są to struktury, które można poprzez odpowiednio zastosowane techniki utrwalania zobaczyć pod mikroskopem świetlnym. Wśród 46 chromosomów wyróżniamy tak zwane autosomalne (22 pary, czyli 44 chromosomy), takie same u obu płci, oraz jedną parę determinującą płeć człowieka – chromosom X i chromosom Y. Kobiety mają dwa chromosomy X (46, XX), a mężczyźni jeden chromosom X i jeden Y (46, XY). Każda para chromosomów autosomalnych różni się wielkością i strukturą od innej, dlatego można je od siebie odróżnić. Obserwując chromosomy pod mikroskopem, możemy analizować zarówno ich liczbę, jak i strukturę.

Chromosomy są przedmiotem zainteresowania cytogenetyki. Wszystkie nieprawidłowości ich dotyczące nazywane są aberracjami chromosomowymi. Zestaw chromosomów, charakterystyczny dla danego organizmu, czyli mający określoną liczbę i strukturę, nazywa się kariotypem (Srebrniak, Tomaszewska, 2008). Chromosomy przedstawione w sposób uporządkowany – w kolejności

od 1. do 22. zgodnie z ich długością (chromosomy 1. pary są największe) oraz z umieszczonymi na końcu chromosomami płci – XX lub XY – noszą nazwę kariogramu (Srebrniak, Tomaszewska, 2008). Zasady przedstawiania chromosomów zostały opracowane w latach 60. i 70., podlegają też regularnej weryfikacji i aktualizacji (Shaffer, Slovak, Campbell, 2009). W chromosomach zlokalizowane są geny, czyli sekwencje DNA, w których zakodowana jest informacja o białkach. Człowiek ma około 20-25 tysięcy genów (Levy i in., 2007). Genów nie można dostrzec, obserwując preparat chromosomowy, ze względu na ich submikroskopowe rozmiary. Struktura genu, z różnych przyczyn, może ulec zmianie (mutacji). Taka mutacja może mieć charakter zarówno neutralny, to znaczy nie wpływać na funkcjonowanie organizmu, jak i patologiczny, bezpośrednio wpływający na fizjologię organizmu. Z tego względu mutacje w genach identyfikuje się innymi metodami diagnostycznymi niż aberracje chromosomowe. W tym przypadku zastosowanie znalazły metody biologii molekularnej, oparte na precyzyjnej analizie określonego genu/genów.

U podłoża chorób genetycznych leżą zawsze zmiany w materiale genetycznym. Mogą mieć one charakter mutacji genowych i dotyczyć tylko określonego genu/genów lub być na tyle duże, że można je dostrzec, obserwując chromosomy pod mikroskopem świetlnym (aberracje chromosomowe) (Latos-Bieleńska, 1998). Ze względu na rodzaj defektu genetycznego każdą chorobę genetyczną możemy zakwalifikować do jednej z 3 podstawowych grup:

- aberracji chromosomowych (zmiany w liczbie bądź strukturze chromosomów);
- chorób jednogenowych (mutacje pojedynczego genu);
- chorób wieloczynnikowych (współdziałanie genetycznej predyspozycji pacjenta z czynnikami środowiskowymi) (Latos-Bieleńska, 1998).

Jądrem komórki nie jest jedynym elementem komórki, w którym zlokalizowane jest DNA. W niewielkiej ilości DNA występuje także w strukturach zwanych mitochondriami. Mutacje mitochondrialnego DNA mogą również przyczyniać się do występowania chorób genetycznych, tak zwanych chorób mitochondrialnych (Bal, 2006). Charakteryzują się także odmiennym sposobem dziedziczenia, zwanym dziedziczeniem matczynym (tylko matka przekazuje DNA mitochondrialne potomstwu).

Strategia diagnostyczna zależy przede wszystkim od rodzaju podejrzewanej choroby genetycznej. W przypadku podejrzenia aberracji chromosomowej najczęściej stosuje się metody cytogenetyki klasycznej i molekularnej, natomiast w przypadku chorób jednogenowych do identyfikacji mutacji w genach służą metody biologii molekularnej. Coraz częściej oferowane są także testy genetyczne mające określać predyspozycje do występowania chorób wieloczynnikowych.

### **Materiał biologiczny do badań**

Warunkiem przeprowadzenia testu genetycznego jest przede wszystkim pozyskanie materiału biologicznego od pacjenta. Pobranie materiału do badań odbywa się w poradniach genetycznych, specjalistycznych, a także na oddziałach szpitalnych. Dokonuje tego najczęściej wyszkolony personel: lekarze, pielęgniarki, a także diagnosty laboratoryjni. Coraz częściej dostępne są również gotowe zestawy do samodzielnego pobrania i zabezpieczenia materiału biologicznego przez pacjenta. W przypadku przeprowadzania testów genetycznych metodami cytogenetycznymi wymagania co do pobrania, przechowywania i transportu materiału biologicznego są inne niż w przypadku testów opartych na technikach biologii molekularnej. Najogólniej ujmując, w badaniach cytogenetycznych potrzebujemy fragmentu tkanki, która jest żywa i zdolna do podziałów. Najczęściej do rutynowych cytogenetycznych badań postnatalnych pobierana jest krew obwodowa. W badaniach prenatalnych pobierany jest płyn owodniowy, kosmówka lub krew pępowinowa. Czasami pobierane są fibroblasty skóry, a w chorobach nowotworowych fragmenty guzów lub szpik kostny w przypadku białaczki.

Najważniejsze zasady pobierania materiału do badań cytogenetycznych stanowią, że musi on być pobrany aseptycznie, zawierać żywe komórki pacjenta zdolne do podziałów komórkowych i nie może być zamrażony ani w żaden inny sposób utrwalony (Srebrniak, Tomaszewska, 2008). W przypadku krwi musi ona być pobrana do probówki z antykoagulantem – heparyną – w ilości od 0,5 do 5 mililitrów. Po pobraniu krew należy delikatnie wymieszać i dostarczyć do laboratorium. Probówki powinny być oznakowane nazwiskiem i imieniem pacjenta oraz jego numerem PESEL. Należy maksymalnie skrócić czas przechowywania próbek – najlepiej dokonać pobrania tego samego dnia, w którym rozpocznie się hodowla komórek. Dłuższy czas przechowywania, nawet w warunkach obniżonej temperatury (+4°C), może znacząco wpłynąć na jakość badania. Przed pobraniem próbki do badań warto zawsze skontaktować się z laboratorium w celu uniknięcia ewentualnych błędów na tym etapie. Choć jest to zaledwie początek procesu diagnostycznego, może mieć on decydujące znaczenie dla powodzenia całej diagnostyki.

W przypadku cytogenetyki molekularnej możliwe jest wykorzystanie próbek materiału biologicznego, który nie pochodzi z tkanek dzielących się lub został utrwalony, na przykład w formalinie. Badania tego rodzaju nie są jednak stosowane rutynowo, jako podstawowe, mogą natomiast być doskonałym narzędziem uzupełniającym proces diagnostyczny (Srebrniak, Tomaszewska, 2008).

W przeciwieństwie do badań cytogenetycznych badania molekularne pozwalają na wykorzystanie materiału biologicznego pochodzącego z różnych

tkanek, zarówno dzielących się, jak i tych, które utraciły zdolność do podziałów. Najczęściej w diagnostyce wykorzystywana jest krew obwodowa pobrana do próbki zawierającej antykoagulant EDTA (wersenian sodowy) w ilości od 0,5 do 5 mililitrów (Słomski, 2004). W diagnostyce molekularnej można także wykorzystywać próbki tkanek, które pacjent zabezpiecza samodzielnie, na przykład wymazy komórek nabłonkowych z wewnętrznej strony policzka lub wysuszone plamy krwi pozostawione na bibule. Materiał biologiczny można również pozyskać z płynu owodniowego, kosmówki, krwi pępowinowej, włosów, nasienia, tkanek pobranych poprzez biopsję, tkanek sekcyjnych oraz utrwalonych preparatów histologicznych (Strachan, Read, 2004).

Podobnie jak w badaniach cytogenetycznych, materiał biologiczny powinien być pobrany aseptycznie, a próbka zabezpieczona w taki sposób, by nie uległa zniszczeniu lub niezamierzonemu otwarciu. Powinna być także prawidłowo oznaczona, co najmniej imieniem i nazwiskiem pacjenta oraz jego numerem PESEL. W przeciwieństwie natomiast do badań cytogenetycznych w badaniach molekularnych materiał biologiczny można przechowywać w stanie zamrożonym. Jeśli wiadomo, że pobrany materiał nie zostanie w najbliższym czasie wykorzystany do badań, można go przechowywać w warunkach zamrożenia  $-20^{\circ}\text{C}$ ,  $-80^{\circ}\text{C}$  lub w ciekłym azocie (Słomski, 2004). W temperaturze pokojowej nie powinien być przechowywany dłużej niż kilka godzin, a w  $4^{\circ}\text{C}$  nie dłużej niż 48 godzin (Słomski, 2004). Należy podkreślić, że długotrwałe przechowywanie prób w stanie zamrożenia zmienia właściwości tkanki, wpływając na jakość wyizolowanego DNA. Dużo lepszym rozwiązaniem wydaje się przechowywanie już oczyszczonego preparatu DNA niż tkanek.

### Diagnostyka cytogenetyczna

W laboratorium cytogenetycznym do identyfikacji aberracji chromosomowych wykorzystuje się metody klasyczne, oparte na analizie kariotypu pacjenta, czyli dokładnej ocenie wszystkich jego chromosomów znajdujących się w jądrze komórkowym. W każdym jądrze komórkowym człowiek ma taki sam zestaw chromosomów, z wyjątkiem sytuacji mozaikowych (w przypadku kariotypu mozaikowego u pacjenta występują różne linie komórkowe z różnym zestawem chromosomów). Kariotyp w trakcie życia człowieka nie zmienia się, stąd też badanie to wykonuje się tylko raz. Ponowne wykonanie badania kariotypu jest zasadne tylko wtedy, jeśli wcześniejsze było niepełne, nie uwzględniało istotnych informacji klinicznych, które wymagałyby odmiennego podejścia diagnostycznego, na przykład preparat miał niską rozdzielczość prążkową (chromosomy krótkie z małą liczbą prążków), powinny zostać zastosowane dodatkowe techniki barwienia lub metody cytogenetyki molekularnej. W przy-

padku jednak, gdy wynik badania okazał się nieprawidłowy, a badanie jest kompletne, ponowne badanie po upływie kilku lat nie zmieni wyniku. W takim przypadku diagnoza jest ostateczna.

W pierwszym etapie badań prowadzona jest hodowla komórkowa w celu uzyskania jak największej liczby dzielących się komórek, ponieważ, jak wspomniano, struktura chromosomów jest widoczna tylko w stadium podziałowym. Kolejne etapy polegają na traktowaniu hodowli odpowiednimi roztworami i utrwaleniu chromosomów. Po zakończeniu hodowli zawiesina komórkowa jest nanoszona na szkiełko podstawowe, a po upływie stosownego czasu preparat chromosomowy poddaje się barwieniu. W rutynowych badaniach stosuje się barwienie odczynnikami Giemzy, który nadaje chromosomom charakterystyczny wzór prążkowy G – na przemian występujące jaśniejsze i ciemniejsze fragmenty wzdłuż całego chromosomu. Wzór prążkowy jest odzwierciedleniem samej struktury chromosomów. Każda para ma inny wzór prążkowy, ale jest on wspólny dla osobników jednego gatunku, w tym przypadku dla wszystkich ludzi. Ostatnią częścią badania jest analiza mikroskopowa preparatu cytogenetycznego. Polega ona na obserwacji pod mikroskopem świetlnym chromosomów z kilku komórek, ich policzeniu i dokonaniu charakterystyki. Następnie układany jest kariogram, czyli chromosomy porządkowane są w pary od 1. do 22. z ostatnią parą chromosomów płci. W układaniu kariogramu i analizie chromosomowej bardzo pomocne są szeroko obecnie rozpowszechnione komputerowe systemy analizy obrazu. Oglądane pod mikroskopem chromosomy to chromosomy metafazowe lub prometafazowe, w zależności od tego, w którym stadium podziału zostały zatrzymane. W wielu przypadkach rutynowa analiza chromosomów z prążkami G wystarcza do wydania wyniku cytogenetycznego. Istnieją jednak sytuacje diagnostyczne, w których potrzebne jest zastosowanie innych metod barwienia lub nawet metod cytogenetyki molekularnej.

Tabela 1. Rodzaje metod wykorzystywanych w cytogenetyce molekularnej i ich zastosowanie

Rodzaj metody	Zastosowanie
FISH	Identyfikacja: <ul style="list-style-type: none"> <li>• złożonych aberracji chromosomowych,</li> <li>• dodatkowych fragmentów chromosomów, tak zwanych markerów,</li> <li>• bardzo małych (submikroskopowych) aberracji,</li> <li>• szybka diagnostyka najczęstszych aberracji w badaniach prenatalnych.</li> </ul>
CGH	Identyfikacja: <ul style="list-style-type: none"> <li>• złożonych aberracji chromosomowych,</li> <li>• aberracji w komórkach dzielących się,</li> <li>• aberracji w chorobach nowotworowych.</li> </ul>
Array CGH	Identyfikacja bardzo małych oraz złożonych aberracji chromosomowych, które nie są możliwe do wykrycia metodami klasycznymi.

Źródło: Srebrniak, Tomaszewska, 2008.

Współczesna cytogenetyka molekularna poszerza możliwości diagnostyczne cytogenetyki klasycznej i w niektórych sytuacjach jest przez nią zastępowana. Najczęściej stosowanymi technikami są metoda fluorescencyjnej hybrydizacji *in situ* – FISH (*Fluorescent In Situ Hybridization*), genomowa hybrydizacja porównawcza – CGH (*Comparative Genomic Hybridization*) lub jej bardziej zaawansowana technologicznie odmiana Array CGH, czyli CGH do mikromacieczy. Wszystkie te metody opierają się na technikach zaczerpniętych z biologii molekularnej, głównie hybrydizacji DNA pacjenta z innym DNA wyznakowanym fluorescencyjnie, zwanym sondą molekularną. Przykładowe zastosowanie wyżej wymienionych metod przedstawia tabela 1.

Badanie cytogenetyczne trwa od około 2 do 3 tygodni. Należy podkreślić, że klasyczna analiza kariotypu to badanie, które ze względu na swój specyficzny charakter nie zostało nigdy zautomatyzowane, stąd zazwyczaj długotrwały czas oczekiwania na jego zakończenie. Wynik zależy w dużym stopniu od umiejętności cytogenetyka, zdolności do rozpoznawania zmian, intuicji diagnostycznej. Systemy komputerowe w tego rodzaju badaniach są jedynie pomocą przy analizie, natomiast ostateczna ocena należy do diagnosty. Rutynowe badanie kariotypu, mimo iż polega na obserwacji i analizie całego materiału genetycznego znajdującego się w jądrze komórki danej osoby, nie pozwala na wykluczenie wszystkich chorób genetycznych. Pozwala na identyfikację zmian bardzo dużych, na przykład obejmujących liczbę chromosomów (większą lub mniejszą niż 46 chromosomów), lub zmian w ich strukturze – utraty fragmentu chromosomu (delecja), podwojenia fragmentu chromosomu (duplikacja), występowania dodatkowych chromosomów markerowych lub skomplikowanych rearanżacji chromosomowych. Badanie kariotypu wykrywa zmiany typu aberracji chromosomowych, natomiast jest nieprzydatne w sytuacji, gdy u pacjenta podejrzewamy chorobę o naturze jednogenowej. Prawidłowy wynik kariotypu nie oznacza także, że pacjent nie ma żadnych zmian w materiale genetycznym, czyli całe jego DNA jest prawidłowe i nigdy nie pojawi się u niego żadna choroba całkowicie lub częściowo uwarunkowana genetycznie. Badanie to wyklucza lub potwierdza tylko pewną grupę chorób genetycznych. W przypadku, gdy na drodze klinicznej nie udało się zidentyfikować określonej choroby lub zespołu genetycznego ze względu na to, że objawy występujące u pacjenta nie są wystarczająco specyficzne, a ich przyczyna może mieć różnorodny charakter, badanie kariotypu może być badaniem z wyboru wykluczającym tylko część możliwych przyczyn, zgodnie ze standardami diagnostycznymi. Może się jednak okazać, że badanie kariotypu to początek diagnostyki i po wykluczeniu pewnej grupy przyczynowej potrzebne są dalsze badania, także te oparte na diagnostyce molekularnej i precyzyjnej analizie określonych genów.

Diagnostyka cytogenetyczna znalazła zastosowanie w identyfikacji takich zespołów genetycznych i problemów klinicznych, jak na przykład: zespół

Downa, zespół Pataua, zespół Edwardsa, zespół Turnera, zespół Klinefeltera, zespół Cri du Chat (kocięgo krzyku), zespoły wad wrodzonych nienależące do grupy chorób jednogenowych, zaburzenia determinacji płci, niepowodzenia rozrodu (poronienia samoistne, martwe porody, brak ciąży).

### **Diagnostyka molekularna**

Celem diagnostyki molekularnej jest identyfikacja mutacji genowych, a więc wykonuje się ją w przypadku, gdy u pacjenta podejrzewa się chorobę o charakterze jednogenowym. Tymi metodami można także zidentyfikować wariant genu, który może wpływać na zwiększenie podatności pacjenta na wystąpienie choroby o charakterze wieloczynnikowym. W przeciwieństwie do cytogenetyki diagnostyka molekularna opiera się na izolowaniu z komórek pacjenta DNA, a następnie jego analizie. Aby wyizolować DNA, potrzebne są komórki jądrzaste, ale niekoniecznie zdolne do podziałów. Stąd też, oprócz krwi obwodowej, która najczęściej jest wykorzystywana w tego typu badaniach, laboratoria diagnostyczne oferują pacjentom gotowe zestawy do pobrania materiału biologicznego pochodzącego z innych źródeł. Samodzielne pobranie materiału, zabezpieczenie i przesłanie jest niejednokrotnie łatwiejszym sposobem (na przykład w sytuacji, gdy pacjent mieszka wiele kilometrów od najbliższego laboratorium genetycznego), a czasami mniej stresującym niż wizyta w punkcie pobrań krwi. To, czy dane laboratorium umożliwi pacjentom alternatywne formy zabezpieczenia materiału do badań biologicznych, zależy od ośrodka, a czasami od rodzaju zleconych testów genetycznych. Warto zawsze zapytać o taką możliwość. Przed wykonaniem testów genetycznych opartych na analizie DNA pacjent powinien wyrazić pisemną zgodę na wykonanie badania oraz określić, czy chce, aby jego DNA było przechowywane (Mazurczak, Sobczyńska-Tomaszewska, Bał, 2004).

Istnieją różne metody izolacji DNA, począwszy od całkowicie manualnych, poprzez gotowe zestawy do izolacji, skończywszy na zupełnie zautomatyzowanych. Głównym celem izolacji jest otrzymanie czystego DNA, pozbawionego białek i innych cząsteczek utrudniających jego analizę (Słomski, 2004). W pierwszym etapie izolacji następuje rozbicie (liza) komórek w celu uwolnienia DNA z jądra komórkowego, a następnie odbiałczanie, czyli usunięcie białek. W ostatnim etapie DNA musi zostać wytrącony z roztworu, w którym się znajduje. Po wytrąceniu, w przypadku manualnych metod izolacji, DNA jest widoczny w postaci swobodnie pływającego „kłaczką”. DNA przechowuje się w postaci rozpuszczonej w roztworze wodnym. Preparat DNA można bezpiecznie przesyłać w temperaturze pokojowej, bez widocznej degradacji, prze-

chowować przez kilka miesięcy w temperaturze +4°C lub przez czas nieograniczony w zamrożeniu (Słomski, 2004).

Izolacja DNA to pierwszy etap diagnostyki molekularnej. W kolejnym etapie należy poddać analizie fragment genu lub genów, w których podejrzewane jest występowanie mutacji. Większość metod służących analizie DNA opiera się na tak zwanej technice PCR (*polymerase chain reaction*), czyli reakcji łańcuchowej polimerazy. Jest to technika pozwalająca na uzyskanie wielu kopii określonego fragmentu DNA. W przeciwieństwie do cytogenetyki, w której badanie polegało na ocenie całego materiału genetycznego w postaci chromosomów, badania molekularne ograniczają się jedynie do określonego genu, a nawet tylko jego części. Czasami metoda PCR i ocena produktów uzyskanych na tej drodze wystarczy do potwierdzenia lub wykluczenia mutacji, a w innych przypadkach jest tylko etapem na drodze analizy, natomiast ostateczny wynik uzyskuje się dzięki tak zwanemu sekwencjonowaniu DNA, czyli szczegółowemu określeniu sekwencji.

Tabela 2. Wybrane metody stosowane w diagnostyce molekularnej i ich zastosowanie

Rodzaj metody	Charakterystyka
PCR specyficzny dla mutacji	Identyfikacja mutacji u osób chorych oraz nosicieli. Dla każdej próbki DNA pacjenta wykonywane są dwie reakcje PCR, dzięki którym możemy odróżnić allele prawidłowe („dzikie”) od nieprawidłowych (z mutacją).
Real Time PCR	Metoda pozwalająca na pomiary liczby kopii DNA po każdym cyklu reakcji PCR dzięki pomiarowi fluorescencji.
MLPA	Połączenie metody hybrydyzacji i PCR. Ilościowa ocena 40 różnych sekwencji jednocześnie.
QF-PCR	Metoda wykorzystująca wysoce polimorficzne sekwencje powtarzalne występujące w DNA. Pozwala na ilościową ocenę wielu sekwencji DNA równocześnie.

Źródło: Strachan, Read, 2004; Schouten, 2002; Bal, 2006.

Najnowsze techniki analizy kwasów nukleinowych wykorzystują biochipy, czyli mikromacierze, które umożliwiają jednoczesną analizę wielu sekwencji (Aitman, 2001). W mikromacierzach stosuje się technikę polegającą na tym, że na szklanej lub plastikowej płytce umieszczone są bardzo liczne fragmenty DNA (tysiące kopii) (Aitman, 2001). Łączenie się DNA unieruchomionego na płytce mikromacierzy z DNA pacjenta poprzez hybrydyzację, a następnie skanowanie płytki mikromacierzy i analiza komputerowa pozwalają na identyfikację różnego typu zmian, często obejmujących nie tylko jeden gen, ale i znaczną

część materiału genetycznego pacjenta. Przykłady metod molekularnych wykorzystywanych w diagnostyce zostały przedstawione w tabeli 2.

Badania molekularne zazwyczaj są mniej pracochłonne niż cytogenetyczne, na wielu etapach zautomatyzowane, stąd najczęściej mogą być wykonane w ciągu kilku dni (od 2-3 dni do tygodnia). Czas oczekiwania na wynik zależy przeważnie od metody diagnostycznej oraz analizowanego genu/genów.

Diagnostyka molekularna jest wykorzystywana w diagnostyce chorób genetycznych o charakterze jednogenowym, zarówno u osób chorych, jak i nosicieli. Przykładem mogą być takie choroby, jak: mukowiscydoza, głuchota wrodzona, choroby metaboliczne, nerwowo-mięśniowe, hemofilia, albinizm i inne. Także w przypadku określenia predyspozycji genetycznych do występowania chorób o charakterze wieloczynnikowym stosuje się metody molekularne, na przykład w ocenie ryzyka wystąpienia choroby Alzheimera, chorób nowotworowych. Obecnie metody molekularne znajdują też zastosowanie w diagnostyce cytogenetycznej, najczęściej w przypadku wykrywania bardzo małych zmian, niewidocznych pod mikroskopem świetlnym. Szybkość, duża wydajność, automatyzacja metod molekularnych pozwoliły również na wykorzystanie ich w diagnostyce prenatalnej do przeprowadzania tak zwanych szybkich testów diagnostycznych w kierunku najczęstszych aberracji chromosomowych.

Jak można zauważyć, postęp technologiczny, który dokonuje się w genetyce, pozwala na coraz szerszą identyfikację chorób o częściowym lub całkowitym podłożu genetycznym. Metody służące początkowo tylko badaniom naukowym przenikają do gałęzi usług medycznych, stając się rutynowymi metodami diagnostycznymi. Warto jednak pamiętać, iż w niektórych sytuacjach dzisiejsza wiedza genetyczna i możliwości diagnostyczne mogą być niewystarczające do jednoznacznego wykluczenia genetycznych przyczyn danej choroby. Czasami po upływie kilku lat od pierwszej wizyty pacjenta odkrywane są nowe geny, nowe zespoły genetyczne lub pojawiają się nowe możliwości techniczne diagnostyki genetycznej.

## Bibliografia

- Aitman T.J. (2001), *DNA microarrays in medical practice*, "British Medical Journal", 15 September 323 (7313), p. 611-615.
- Bal J. (red.) (2006), *Biologia molekularna w medycynie. Elementy genetyki klinicznej*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
- Latos-Bieleńska A. (1998), *Rodzaje chorób genetycznie uwarunkowanych a budowa genomu człowieka*, „Pediatria Praktyczna”, 6, s. 11-22.
- Levy S., Sutton G., Ng P.C., Feuk L., Halpern A.L., Walenz B.P., Axelrod N., Huang J., Kirkness E.F., Denisov G., Lin Y., MacDonald J.R., Pang A.W., Shago M., Stockwell T.B., Tsiamouri A.,

- Bafna V., Bansal V., Kravitz S.A., Busam D.A., Beeson K.Y., McIntosh T.C., Remington K.A., Abril J.F., Gill J., Borman J., Rogers Y.H., Frazier M.E., Scherer S.W., Strausberg R.L., Venter J.C. (2007), *The diploid genome sequence of an individual human*, „PLoS Biology”, 4 September, 5 (10), p. e254.
- Mazurczak T., Sobczyńska-Tomaszewska A., Bal J. (2004), *Zasady kontroli jakości w molekularnych badaniach diagnostycznych chorób dziedzicznych człowieka*, ekspertyza naukowa wykonana na zlecenie Ministerstwa Zdrowia, Warszawa.
- Schouten J.P., McElgunn C.J., Waaijer R., Zwijnenburg D., Diepvens F., Pals G. (2002), *Relative quantification of 40 nucleic acid sequences by multiplex ligation-dependent probe amplification*, “Nucleic Acids Research”, 30 (12), p. e57.
- Shaffer L.G., Slovak M.L., Campbell L.J. (ed.) (2009), *ISCN. An International System for Human Cytogenetics Nomenclature (2009). Cytogenetics and Genome Research*, S. Karger AG, Switzerland.
- Słomski R. (red.) (2004), *Przykłady analizy DNA*, Akademia Rolnicza im. Augusta Cieszkowskiego w Poznaniu, Poznań.
- Srebrniak M.I., Tomaszewska A. (2008), *Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Strachan T., Read A.P. (2004), *Human Molecular Genetics 3. Garland Science*, Taylor&Francis Group, London–New York.



KATARZYNA PAWELCZAK

## Niepełnosprawność intelektualna



*Język, jakim posługujemy się do opisu otaczającego nas świata i zjawisk, kształtuje rzeczywistość. Od tego, jak nazwiemy dane zjawisko, jak o nim myślimy i mówimy, często zależy to, w jaki sposób będziemy się potem do niego odnosić.*

(Damentko i in., 2002)<sup>1</sup>

Diagnoza zespołu genetycznego wiąże się często z hipotezą o współwystępowaniu niepełnosprawności intelektualnej. W początkowych etapach gromadzenia informacji o rozwoju dziecka uwaga zarówno diagnozujących, jak i rodziców koncentruje się wokół takich problemów, jak zagrożenie życia, wady narządowe, konieczność wykonania zabiegów medycznych, potrzeba dalszej opieki medycznej, korzystanie z pomocy specjalistów (na przykład kardiologa, okulisty i tym podobnych). Dopiero później istotna staje się prognoza dotycząca przebiegu rozwoju i jakości życia dziecka. To trudny moment, zwłaszcza że o niektórych zespołach genetycznych niewiele jeszcze wiadomo, a dostępne źródła wykorzystują dawne opracowania, oparte na nieaktualnych już danych, przekazie społecznym obciążonym mitami i stereotypami. Dociekliwość, determinacja i nastawienie eksploratorskie wielu rodziców oraz specjalistów (genetyków, rehabilitantów) przyczyniają się do stopniowego „uwalniania wiedzy aktualnej” na temat różnych zespołów genetycznych, obszarów oddziaływań medycznych i psychopedagogicznych oraz możliwości wczesnych działań usprawniających. Z samą niepełnosprawnością intelektualną dzieci rodzice

---

<sup>1</sup> Przy opracowaniu *Dekalogu* skorzystano z tekstu Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym (PSOUU), opracowanego na podstawie publikacji Międzynarodowej Ligi Stowarzyszeń na rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym (*Inclusion Internationale*): A. Shearer „*Myśl pozytywnie! Jak przedstawiać ludzi z upośledzeniem umysłowym*”, wyd. pol. PSOUU, 2002.

konfrontują się nieco później<sup>2</sup>. Jeśli słyszą, iż dziecko nie rozwija się we właściwym tempie lub że rozwija się wolniej, nie myślą o granicy tego rozwoju. Wolniej nie oznacza: w sposób ograniczony jakościowo. Wolniej odczytuje się jako: nie tak szybko. Z reguły świadomość odmienności i ograniczeń rozwoju intelektualnego własnego dziecka pojawia się niespodziewanie, gdy uradowani zdobytą przez dziecko nową umiejętnością rodzice stwierdzają, że inne dzieci (czy rodzeństwo dziecka) umieją dużo więcej, wykonują daną czynność szybciej, nabyły dane umiejętności już dawno lub wtedy, gdy dziecko zostaje w domu, a jego rówieśnicy przeciwnie, zaczynają chodzić do przedszkola czy szkoły. W wielu przypadkach intuicja rodzicielska podpowiada, co robić, jak postępować z dzieckiem, kiedy – i że w ogóle – należy szukać pomocy. Niestety, zdarza się, że „obronność percepcyjna”, brak gotowości na przyjęcie trudnej przecież diagnozy na długi czas odcina rodziców od zaistniałej sytuacji i każe zamknąć się na wszelkie informacje niepomyślne, oddala sygnały odmienności lub budzi niezgodę na specyfikę rozwoju dziecka.

Tabela 1. Stereotypy dotyczące osób z niepełnosprawnością intelektualną

Stereotypy odnoszące się do osób z niepełnosprawnością	Stereotypy odnoszące się do osób z niepełnosprawnością intelektualną
1. Niepełnosprawny – nieprzydatny społecznie, niezdolny do bycia użytecznym.	✓
2. Niepełnosprawny – obciążony winą.	✓
3. Niepełnosprawny – obciążony fatum, naznaczony piętnem przez bogów.	✓
4. Niepełnosprawny – niemający prawa do realizacji własnych celów życiowych i marzeń.	✓
5. Niepełnosprawny – przeszkadzający innym, utrudniający im życie bądź zmniejszający szanse przetrwania.	✓
6. Niepełnosprawny – czarny charakter: zły, złośliwy lub słaheus niegodny szacunku.	✓
7. Niepełnosprawny – przynoszący wstyd.	✓
8. Niepełnosprawny – nieszczęsny, odrzucony, zmarginalizowany, godny litości.	✓

Źródło: Chodkowska, 2010.

Obawy i niepewności związane z informacją o niepełnosprawności intelektualnej dziecka mogą pogłębiać się w związku z tym, iż świadomość społeczna jest odporna na zmiany stereotypów dotyczących niepełnosprawności i operuje obrazem niepełnym oraz wybiórczo ujmującym zagadnienie. „Stereotypy są

<sup>2</sup> Więcej na ten temat w rozdziale M. Buchnat, K. Pawelczak, „Wsparcie rodziny z dzieckiem z rzadkim zespołem genetycznym”.

schematami zawierającymi określone paradygmaty odnoszące się do związków myślenia czy działania z określonymi cechami przedmiotu. Funkcjonują w przestrzeni społecznej, mieszczą się w sferze świadomości społecznej, ale jednocześnie wpływają na indywidualne funkcjonowanie jednostki” (Chodkowska, 2010, s. 13). Stereotypy dotyczące niepełnosprawności intelektualnej są zgodne (brzmienie tego wyrażenia jest wymowne) z wizerunkiem osoby z niepełnosprawnością zawartym w granicach powszechnych i ogólnych przekonań na temat niepełnosprawności. Szczegółowej analizy problematyki w tej dziedzinie dokonała Chodkowska (2010). Wyróżnione przez nią stereotypy oraz ich odniesienie do osób z niepełnosprawnością intelektualną prezentuje tabela 1.

W przestrzeni społecznego dyskursu pojawiają się liczne głosy nastawione na próbę zmiany stereotypów, ich korektę czy modyfikację poszczególnych elementów. Literatura przedmiotu od wielu lat podejmuje zadanie antystereotypizacji, wskazując na konieczność zauważenia dotąd ignorowanych – dorosłości, autonomii czy seksualności osób z niepełnosprawnością intelektualną (Dykcik, 1996; Tylewska-Nowak, 2001; Karwacka, 2006; Ostrowska i in., 1997). „Zjawiska” związane z funkcjonowaniem osób z niepełnosprawnością intelektualną przestają być „zjawiskowe”, dostrzega się przyczyny, a zachowania zwane kłopotliwymi, trudnymi czy niepożądanymi poddaje oglądowi terapeutycznemu. Kardynalnym pytaniem diagnostów zaczyna być: dlaczego?, pytanie o przyczynę obserwowanego skutku. Stygmatyzacja wtórna, nadbudowywana na diagnozie niepełnosprawności intelektualnej, przestaje dominować i ograniczać działania rehabilitacyjne. Coraz rzadziej pojawia się towarzysząca obserwacji ocena zachowań w kategoriach normalne – nienormalne, czyli wynikające z niepełnosprawności! Coraz częściej w ocenie rozwoju dziecka wykorzystuje się diagnozę funkcjonalną, diagnozę dla rozwoju (Obuchowska, 2003).

Współczesne tendencje we wczesnej interwencji uobecniają się w krajach Unii Europejskiej również odnoszą się do sposobu postrzegania dziecka z niepełnosprawnością intelektualną (zagrożonego nią). Zmiana polega na przesunięciu akcentu z przedmiotu na podmiot oddziaływań. Dziecko staje się podmiotem działań społecznych, ku któremu, jako obywatelowi, kierowana jest oferta pomocy (Dońska-Olszko, 2007), a nie przedmiotem usprawniania przez wąskie grono specjalistów. Sama niepełnosprawność zaczyna być uznawana za rodzaj innej jakości, która ma prawo taką pozostać. Przełomem w polskim systemie pomocy małemu dziecku stała się oferta pomocy psychopedagogicznej (Ustawa o systemie oświaty...; Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej...).

W niniejszym opracowaniu starano się unikać (obecnego ciągle jeszcze w aparaturze pojęciowej klinicyistów, a niestosowanego już przez pedagogów

specjalnych) pojęcia upośledzenie umysłowe (*mental retardation*). Posługiwanie się określeniem niepełnosprawność intelektualna (*intellectual disability*) jest bardziej uzasadnione. Konieczność zmiany terminologii w pedagogice specjalnej sygnalizowano już dawno, ponad 13 lat temu. Kopeć (1999, s. 11) powołuje się na wskazania Międzynarodowego Stowarzyszenia do Badań Naukowych nad Upośledzeniem Umysłowym (które już w 1998 roku zmieniło swoją nazwę na Międzynarodowe Stowarzyszenie Badań Naukowych nad Niepełnosprawnością Intelektualną<sup>3</sup>) odnoszące się do stosowania właściwego, niestygmatyzującego nazewnictwa. „Argumentem przemawiającym za wprowadzeniem terminu niepełnosprawność intelektualna w miejsce upośledzenie umysłowe jest mniej stygmatyzujący charakter nowej nazwy oraz fakt włączenia osób z upośledzeniem umysłowym w wielką rodzinę ludzi niepełnosprawnych – dzięki czemu będzie można skuteczniej walczyć o realizację przysługujących im praw” (Kopeć, 1999, s. 11).

Śmigiel i Stembalska zwracają uwagę, iż do aktualizacji i unowocześnienia zarówno aparatury pojęciowej, jak i samego spojrzenia na omawiane zaburzenie przyczyniło się AAMR – *American Association of Mental Retardation* (Amerykańskie Stowarzyszenie Upośledzenia Umysłowego). W opisie zaburzeń rozwoju umysłowego „zalecono posługiwanie się terminem niepełnosprawność intelektualna (*intellectual disability*) lub osoba z niepełnosprawnością intelektualną, co bardziej precyzyjnie oddaje definicję tego zaburzenia” (Śmigiel, Stembalska, 2007, s. 89). AAMR zmieniło swoją nazwę na *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD). Definicja Luckasson i współpracowników (za: Smith, 2008, s. 225)<sup>4</sup> propagowana przez tę organizację od 1992 roku potwierdza zmianę paradygmatu, jaka dokonuje się w stosunku do niepełnosprawności intelektualnej. W miejsce zainteresowania wyłącznie deficytami (orientacja negatywna; „deficyty w zachowaniach przystosowawczych”) proponuje wziąć pod uwagę zależności między zdolnościami jednostki a środowiskiem, w którym się ona znajduje oraz zakresem i jakością oferowanego jej wsparcia (orientacja pozytywna)<sup>5</sup>. Smith (2008, s. 225) wskazuje, iż definicji tej towarzyszy kilka założeń istotnie poszerzających jej rozumienie. W pierwszej kolejności ograniczenia powinny być rozpatrywane w kontekście „społeczno-kulturowym typowym dla wieku i kultury rówieśników danej osoby”; „istotnym celem opisu ograniczeń jest opracowanie

<sup>3</sup> *International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities (IASSID)* <<https://www.iassid.org>> [29.01.2011].

<sup>4</sup> Intellectual disability is characterized by significant limitations both in intellectual functioning and adaptive behavior as expressed in conceptual, social, and practical skills. This disability originates before age 18. <[http://www.aaidd.org/intellectualdisabilitybook/content\\_2678.cfm?navID=282](http://www.aaidd.org/intellectualdisabilitybook/content_2678.cfm?navID=282)> [28.01.2011].

<sup>5</sup> Por. Obuchowska, 2003, s. 18-24.

profilu potrzebnego wsparcia”, a ograniczenia często współwystępują z mocnymi stronami osoby. Istotą niepełnosprawności intelektualnej zgodnie z definicją AAIDD jest znaczące ograniczenie funkcjonowania intelektualnego oraz zachowań przystosowawczych wyrażonych przez poznawcze (*conceptual*), społeczne (*social*), praktyczne (*practical*) umiejętności występujące przed 18. rokiem życia. Zachowania przystosowawcze rozumiane są w niej szeroko – jako zbiór umiejętności niezbędnych do funkcjonowania w codziennym życiu, w otwartej społeczności; przykłady poszczególnych kompetencji (w trzech obszarach) przedstawia tabela 2.

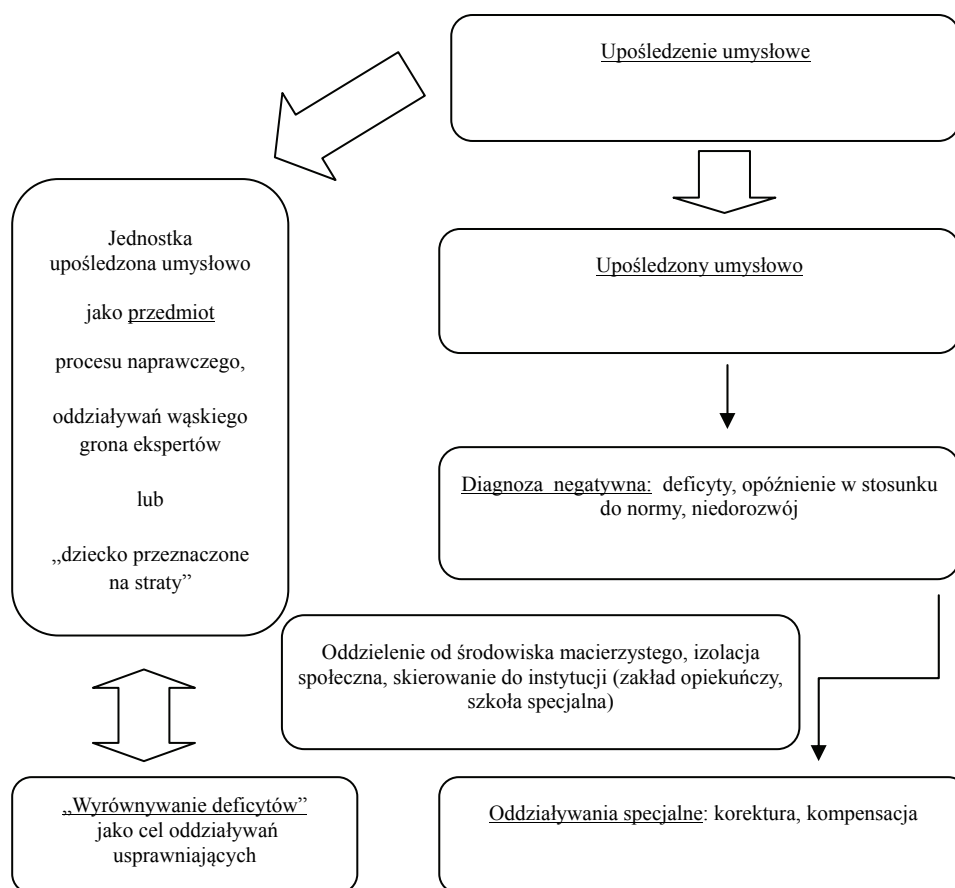
Tabela 2. Przykładowe umiejętności przystosowawcze w obszarach proponowanych przez AAIDD

Umiejętności konceptualne/poznawcze	Umiejętności społeczne	Umiejętności praktyczne
Opanowanie technik szkolnych: <ul style="list-style-type: none"> <li>• pytanie,</li> <li>• pisanie,</li> <li>• liczenie.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kompetencje interpersonalne,</li> <li>• Unikanie prześladowania,</li> <li>• Przestrzeganie prawa,</li> <li>• Przestrzeganie zasad,</li> <li>• Odpowiedzialność.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aktywności życia codziennego: samoobsługa (jedzenie, ubieranie, mycie),</li> <li>• Instrumentalne aktywności życia codziennego: przemieszczanie się, przygotowywanie posiłku, korzystanie z telefonu, operowanie pieniędzmi, robienie zakupów, radzenie sobie w sytuacji przyjmowania leków, prace wykonywane w domu (np. sprząatanie, zmywanie),</li> <li>• Umiejętności życiowe,</li> <li>• Umiejętności zawodowe,</li> <li>• Umiejętności potrzebne do utrzymania bezpieczeństwa w otoczeniu.</li> </ul>

Źródło: Smith, 2008, s. 227.

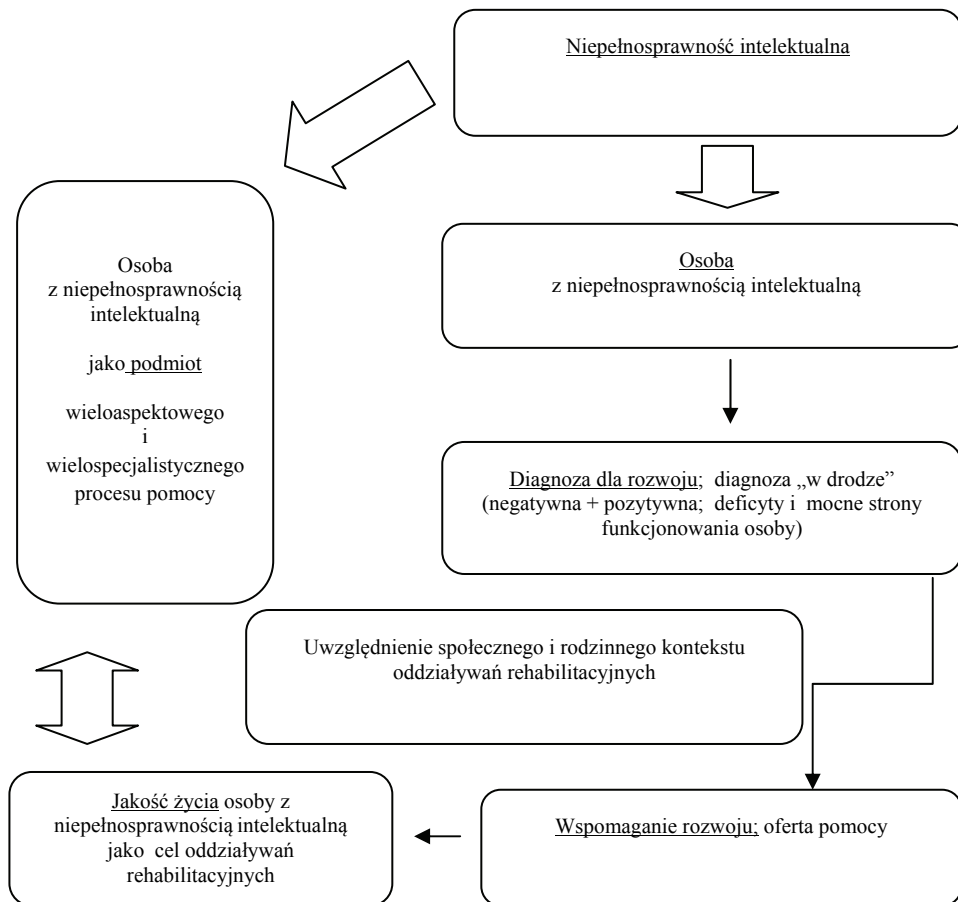
Jak widać, obszary umiejętności przystosowawczych łączą się z wyróżnionymi w DSM-IV-TR w kryterium drugim B obszarami adaptacyjnymi. Przyczym, według definicji Ruth Luckasson, poszukuje się ogólnego ograniczenia w wymienionych sferach. Klasyfikacja amerykańska proponuje natomiast, by orzekać o utrudnieniach przystosowawczych, gdy trudności i opóźnienia wystąpią w przynajmniej dwóch (z wymienionych przez nią) obszarach. Diagnoza negatywna (skoncentrowana na deficycie, od której odchodzi współczesna diagnostyka na rzecz diagnozy funkcjonalnej, dla rozwoju) usposabia do wąskiego rozumienia działań rehabilitacyjnych, ograniczających się wyłącznie do

korektury i kompensacji. W skrajnych przypadkach zaetykietowanie blokuje gotowość do planowania i realizacji niezbędnych posunięć usprawniających czy leczniczych. Śmigiel i Stembalska (2007, s. 89) wspominają, iż niedorozwój umysłowy „jako przyprawiona etykieta medyczna miał często pejoratywne znaczenie w służbie zdrowia”; wiązała się z tym „niechęć do podejmowania leczenia zwykłych przypadłości wieku dziecięcego z racji określania *a priori* niekorzystnego rokowania – dziecko »przeznaczone na straty«”. Konsekwencje przyjęcia starego paradygmatu obrazuje schemat 1.



Schemat 1. Konsekwencje wynikające z przyjęcia starego paradygmatu upośledzenia umysłowego

Źródło: opracowanie własne.



Schemat 2. Konsekwencje nowego paradygmatu niepełnosprawności intelektualnej

Źródło: opracowanie własne.

Nowy paradygmat po części odzwierciedlają współczesne systemy klasyfikacyjne. Przy czym najtrudniej przedostaje się do powszechnego użycia samo pojęcie niepełnosprawność intelektualna.

Klasyfikacja diagnostyczna ICD-10 (Pużyński, Wciórka, 2000) posługuje się określeniem upośledzenie umysłowe (*mental retardation*), które wyjaśnia jako stan zahamowania lub niepełnego rozwoju umysłu charakteryzujący się zwłaszcza uszkodzeniem umiejętności ujawniających się w okresie rozwoju, składających się na ogólny poziom inteligencji (zdolności poznawczych, mowy, ruchowych, społecznych). Zaburzenie zostało umieszczone w grupie zaburzeń umysłowych i zachowania (*mental and behavioural disorders*; kod F 70-F79). Twórcy ICD-10 zwracają uwagę na kilka istotnych problemów. Podkreślają

między innymi możliwość występowania niepełnosprawności intelektualnej wraz z innymi zaburzeniami fizycznymi i psychicznymi lub bez nich. Rozpoznanie niepełnosprawności intelektualnej „nie wyklucza innego, dodatkowego rozpoznania kodowanego w innym miejscu klasyfikacji. Jednakże trudności w komunikowaniu się z osobą badaną powodują większą niż zwykle konieczność uwzględniania w procesie diagnostycznym takich obiektywnie stwierdzanych objawów, jak na przykład w przypadku epizodu depresyjnego: spowolnienie ruchowe, utrata apetytu i masy ciała oraz zaburzenia snu” (Pużyński, Wciórka, 2000, s. 189)<sup>6</sup>. Dane dotyczące poziomu funkcjonowania intelektualnego wskazują na konieczność użycia indywidualnie dobranych, standaryzowanych testów diagnostycznych oraz podkreślają konieczność uzupełnienia wyniku o pomiar poziomu przystosowania społecznego. Klasyfikacja ICD-10 (World Health Organization, 2011) zawiera wzmianki ważne dla samych chorych, ich rodziców, rodzin oraz współpracujących z nimi specjalistów<sup>7</sup>:

– możliwości intelektualne i przystosowawcze mogą zmieniać się w czasie, ich poziom może zarówno obniżyć się, jak i poprawiać w rezultacie podejmowanych działań usprawniających i rehabilitacji<sup>8</sup>;

– diagnoza powinna bazować na tak zwanym bieżącym poziomie funkcjonowania (co oznacza, iż niezbędna jest jej aktualizacja, szczególnie w odniesieniu do kwalifikacji na odpowiedni poziom edukacyjny).

Druga, współczesna klasyfikacja diagnostyczna DSM-IV-TR (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* sygnowana przez *American Psychiatric Association*) analizuje zagadnienie niepełnosprawności z podobnej perspektywy. Umieszcza niepełnosprawność intelektualną w grupie zaburzeń rozpoznawanych zwykle po raz pierwszy w wieku niemowlęcym, dziecięcym lub

---

<sup>6</sup> Takie ujęcie problemu sprzyja zmianie spojrzenia na etykietę, jaką stanowi niepełnosprawność intelektualna i traktowanie pojawiających się symptomów czy wskaźników zachowania jednostki jako istotnych klinicznie (zatem możliwych do interpretacji), a nie jako dowodów na istnienie niepełnosprawności intelektualnej. Jest to istotna kwestia szczególnie w przypadkach tak zwanych sprzężeń, kiedy określone zachowanie może wynikać na przykład z utrudnień w spostrzeganiu, świadczyć o gotowości dziecka do określonego typu aktywności lub być niespecyficznym przejawem pojawiającej się potrzeby. Dzięki takiemu podejściu specjaliści mogą podjąć niezbędne działania, leczenie czy zaproponować terapię. Osoba może zyskać konieczną pomoc; symptom przestaje być wyłącznie „dowodem na niepełnosprawność intelektualną”, staje się komunikatem, sygnalizatorem potrzeb lub braku gotowości.

<sup>7</sup> „Na przełomie lat 60-tych i 70-tych zaczęto traktować niepełnosprawność intelektualną jako zjawisko dynamiczne, co oznacza, iż stopień niepełnosprawności intelektualnej danej jednostki zmienia się w zależności od stosowanych metod stymulacji jej rozwoju i od jej doświadczenia życiowego” (Lausch-Żuk, 2005, s. 256).

<sup>8</sup> „Niepełnosprawność intelektualna nie podlega gwałtownym zmianom. Jeżeli stosuje się wymienione wyżej działania, można obserwować stały – choć powolny – postęp, zarówno w okresie dzieciństwa, jak i w życiu dorosłym. Szczególnie widoczny przyrost umiejętności i przystosowania społecznego obserwuje się, gdy osoba niepełnosprawna zostaje zatrudniona i odnosi sukcesy w pracy” (Damentko i in., 2002, s. 9).

dorastania. Wyróżnia 3 kryteria diagnostyczne odnoszące się kolejno do poziomu funkcjonowania intelektualnego, zaburzeń przystosowawczych oraz wieku wystąpienia objawów i skutków. Kryterium A opisuje funkcjonowanie intelektualne jako istotnie niższe niż przeciętne „(...) w indywidualnie dobranych testach inteligencji IQ około 70 lub mniej (w przypadku niemowląt – w ocenie klinicznej funkcjonowanie intelektualne istotnie niższe od przeciętne)” (*Kryteria diagnostyczne...*, 2008, s. 40). Kryterium B sygnalizuje współwystępowanie deficytów i upośledzenia zdolności przystosowywania się („efektywności spełniania standardów wyznaczonych dla wieku lub grupy kulturowej”, *Kryteria diagnostyczne...*, 2008, s. 40) w co najmniej dwóch obszarach. Do wyróżnionych przez wspomniany system klasyfikacyjny obszarów adaptacyjnych należą:

- zaradność osobista;
- porozumiewanie się (język i komunikacja);
- samostanowienie;
- praca;
- dbałość o zdrowie i bezpieczeństwo;
- umiejętności społeczne i interpersonalne;
- umiejętności niezbędne do samodzielnego życia;
- korzystanie z „zasobów użyteczności społecznej/środowiskowych”

(*community use*; właściwe zachowanie się w takich miejscach, jak restauracja, środki transportu, sklepy, miejsca czci religijnej).

Kryterium C określa czas wystąpienia zaburzenia – początek przed 18. rokiem życia.

Zarówno ICD-10, jak i DSM-IV-TR – dwa aktualnie uznawane systemy diagnostyczne – przyjmują 4 stopnie niepełnosprawności intelektualnej: lekkie, umiarkowane, znaczne, głębokie.

Charakterystyki funkcjonowania osób z poszczególnymi stopniami niepełnosprawności intelektualnej można dokonać:

- 1) wskazując różnice w odniesieniu do IQ (DSM-IV-TR; ICD-10);
- 2) porównując możliwości rozwojowe relatywnie do osiągnięć wieku metrykalnego u osób w normie intelektualnej (ICD-10);

3) odnosząc się do wykładni, jaką jest teoria rozwoju poznawczego Piageta (co umożliwia zrozumienie zmian rozwojowych i dokonanie oceny aktualnego poziomu rozwoju dziecka, jak również prognozowanie kierunku osiąganych kompetencji). Ponadto specyfika funkcjonowania osób niepełnosprawnych intelektualnie może zostać wyjaśniona przy użyciu tak zwanych modeli ogólnych. Każdy z nich stanowi pretekst do refleksji nad stanem funkcji poznawczych danego dziecka. Alternatywą dla poszczególnych kierunków myślenia o funkcjonowaniu osób z niepełnosprawnością intelektualną pozostaje;

4) konstrukt „fenotypu behawioralnego”. Zostanie on wyjaśniony na końcu, ze względu (DM-ID) na zagrożenie zatarciem jasności (*darkness syndrome*) i dyskusyjny status pojęcia. Jednak całość rozważań zasadza się na gotowości do zrozumienia potrzeb (typowych dla rozwoju, choć nie zawsze wyrażanych w sposób dla rozwoju typowy) konkretnego dziecka oraz dążeniu do postrzeżenia go w kategoriach czysto jednostkowych.

Klasyfikacja DSM-IV-TR opiera się na przekonaniu, że obniżony IQ to tylko jedno z trzech kryteriów koniecznych do orzekania o niepełnosprawności intelektualnej (Nęcka, 2003, s. 179). Ze względu na różnice indywidualne w odniesieniu do stwierdzanego ilorazu inteligencji proponuje kodować poszczególne stopnie na podstawie stopnia ciężkości odzwierciedlającego poziom ograniczenia intelektualnego.

317 – niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim (upośledzenie umysłowe lekkie) – IQ 50-55 do około 70.

318.0 – niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym (upośledzenie umysłowe umiarkowane) – IQ 35-40 do 50-55.

318.1 – niepełnosprawność intelektualna w stopniu znacznym (upośledzenie umysłowe znaczne) – IQ 20-25 do 30-35.

318.2 – niepełnosprawność intelektualna w stopniu głębokim (upośledzenie umysłowe głębokie) – IQ poniżej 20-25.

319 – niepełnosprawność intelektualna nieokreślona (upośledzenie umysłowe, ciężkość nieokreślona) – IQ trudny/nieemożliwy do określenia (nie ma możliwości pomiaru przy użyciu standardowych testów inteligencji).

Należy stwierdzić, iż ocena funkcjonowania intelektualnego możliwa jest w każdym wieku, jednak narzędzia używane przez psychologa różnią się zdecydowanie. Małe dziecko (do 3. roku życia), dziecko starsze z dużymi opóźnieniami w rozwoju (również osoba dorosła z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu głębokim) zostaną zbadane przy użyciu odpowiedniej skali rozwojowej (na przykład Monachijskiej Funkcjonalnej Diagnostyki Rozwojowej, Dziecięcej Skali Rozwoju)<sup>9</sup>. Skale mają wspólną cechę – za ich pomocą ocenia się rozwój psychomotoryczny, którego własnością jest zależność funkcji umysłowych i ruchowych (Siwek, 2006, s. 73). Dziecko w wieku przedszkolnym może być badane testem specjalnie przeznaczonym do oceny rozwoju umysłowego (WISC-R; test Reven – wersja kolorowa, test Leitera, Skala Dojrzałości Umysłowej Columbia i in.). Psycholog, po zapoznaniu się z diagnozą medyczną i rozmowie z rodzicami, wybierze test najbardziej odpowiedni dla dziecka. Niekiedy rodzice martwią się, że wynik testu nie będzie zgodny z ich obserwacjami czy oceną możliwości intelektualnych dziecka. Testy służące do pomiaru inteligencji kojarzą się z dużą liczbą pytań i koniecznością udzielania na nie

<sup>9</sup> Więcej na ten temat: Hellbrugge, 1994.

właściwych odpowiedzi. Nic bardziej błędnego – możliwa jest rzetelna ocena poziomu funkcjonowania intelektualnego również w sytuacji, gdy dziecko nie mówi (służą temu różne narzędzia testowe, które psycholog dobierze indywidualnie dla każdego dziecka). Typowe badanie psychologiczne (w poradni psychologiczno-pedagogicznej) trwa około godziny, niekiedy dłużej, czasami krócej, przy czym warto pamiętać, że wynik nie zależy od czasu badania.

Termin upośledzenie umysłowe, jak stwierdza Nęcka (2003, s. 179), sugeruje, że „osoba rozwija się jak gdyby w wolniejszym tempie, osiągając poszczególne stadia rozwoju znacznie później niż dzieci nieupośledzone”. Tradycja takiego nazewnictwa wywodzi się z czasów, gdy zdefiniowano iloraz inteligencji jako stosunek wieku umysłowego do wieku życia. Według takiego rozumienia dziecko upośledzone ma zbyt niski wiek umysłowy w stosunku do wieku biologicznego. ICD-10 (Pużyński, Wciórka, 2000) oprócz przedziałów ilorazów inteligencji wskazuje maksymalny poziom rozwoju umysłowego osoby z danym stopniem niepełnosprawności w nawiązaniu do norm dla danego wieku biologicznego.

Osoba z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim (*mild*; IQ 50-69) w dorosłości osiąga maksymalny poziom rozwoju umysłowego porównywalny do wieku inteligencji 9-12 lat w normie.

Osoba z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym (*moderate*; IQ 35-49) w dorosłości osiąga maksymalny poziom rozwoju umysłowego porównywalny do wieku inteligencji 6-9 lat w normie.

Osoba z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu znacznym (*severe*; IQ 20-34) w dorosłości osiąga maksymalny poziom rozwoju umysłowego porównywalny do wieku inteligencji 3-6 lat w normie.

Osoba z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu głębokim (*profound*; IQ poniżej 20) w dorosłości osiąga maksymalny poziom rozwoju umysłowego porównywalny do wieku inteligencji do 3 lat w normie.

Zaletą takiego ujęcia jest możliwość przełożenia jakości ograniczeń na język zrozumiały, odwołujący się do własnych doświadczeń rodziców. Można wyobrazić sobie funkcjonowanie dwunastolatka w normie chociażby w kontekście osiągnięć szkolnych. Jednocześnie widać, że potrafi posługiwać się technikami szkolnymi (czyta, pisze, liczy), potrafi nawiązywać kontakty z otoczeniem, jest samodzielny, jednak brakuje mu doświadczeń życiowych konstytutywnych dla odpowiedzialności i podejmowania wielu ról społecznych. Konfrontowanie wieku umysłowego z dorosłością ma też ograniczenia. Wadą takiego ujęcia jest nadmierne uproszczenie, którego można dokonać w odniesieniu do samej osoby dorosłej z niepełnosprawnością. Myśląc o możliwościach intelektualnych trzylatka, można trzydziestolatka zacząć traktować jak dziecko. Zagrożenia, jakie z takiego podejścia wynikają, są znamienne – infantylicyzacja i ubezwłasnowolnienie osoby. Zapominając o doświadczeniach osoby dorosłej,

można zaproponować jej wieczorne oglądanie dobranocki lub ubiór niestosowny do wieku. Nigdy nie zostanie zapytana, czy ma ochotę na spacer, ciastko, herbatę – wiedząc lepiej, czego ona potrzebuje, dorosły samodzielnie aranżuje odpowiedni kontekst dystrybucji tego, czego jej, jego zdaniem, teraz najbardziej potrzeba. Jak zauważa Lausch-Żuk (2005, s. 255), „porównania takie są na ogół szkodliwe. Sprzyjają one pochopnemu transferowi zasad wychowania i nauczania dzieci normalnie rozwiniętych na zasady rehabilitacji niepełnosprawnych intelektualnie”.

Siwek (2006, s. 57) stwierdza, iż „poziom rozwoju myślenia, zdolności do wykonywania operacji myślowych wykazuje duże różnice wśród osób z niepełnosprawnością intelektualną”. Możliwości rozwoju myślenia mogą ograniczać się do któregoś z poziomów myślenia. Nawiązanie do wyróżnionych przez Piageta stadiów rozwoju myślenia pozwala jednocześnie określić możliwości (zmiany rozwojowe), jak i ograniczenia (deficyty rozwojowe) danego dziecka. Z jednej strony można dostrzec, co dziecko już potrafi i czego spodziewać się w jego dalszym rozwoju, a także w zdobywaniu jakiej umiejętności należy je wspomagać. Z drugiej strony widać, czego nie oczekiwać, co wykracza poza możliwości dziecka, jakie zadania dziecko jest w stanie rozwiązać, a które stają się (być może na zawsze) zbyt trudne lub niemożliwe do wykonania. Można zauważyć zatem ograniczenia wypływające z dysproporcji wieku metrykalnego i umysłowego. Rodzice uczą się czekać na daną umiejętność i zyskują wgląd w proces rozwoju, dowiadują się o kolejności zmian rozwojowych lub zaczynają rozwój mierzyć inną miarą. Nie jest to jednak miara wieku metrykalnego.

Kościelak (1989, s. 48) odnotowuje, że osoby z poszczególnymi stopniami niepełnosprawności intelektualnej na ogół pozostają w fazie charakterystycznej dla wczesnych stadiów rozwoju, myślenia konkretno-obrazowego. W myśl koncepcji Piageta można wskazać, iż poziom funkcjonowania intelektualnego (odpowiadający poszczególnym etapom Piagetowskim) łączy się ze stopniem niepełnosprawności intelektualnej. Poziom myślenia sensoryczno-motorycznego będzie więc charakterystyczny dla osoby z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu znacznym i głębokim.

Osoby z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu głębokim pozostają często na 1.-2. poziomie stadium sensoryczno-motorycznego. Oznacza to, że funkcjonują na poziomie odruchów bezwarunkowych lub pierwszych odruchów warunkowych (pierwszych nawyków). „Dzięki koordynacji czynności narządów zmysłów i ruchów ręki wytwarzają się schematy czynnościowe<sup>10</sup> utrwalane przez powtarzanie” (Kościelak, 1989, s. 49). Osoba ze znacznym lub głębokim stopniem niepełnosprawności intelektualnej, która pozostaje na

<sup>10</sup> „Schemat czynnościowy to seria następujących po sobie kolejno różnych czynności, ruchów, skierowanych na jakiś cel” (Kościelak, 1989, s. 49).

poziomie myślenia sensoryczno-motorycznego, eksperymentuje z przedmiotami, bada aktywnie otoczenie, zaczyna rozumieć, że świat zbudowany jest z przedmiotów stanowiących odrębne, niezależne byty, które nie przestają istnieć nawet, gdy jednostka nie jest świadoma ich istnienia (Schaffer, 2005, s. 193). Osoba stopniowo, poprzez dochodzenie do rozwiązania problemu metodą prób i błędów, odkrywa środki służące do osiągnięcia danego celu. Nie każda osoba z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu głębokim realizuje wszystkie zadania rozwojowe tego poziomu. Niektóre z osób przez całe życie pozostają pod kontrolą sytuacji bodźcowych. Operując aparatem pojęciowym teorii Piagetowskiej, nie można powiedzieć, iż myślenie u osób z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu głębokim nie występuje. Istotą myślenia w tym stadium jest bezpośrednie działanie na przedmiotach.

Myślenie przedoperacyjne bywa łączone z osiągnięciami rozwojowymi osoby z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym.

Osoba z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu umiarkowanym zamiast bezpośrednich kontaktów z otoczeniem może korzystać z reprezentacji umysłowych otoczenia, jest zdolna do „zabaw z wyobraźni” (na przykład klocki zastępują ciasteczka, którymi można nakarmić misia). Myślenie opiera się na reprezentacjach (umysłowych obrazach), można z nich korzystać jednak w ograniczony sposób. Operacje<sup>11</sup> ograniczane są przez specyficzne cechy myślenia – egocentryzm<sup>12</sup>, animizm<sup>13</sup>, sztywność myślenia<sup>14</sup> i rozumowanie prelogiczne<sup>15</sup>. Wiele osób dorosłych z niepełnosprawnością intelektualną funkcjonujących na tym poziomie również podlega wpływowi wymienionych ograniczeń.

Osoby z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim stają się zdolne do myślenia w sposób systematyczny, zdolne do operacji umysłowych. Jednak operacje umysłowe bazują ciągle jeszcze na konkretach (przedmiotach i wydarzeniach); trudno jest myśleć o czymś, co nie ma odpowiednika w doświadczeniu. Wskaźnikami (i jednocześnie cechami podstawowymi) myślenia w tym stadium są: umiejętność szeregowania, klasyfikowania, posługiwanie się

<sup>11</sup> „Operacja to w teorii Piageta każda procedura umysłowego działania na przedmiocie” (Schaffer, 2005, s. 197).

<sup>12</sup> Tendencja do postrzegania świata wyłącznie z własnej perspektywy (Schaffer, 2005, s. 197).

<sup>13</sup> Uważanie przedmiotów za obdarzone świadomością („kamień wie, że jest przesuwany”; Schaffer, 2005, s. 198).

<sup>14</sup> Objawia się na wiele sposobów; po pierwsze jest to tendencja do myślenia o przedmiotach i wydarzeniach tak, jak wskazuje na to pierwsze doświadczenie, czyli tak zwana nieodwracalność; po drugie niezdolność do dostosowania się do zmian zachodzących w wyglądzie zewnętrznym przedmiotów; myślenie zostaje zdominowane przez daną właściwość percepcyjną przedmiotów (na podst. Schaffer, 2005, s. 199).

<sup>15</sup> Czyli tak zwane rozumowanie transdukcyjne – od szczegółu do szczegółu („nie miałam drzemki, więc to nie jest popołudnie”; Schaffer, 2005, s. 199).

pojęciem liczby. Dziecko potrafi rozumieć, że „ pewne podstawowe cechy przedmiotu (waga, objętość) pozostają niezmiennie nawet wtedy, gdy ich wygląd w aspekcie percepcyjnym uległ zmianie” (Schaffer, 2005, s. 201). Można mówić tu już o przekroczeniu progu percepcji i wkroczeniu na poziom logiki. Czas realizacji zadań rozwojowych tego stadium oraz przebieg zmian rozwojowych nie może być porównywany z tożsamymi procesami u dziecka w normie.

Cytowani wyżej Siwek (2006) i Kościelak (1989) wskazują, iż punktem wyjścia oceny psychologicznej funkcjonowania dziecka są dane z diagnozy medycznej. Istotną informacją jest postać kliniczna niepełnosprawności intelektualnej (diagnoza lub podejrzenie zespołu genetycznego), przebieg dotychczasowego leczenia i rehabilitacji. *Novum* dla współczesnej diagnostyki jest propozycja DM-ID (*The Diagnostic Manual Intellectual Disability: A Textbook of Diagnosis of Mental Disorders in Person with Intellectual Disability Developed by NADD National Association for The Dually Diagnosed*) – podręcznik dla klinicystów, który stanowi komentarz i uzupełnienie DSM-IV-TR w odniesieniu do niepełnosprawności intelektualnej, pomoc dla diagnosty w ocenie wskaźników zachowań budzących niejasności w orzecznictwie. Podręcznik wypełnia lukę zaistniałą w dziedzinie rozwiniętej diagnozy zaburzeń klinicznych występujących równoległe z niepełnosprawnością intelektualną.

DM-ID prezentuje kryteria zaburzeń klinicznych przystosowane do oceny stanu jednostki z niepełnosprawnością intelektualną (*adapted criteria*) oraz propozycje charakterystyki fenotypów behawioralnych w 12 zespołach, w przypadku których integralnym elementem diagnozy jest niepełnosprawność intelektualna [zespół Angelmana, zespół Cri du Chat (5p-), płodowy zespół alkoholowy (*Fetal alcohol syndrome* – FAS), zespół Downa, zespół łamliwego chromosomu X (*Fragile X syndrome*), fenyloketonuria, zespół Pradera-Williego, zespół Rubinsteina-Taybiego (*Rubinstein-Taybi syndrome*), zespół Smith-Magenis (*Smith-Magenis syndrome*), stwardnienie guzowate (*Tuberous sclerosis complex*), *Velocardiofacial syndrome*, zespół Williamsa]. Ostatnie z wymienionych zagadnień łączone było w literaturze przedmiotu najczęściej z zespołem Downa (Zasępa, 2008; Hodapp, Dykens, 2009).

Na zakończenie rozważań kilka uwag o behawioralnym fenotypie. Jest wysoce prawdopodobne (Dykens, 1995, za: Fletcher i in., 2007, s. 34), że u osób, u których stwierdzono dany zespół (genetyczny, chromosomowy), mogą ujawniać się określone wzorce behawioralne i rozwojowe, niestwierdzane u innych osób (na przykład z niepełnosprawnością intelektualną, bez zespołów), czyli tak zwany fenotyp behawioralny. Nauka, literatura przedmiotu (Zasępa, 2008; Fletcher i in., 2007; Hodapp, Dykens, 2009), podejmując problem specyficznego profilu poziomu rozwoju i przebiegu różnych procesów poznawczych u osób z zespołami genetycznymi, przyłącza się do dyskusji służącej zrozumie-

niu sytuacji osób z rzadkimi zespołami genetycznymi, co w perspektywie być może ułatwi przygotowanie adekwatnych programów usprawniania oraz tworzenie systemu wsparcia odpowiadającego rzeczywistym potrzebom osób z niepełnosprawnością i ich rodzin.

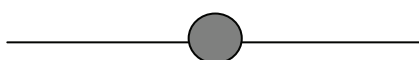
## Bibliografia

- Chodkowska M. (2010), *Źródła stereotypów niepełnosprawności i osób nią obciążonych w kręgu kultury europejskiej*, (w:) M. Chodkowska, S. Byra, Z. Kazanowski, D. Osik-Chudowolska, M. Parchomiuk, B. Szabała (red.), *Stereotypy niepełnosprawności. Między wykluczeniem a integracją*, Wydawnictwo UMCS, Lublin.
- Damentko M., Maison D., Mrugalska K., Paradowska J., Pawelec R. (2002), *Dekalog. Mówienie o niepełnosprawności*, broszura PSOUU, PFRON.
- Dońska-Olszko M. (2007), *Tendencje dotyczące wczesnej interwencji wobec dziecka z zaburzeniami rozwojowymi oraz jego rodziny w krajach Unii Europejskiej*, (w:) G. Kwaśniewska (red.), *Interdyscyplinarność procesu wczesnej interwencji wobec dziecka i jego rodziny*, Wydawnictwo UMCS, Lublin.
- Dykcik W. (red.) (1996), *Społeczeństwo wobec autonomii osób niepełnosprawnych*, Eruditus, Poznań.
- Fletcher R., Loschen E., Stavrakaki Ch., First M. (2007), *Diagnostic Manual – Intellectual Disability: A Textbook of Diagnosis of Mental Disorders in Persons with Intellectual Disability DM-ID*, Kingston, New York: NADD (The National Association for the Dually Diagnosed), APA (The American Psychiatric Association).
- Hellbrugge T. (red.) (1994), *Monachijska Funkcjonalna Diagnostyka Rozwojowa*, Fundacja Promyk Słońca, Kraków.
- Hodapp R.M., Dykens E.M. (2009), *Behavioral Effects of Genetic Mental Retardation Disorders*, (w:) J.W. Jacobson, J.A. Mulick, J. Rojahn (red.), *Handbook of Intellectual and Developmental Disabilities*, Springer, New York.
- Jacobson J.W., Mulick J.A., Rojahn J. (red.) (2009), *Handbook of Intellectual and Developmental Disabilities*, Springer, New York.
- Karwacka M. (2006), *Stereotypy w myśleniu o seksualności osób z niepełnosprawnością intelektualną*, (w:) W. Dykcik, A. Twardowski (red.), *Poznańska pedagogika specjalna*, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań.
- Kopeć D. (1999), *Zachowanie autoagresywne osób z niepełnosprawnością intelektualną*, BAJT, Poznań.
- Kościelak R. (1989), *Psychologiczne podstawy rewalidacji upośledzonych umysłowo*, PWN, Warszawa.
- Kryteria diagnostyczne według DSM-IV-TR* (2008), wyd. przez American Psychiatric Association, Arlington, VA, red. I wyd. pol. J. Wciórka, Elsevier Urban&Partner, Wrocław.
- Lausch-Żuk J. (2005), *Dzieci z głębszą niepełnosprawnością intelektualną*, (w:) I. Obuchowska (red.), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*, WSiP, Warszawa.
- Nęcka E. (2003), *Inteligencja. Geneza – struktura – funkcje*, Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Gdańsk.
- Obuchowska I. (2003), *Osoby niepełnosprawne: diagnoza dla rozwoju*, (w:) M. Kościelaska, B. Aouil (red.), *Człowiek niepełnosprawny. Sprawność w niepełnosprawności*, Akademia Bydgoska, Bydgoszcz.

- Ostrowska A. (1997), *Postawy społeczeństwa polskiego w stosunku do osób niepełnosprawnych*, (w:) A. Gustavsson, E. Zakrzewska-Manterys (red.), *Upośledzenie w społecznym zwierciadle*, Wydawnictwo „Żak”, Warszawa.
- Pużyński S., Wciórka J. (red.) (2000), *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10. Opisy kliniczne i wskazówki diagnostyczne*, Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne „Vesalius” – Instytut Psychiatrii i Neurologii, Kraków–Warszawa.
- Rozporządzenie Ministra Edukacji Narodowej z dnia 3 lutego 2009 r. w sprawie organizowania wczesnego wspomagania rozwoju dzieci, Dz.U. 2009, Nr 23, poz. 133.
- Schaffer H.R. (2005), *Psychologia dziecka*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
- Siwiek S. (2006), *Upośledzenie umysłowe*, (w:) A.R. Borkowska, Ł. Domańska (red.), *Neuropsychologia kliniczna dziecka*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
- Smith D.D. (2008), *Pedagogika specjalna. Podręcznik akademicki*, Wydawnictwo APS – Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
- Śmigiel R., Stembalska A. (2007), *Niepełnosprawność intelektualna uwarunkowana genetycznie – wybrane aspekty*, „Nowa Pediatria”, 4.
- Tylewska-Nowak B. (2001), *Autonomia osób niepełnosprawnych w opiniach wybranych grup społecznych*, PZG SA, Poznań.
- Ustawa o systemie oświaty z dnia 7 września 1991, Dz.U. 1991, Nr 95, poz. 425 (zmiany Dz.U. 2004, Nr 173, poz. 1808).
- World Health Organization (2011), <<http://apps.who.int/classifications/apps/icd/icd10online>> [26.01.2011].
- Zasępa E. (2008), *Psychospołeczne funkcjonowanie osób z zespołem Downa*, Oficyna Wydawnicza Impuls – Wydawnictwo APS, Kraków–Warszawa.  
<<http://www.ssbp.co.uk>>.

ANETA WOJCIECHOWSKA

## **Choroby mitochondrialne – zespół NARP**



### **Choroby mitochondrialne**

Choroby mitochondrialne są schorzeniami metabolicznymi, w których defekt biochemiczny zlokalizowany jest w mitochondriach. Cechują się przede wszystkim zajęciem tych tkanek, które mają wysokie zapotrzebowanie energetyczne, na przykład układu nerwowego, mięśni szkieletowych, mięśnia serca, wątroby, nerek, gruczołów wydzielania wewnętrznego, siatkówki (Mierzewska, 2004, s. 25). W części zaburzeń mitochondrialnych mamy do czynienia z jednostkowymi cechami oraz dysfunkcjami w pojedynczych organach, jednak w innych chorobach problem dotyczy wielu narządów i układów w organizmie człowieka (Kotulska, Kucharz, 2004).

Mitochondria są organellami komórkowymi odgrywającymi kluczową rolę w produkcji energii. Znajdują się one w każdej komórce ludzkiego ciała (wyjątkiem są erytrocyty). Ich główną funkcją jest wytwarzanie swobodnej energii (protonowej siły motorycznej i ATP, przetworzonych z potencjału oksydoredukcyjnego). Mitochondrialny DNA (mtDNA) zbudowany jest z około 16 500 par zasad (pz) i zawiera 37 genów. 13 z nich koduje składniki łańcucha oddechowego, a pozostałe 24 geny są niezbędne do translokacji mtDNA (Kotulska, Kucharz, 2004). Patomechanizm zmian w chorobach mitochondrialnych jest złożony i nadal nie w pełni wyjaśniony. Pewne jest, że mutacje genów znajdujących się w mtDNA lub nDNA (jądrowy DNA) prowadzą do zaburzeń funkcji mitochondriów. Badacze podkreślają jednak, że nie ma prostej zależności między odsetkiem zmutowanego mtDNA, redukcją ilości ATP a zmianami patologicznymi i rodzajem śmierci komórek. Obok upośledzenia funkcji mitochondriów w postaci niedoboru energii chemicznej może dojść także do wielu zabu-

rzeń biochemicznych wynikających z wadliwych funkcji szlaków metabolicznych zlokalizowanych w mitochondriach. Wszystkie te zmiany w połączeniu z sobą prowadzą do istotnych zaburzeń funkcji i śmierci komórek (Mierzewska, 2004, s. 250). Mutacje w tym genomie mogą prowadzić do wystąpienia jednej z chorób mitochondrialnych. Częstość mutacji w mtDNA jest wysoka i wynosi około 1/8000 osób. Mutacje tego typu występują dziesięć razy częściej niż w nDNA. Osoby, u których rozpoznaje się mutacje w mtDNA, często mają zarówno prawidłowe, jak i zmutowane kopie mtDNA (zjawisko to nazywane jest heteroplazmą). Ilość zmutowanego mtDNA zmienia się w czasie, może być różna w tkankach tej samej osoby, a także może się różnić między rodzeństwem (Bradley, Johnson, Pober, 2009, s. 146; Passarge, 2004, s. 128).

W chorobach mitochondrialnych niezmiernie istotny jest charakter dziedziczenia. Mitochondria dziedziczone są wyłącznie po matce, co wynika z faktu, że w plemniku znajduje się niewielka liczba mitochondriów w porównaniu z ich liczbą w komórce jajowej. W związku z tym skład genetyczny mtDNA jest przekazywany w linii żeńskiej i wszystkie choroby mitochondrialne dziedziczone są po linii żeńskiej. Matka może przekazać chorobę zarówno synom, jak i córkom. Wszystkie dzieci chorej matki są chore. Mężczyzna, który odziedziczył taką mutację, nie przekazuje jej następnemu pokoleniu (zob. Kotulska, Kucharz, 2004; Bradley, Johnson, Pober, 2009; Passarge, 2004).

Pierwszą mutację w mtDNA odkryto dopiero w roku 1990. W grupie defektów w mtDNA wyróżnia się: 1) duże delecje lub duplikacje, które najczęściej powstają *de novo* lub występują sporadycznie; 2) mutacje punktowe w genach kodujących białka lub cząsteczki RNA (Bradley, Johnson, Pober, 2009, s. 145). Mutacje i delecje w obrębie mitochondriów ograniczają się zazwyczaj do pojedynczej tkanki, rzadziej występują jako mutacje germinalne (dotyczące wszystkich komórek w organizmie) (Passarge, 2004, s. 130). Od momentu odkrycia pierwszej mutacji poznano już kilkadziesiąt różnych mutacji w mtDNA. Pomimo możliwości wydzielenia określonych zespołów mitochondrialnych na podstawie współistnienia objawów wiele cech klinicznych może powtarzać się w różnych zespołach. Do najczęściej powtarzających się należą (DiMauro i in., 2010, s. 717):

- niski wzrost,
- utrata słuchu pochodzenia centralnego,
- cukrzyca,
- kwasica mleczanowa wykrywana często we krwi i płynie mózgowo-rdzeniowym,
- powstawanie w mięśniach tak zwanych włókien szmatowatych (RRF) z powodu zwiększonej liczby mitochondriów,
- zmiany neuropatologiczne i neuroradiologiczne: mikrocefalia i poszerzenie układu komorowego; obustronne, symetryczne uszkodzenie jąder podsta-

wy wzgórza, mostu i jąder sklepienia mózdzku; wieloogniskowa encefalomalacja (rozmiękanie mózgu, martwica komórek tkanki nerwowej w danej części mózgu) obejmująca najczęściej korę tylnej części półkul mózgu; encefalopatia (ogólne określenie dotyczące uszkodzenia mózgu) gąbczasta; zwapnienia jąder podstawy.

Choroby mitochondrialne można podzielić na następujące grupy (Mierzewska, 2004):

1) choroby mitochondrialne z przeważającym zajęciem ośrodkowego układu nerwowego, między innymi:

- zespół MELAS (*mitochondria encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes*) – mitochondrialna encefalomiopatia z kwasicą mleczanową i epizodami udaropodobnymi;

- zespół MERRF (*myoclonic, epilepsy, ragged-red fibers*) – mitochondrialna encefalomiopatia objawiająca się głównie padaczką miokloniczną, obecnością mioklonii oraz miopatią z obecnością włókien poszarpanych czerwonych;

- zespół Leigha (LS) – mitochondrialna encefalopatia z symetrycznym zajęciem struktur szarych podkorowych (wzgórza, zwojów podstawy) oraz nakrywki pnia mózgu, rzadziej również rdzenia;

- zespół NARP (*neuropathy, atalia, retinis pigmentosa*) – neuropatia czuciowa, ataksja mózdkowa, postępujące otępienie bądź regres rozwoju, barwnikowe zwyrodnienie siatkówki;

- zespół LHON (*Leber's hereditary optic neuropathy*) – zanik nerwu wzrokowego z obecnością mroczka centralnego;

- postępująca oftalmoplegia zewnętrzna (PEO) (*progressive external ophthalmoplegia*) – zajęcie mięśni poruszających gałki oczne;

2) choroby mitochondrialne z przeważającym zajęciem obwodowego układu nerwowego, między innymi:

- zespół MNGIE (*mitochondria neuro-gastro-intestinal encephalomyopathy*) – encefalopatia z neuropatią obwodową i zaburzeniami ze strony przewodu pokarmowego;

3) choroby mitochondrialne z przeważającym zajęciem mięśni, między innymi:

- zespół Kearnsa-Sayre'a (KSS) – postępująca zewnętrzna oftalmoplegia (PEO), zwyrodnienie barwnikowe siatkówki powstałe przed 20. rokiem życia;

- miopatie tłuszczowe – zaburzenia oksydacji kwasów tłuszczowych.

Diagnostyka chorób mitochondrialnych oparta jest na następujących elementach: 1) stwierdzenie obecności kwasicy mleczanowej we krwi lub w płynie mózgowo-rdzeniowym; 2) wykazanie obecności włókien szmatowatych w biopsji mięśnia; 3) udokumentowanie upośledzonego oddychania w oznaczeniach biochemicznych w ekstraktach mięśni lub w izolowanych mitochondriach; 4) identyfikacja patogenetycznej mutacji mtDNA (DiMauro i in., 2010,

s. 717). W przypadku indywidualnego zespołu nie zawsze spełnione są wszystkie te kryteria w momencie rozpoznania choroby.

## Charakterystyka zespołu NARP

### Historia

Choroba po raz pierwszy została opisana w 1990 roku przez Holt i współpracowników. Pierwszym pacjentem, który przyczynił się do opisu zespołu, była 47-letnia kobieta (Holt i in., 1990, s. 428). Kiedy miała 12 lat, rozpoznano u niej ślepotę zmierniczą i zdiagnozowano barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (*retinitis pigmentosa*). Gdy pacjentka miała 24 lata, zaobserwowano uogólnione napady i zastosowano leki przeciwdrgawkowe (fenytoinę). W wieku około 30 lat u kobiety wystąpiły pogłębiające się zaburzenia równowagi. W przeprowadzonych badaniach stwierdzono prawidłowy zapis w badaniu elektromiograficznym (EMG) (zapis czynności elektrycznej mięśni jest podstawowym badaniem w diagnostyce chorób mięśni i nerwów obwodowych), w innym badaniu natomiast zdiagnozowano czuciową neuropatię. Zaobserwowano także łagodne zmiany podczas wykonywania tomografii komputerowej (TK) głowy, a także zmiany w mięśniach podczas biopsji. W badaniu funkcjonowania intelektualnego zauważono obniżenie sprawności intelektualnej (w skali słownej IQ = 69 punktów). Siostra pacjentki, drugi przypadek opisany przez Holt i współpracowników (Holt i in., 1990, s. 429), była nosicielem choroby, ale w wieku 52 lat nie przejawiała żadnych jej objawów. Z kolei jej córka, trzeci opisany przypadek, w wieku 25 lat zaobserwowała u siebie trudności z dostrzeganiem elementów znajdujących się w bocznym polu widzenia. W wieku 29 lat miała rozpoznane barwnikowe zwyrodnienie siatkówki z niewielkim ograniczeniem pola widzenia, łagodne osłabienie mięśni i łagodną ataksję (niezborność ruchów, zaburzenia koordynacji ruchów ciała w przebiegu chorób centralnego układu nerwowego). W trakcie badania EMG nie odnaleziono jednoznacznych dowodów na miopatię, także podczas biopsji mięśni nie zaobserwowano znaczących zmian. Czwartym opisanym przypadkiem było dziecko urodzone przez cesarskie cięcie z powodu pośladowego ułożenia płodu i zmniejszenia jego ruchów. Dziecko rozwijało się z opóźnieniem: zaczęło siedzieć w wieku 13 miesięcy, chodzić w wieku 24 miesięcy. W wieku 28 miesięcy rozchorowało się. Miało wysoką gorączkę, było w letargu (stan bardzo głębokiego snu z zahamowaniem naturalnie występujących odruchów, osłabieniem procesów życiowych). Stan ten utrzymywał się przez miesiąc. Pacjent przestał w ciągu następnych 5 miesięcy chodzić. Na bi-

lansie w wieku 3 lat dziecko miało 88 centymetrów wzrostu (co wskazywało na piąty centyl w siatkach centylowych dotyczących wzrostu), ważyło 11,5 kilogramów (co wskazywało na trzeci centyl w siatkach centylowych dotyczących wagi), a obwód głowy wynosił 47 centymetrów (trzeci centyl w siatkach centylowych dotyczących obwodu głowy). Dziecko w tym wieku wypowiadało zaledwie pojedyncze słowa. Zostało u niego zdiagnozowane także barwnikowe zwyrodnienie siatkówki oraz ataksja. Podczas badania EEG nie zaobserwowano żadnych znaczących zmian. Nie odnaleziono również żadnych nieprawidłowości w budowie mitochondrium.

Te i kilka innych przypadków posłużyło badaczom, po uprzednim przeprowadzeniu szczegółowych badań całych rodzin pacjentów, na zlokalizowanie problemu i opisanie zespołu NARP.

### **Kryteria diagnostyczne i objawy kliniczne**

Zespół NARP jest klinicznie heterogeniczny (niejednorodny, różnorodny), jednak najczęściej charakteryzuje się kombinacją kilku zaburzeń. W medycynie nie ustalono nadal ścisłych kryteriów diagnostycznych tego zespołu i jego rozpoznanie oparte jest na występowaniu klinicznych objawów, do których najczęściej zalicza się (Thorburn, Rahman, 2006, s. 5): neurogeną słabość mięśni, mózdkową ataksję, barwnikowe zwyrodnienie siatkówki. W obrazie klinicznym obserwuje się ponadto: sensomotoryczną neuropatię, niewidzenie o zmierzchu i w ciemności, osłabienie mięśni, głównie proksymalnych, zwiotczenie mięśni, oczopląs, ślepotę, ubytki słuchu, demencję, opóźnienie rozwoju psychoruchowego, uogólnione napady padaczkowe, trudności w nauce, rzadko kwasicę mleczanową (zob. Santorelli, Tessa, 2004; Chinnery, 2006; Mierzewska, 2004). Początek choroby obserwuje się najczęściej w wieku dorosłym, rzadziej u dzieci. Dotychczas nie przeprowadzono żadnych badań epidemiologicznych, które wskazałyby częstość występowania choroby w populacji.

### **Etiologia**

Przyczyną zespołu NARP jest mutacja punktowa (T8993G) w genie kodującym ATP-azę typu 6. Na skutek tej mutacji dochodzi do niedoborów energetycznych w zajętych tkankach (Chinnery, 2006). Objawy w poszczególnych tkankach obserwuje się przy stopniu heteroplazmii (obecność prawidłowego bądź zmutowanego genu w różnych organellach tej samej komórki to obecność więcej niż jednego rodzaju pozajądrowego DNA – mitochondrialnego bądź chloroplastowego) rzędu 70-80% (Mierzewska, 2004, s. 253). Jeśli mutacja

występuje na poziomie homoplazmatycznym (stan, kiedy wszystkie cząsteczki mitochondrialnego DNA bądź chloroplastowego DNA są identyczne), choroba objawia się w okresie niemowlęcym, a jej obraz kliniczny i neuropatologiczny jest taki, jak w zespole Leigha (*Leigh syndrome*). Zdecydowanie częściej jednak początek obserwowanych objawów zespołu manifestuje się w wieku dorosłym (DiMauro i in., 2010, s. 720).

### Diagnoza różnicowa

Rozpoznanie zespołu NARP przez klinicystów stawia przed nimi wiele pytań. Prawidłowa diagnoza bowiem powinna być rozpatrzona na wielu poziomach, ponieważ omawiany zespół należy różnicować od innych, podobnych w objawach klinicznych zaburzeń. Zespołem, który przede wszystkim należy brać pod uwagę w procesie diagnostycznym, jest syndrom Leigha.

Zespół Leigha jest heterogenną genetyczną encefalopatią mitochondrialną, w której obserwuje się symetryczne zajęcie struktur szarych podkorowych oraz nakrywki pnia mózgu. U podłoża zespołu leżą mutacje punktowe mtDNA na nukleotydzie T8993G i T8993C, a więc jest to ten sam nukleotyd, który determinuje powstanie NARP (Mierzewska, 2004, s. 252, zob. także Santorelli, Tessa, 2004, s. 2). Jak porównują Thorburn i Rahman, mutacje w T8993G i T8993C występują u 10-20% pacjentów z zespołem Leigha, a u pacjentów z NARP w około 50% przypadków, natomiast mutacje punktowe mtDNA w innych nukleotydach niż T8993G i T8993C pojawiają się u 10-20% pacjentów z zespołem Leigha, ale nie pojawiają się w ogóle u pacjentów z NARP (Thorburn, Rahman, 2006, s. 10). Zasadniczą różnicą między tymi zespołami jest także manifestacja objawów. W zespole Leigha pierwsze niepokojące objawy pojawiają się najczęściej w okresie niemowlęcym lub wczesnodziecięcym. Przebieg choroby jest wówczas bardzo ciężki i najczęściej zgon następuje do 2. roku życia dziecka. Najczęściej obserwowane objawy kliniczne to: regres rozwoju psychoruchowego, wiotkość, a czasami spastyczność, napady bezdechu i hiperwentylacji, częste krztuszenie się, pływające ruchy gałek ocznych (Mierzewska, 2004, s. 253).

Inną chorobą, od której należy różnicować zespół NARP, jest choroba Refsuma. Jej objawami, tak jak w NARP, są: neuropatia obwodowa sensomotoryczna, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, objawy mózdkowe oraz podwyższone stężenie białka w płynie mózgowo-rdzeniowym. Pojawiają się także zmiany skórne, kostne, zaburzenia słuchu, brak węchu, zaburzenia kardiologiczne, których nie obserwuje się w przypadku NARP. Objawy kliniczne występują najczęściej do około 20. roku życia. Przyczyną choroby Refsuma jest mutacja genu na chromosomie 10 (Mierzewska, s. 294). Innymi chorobami, które

należy mieć na uwadze w procesie diagnostycznym zespołu NARP, są między innymi: zespół Cockayne'a, choroba Bassena-Kornzweiga oraz zespół Ushera (zob. Santorelli, Tessa, 2004; Mierzewska, 2004).

### Diagnostyka

Diagnostyka chorób mitochondrialnych jest trudna ze względu na złożoność mitochondriów. Wymaga ścisłej współpracy jednostek odpowiedzialnych za poszczególne etapy badań: klinicznych, histochemicznych, biochemicznych i molekularnych. Istotne jest tutaj między innymi odpowiednie dobranie tkanki do badania, metod analiz, technik sekwencjonowania mtDNA. Do prawidłowego rozpoznania zespołu NARP konieczne jest przeprowadzenie szerokiej diagnostyki. Obejmuje ona:

1) ocenę stężenia kwasu mlekowego w organizmie pacjenta. Kwas mlekowy nie jest niezmienną cechą, jednak najczęściej pojawia się w organizmach chorych. Zdecydowanie częściej wykrywa się go w badaniu płynu mózgowo-rdzeniowego aniżeli w surowicy krwi. W tej ostatniej często stężenie kwasu jest prawidłowe. Wykrycie podwyższonego stężenia kwasu mlekowego jest istotne klinicznie przede wszystkim dlatego, by wykluczyć inne zespoły/choroby;

2) badania obrazowe mózgu (NMR). W zespole NARP obserwuje się niewielkie zaniki korowo-podkorowe, czasem w zwojach podstawy. Zdecydowanie większe zmiany obserwuje się w zespole Leigha;

3) biopsja mięśnia. W badaniu tym rzadko stwierdza się nieprawidłowości. Nie stwierdza się także obecności włókien szmatowatych (RRF);

4) badanie genetyczne. Rozpoznanie potwierdza wykrycie patogenicznej mutacji genu *MT-ATP6* (Thorburn, Rahman, 2006, s. 6-8, zob. też Mierzewska, 2004, s. 253).

W przypadku zespołu NARP możliwa jest diagnostyka prenatalna, jednak jest ona utrudniona ze względu na niemożność przewidzenia dokładnego stanu tej mutacji w tkankach płodu. Diagnostyka prenatalna powinna odbywać się także poprzez analizę rodowodu.

### Leczenie

Jak we wszystkich chorobach mitochondrialnych, tak i w zespole NARP nie ma leczenia przyczynowego. Podejmuje się jedynie oddziaływania objawowe. Tak jak w innych chorobach mitochondrialnych, zaleca się stosowanie witaminy C i K, tiaminy, ryboflawiny i koenzymu Q10 w standardowych dawkach.

Zaleca się także rehabilitację ogólnousprawniającą (zob. Kotulska, Kucharz, 2004; Mierzewska, 2004; DiMauro i in., 2010).

## Studium przypadku: Julia

Historia Julii, zamieszczona poniżej, została opowiedziana przez jej mamę – panią Joannę.

*Jak przebiegała ciąża z Julią? Czy pojawiły się w jej przebiegu jakieś nieprawidłowości?*

Ciąża przebiegała bezproblemowo. Badania i sama ciąża były prowadzone za granicą, w Szkocji. Aczkolwiek, kiedy następuje 3. trymestr, wszystkie mamy wiedzą, że maleństwo wielokrotnie kopie, że się dużo rusza. U mojego dziecka te ruchy i kopnięcia pojawiły się gdzieś w okolicy 8. miesiąca i może jedyne, na co trzeba zwrócić uwagę, to aktywność dziecka. To jest bardzo ważne i może dać nam pierwszy niepokojący sygnał. Jednak cała moja ciąża i poród przebiegały w dużej mierze bezproblemowo. Po drodze były badania krwi i trzy razy badanie USG. Nie było nic niepokojącego.

*Kiedy urodziła się Julka i jak przebiegał poród?*

W związku z tym pytaniem zawsze będą wracać miłe wspomnienia. Juleńka przysłała na świat 9.12.2008 roku. Rano poczułam silne skurcze, następnie wody płodowe odeszły... i po 45 minutach urodziłam dziecko siłami natury. Poród przebiegał bezproblemowo. Julia urodziła się 10 dni wcześniej, ale ciągle w granicach normy. Po prostu rwała się do nas na świat.

*Ile punktów w skali Apgar zaraz po urodzeniu otrzymała Julka?*

Te punkty, jak się okazało później, były ważne zwłaszcza dla polskich lekarzy. Córka dostała 9 punktów w skali Apgar, choć powinna 8.

*Jak duża była Julka?*

Julia ważyła 3100 gramów, ale też była maleńka, miała 46,6 centymetra.

*Czy zaraz po urodzeniu coś niepokojącego działo się z Julką?*

Problemem u dziecka był słuch. Pierwsze badania, i zresztą kolejne też, wykazały, że dziecko nie słyszy (były to badania komputerowe w czasie snu dziecka). Czekaliśmy na wyznaczone terminy następnych badań. Z Julią po urodzeniu, jeszcze będąc w szpitalu (a spędziliśmy tam 3 dni), było wszystko dobrze do czasu, kiedy przychodził moment karmienia. Mimo moich starań i troski o dziecko coś nie grało z jedzeniem. Mała pociągała trochę, poczuła się

zmęczona i spała przy mojej piersi po jakieś 7 godzin. Znów zapłakała i znów troszkę zjadła, zresztą wielokrotnie to w szpitalu obserwowały pielęgniarki. Nawet przez sekundę wtedy nie pomyślałam, że to powinien też zobaczyć lekarz. Julia była cały czas ze mną, leżała obok mnie w plastikowym inkubatorze, nawet przykryta, bo było trochę chłodno. Nie miała podłączonej żadnej aparatury. Nie była potrzebna. Mogłam więc ją wziąć, przytulić. Jednak w szpitalu zawsze miałam wizyty pielęgniarek. Julia już wtedy była głośnym dzieckiem.

*Jak wyglądało karmienie po powrocie do domu? Czy Julka przybierała na wadze?*

Po powrocie do domu, w kolejnym dniu przyszła do nas położna, która zresztą kierowała moją ciążą i skupiliśmy się na Julii jedzeniu. Widziała, że mała ma problem z jedzeniem z piersi, więc najpierw próbowaliśmy dawać jej mleko nawet ze strzykawki. Później odciągałam mleko odciągaczem i mimo że była głodna, to wypijała troszkę z butelki, jednak potem zasypiała. Wyglądało to tak, jakby nie czuła mojego mleka. Pierwszego dnia na pewno jadła tylko, jak zapłakała. Tak ją karmiłam, odciągałam sobie mleko i dziecko było karmione na zawołanie. Położna była u nas każdego dnia aż do świąt Bożego Narodzenia. Dziecko było wazone i przybierało minimalnie. Po drodze, przez to, że Julia lubiła zasnąć sobie przy jedzeniu, zrobiła jej się pleśniawka na języku, z którą męczyliśmy się prawie 3,5 miesiąca. W końcu pomogły domowe sposoby. Jednak w połowie stycznia dziecko schudło i pojechaliśmy do szpitala. Julia miała wykonywane badania na alergię białkową i była wówczas ogólnie badana przez lekarzy, a nawet po raz pierwszy przez genetyka, jednak stwierdził, że niczego dziwnego u niej nie zauważa. Uznał nawet, że ma prawidłowy odruch ssania i z oczami jest wszystko w porządku. Jakkolwiek, nawet gdyby wówczas działo się coś bardziej niepokojącego z dzieckiem, to bardzo ciężko zrobić jakiegokolwiek badania tylko dlatego, że jest problem z jedzeniem. Zwykle (tak nam powiedzieli lekarze) zakładają maleństwu sondę na jedzenie i to wszystko. Czekają, aż zespół rozwinie się bardziej. Oczywiście potem żałowałam, że wysłałam do domu po porodzie zbyt wcześnie i naraziłam dziecko na to wszystko i że pielęgniarki wówczas w szpitalu nie zdawały sobie sprawy, że dziecko ma problem z jedzeniem.

*Jak dalej wyglądały problemy z jedzeniem u Julki?*

Po pobycie w tym drugim szpitalu, byliśmy tam na szczęście tylko 5 dni, ważyła 3,33 kilograma, dokładnie 12 stycznia, i po tych 5 dniach przybrała 3 gramy. Proszę sobie wyobrazić nasze nerwy i jakąś wewnętrzną złość. Następnie, ale dopiero w kolejnym miesiącu, dziecko dostawało wysokoenergetyczne mleko. Zawierało dużo glukozy i było już o wiele lepiej, oczywiście dla niej i dla nas, chociaż co tydzień zawsze ważyliśmy małą dla jej dobra. Jednak chciała-

bym tu zaznaczyć sposób karmienia szkockich lekarzy po tym, jak opuściliśmy szpital. Dostaliśmy wskazówkę, jak dziecko karmić – otóż co 4 godziny we w miarę chłodnym pomieszczeniu, co jakiś czas przystawiać małą do odbicia i kontynuować, więc nie wtedy, gdy dziecko płakało. Często też miała kolkę między jedzeniem. Ogólnie problemy z brzuszkiem. Ten sposób na szczęście się nie sprawdził, a dziecko się tylko męczyło, bo czekało na swoje jedzenie i wypijało mniej niż powinno. Julka miała wtedy 1,5 miesiąca.

#### *Jak przebiegał rozwój psychoruchowy u Julii?*

Myślę, że rozwój Julii był wtedy „przyćmiony” i każdy z nas skupił się przede wszystkim na jedzeniu – ważenie, mierzenie. Oczywiście proszę pamiętać, że mieliśmy z dzieckiem też kontrole u audiologa co półtora miesiąca. W badaniu do kwietnia nie było zmian, nic nie wykazało jakiejś poprawy, może trochę – w jednym uchu dziecko słyszało 60%. Robiliśmy eksperymenty z dzieckiem w domu, w sensie gaworzenia, mówienia do niej, trzaskania drzwiami, odkurzania, gdy mała spała i zawsze tu była reakcja. Co wtedy wydawało nam się niepokojące, to Julii odruch Moro. Był zbyt intensywny, częsty i połączony z płaczem. Podczas szczepień wspominaliśmy o tym i słyszeliśmy, że każde dziecko reaguje na to w inny sposób. Natomiast gdy Julka miała około 1,5 miesiąca, gaworzyła jak ptaszek, wyciągała do nas rączki, z czasem rozpoznawała w nas osoby. W kolejnym miesiącu wkładała rączki do buzi i lubiła zabawę z pieluchą tetrową: zakrywała się, lubiła z nią spać. Fikała też nóżkami i rozglądała się dookoła. Była ciekawa życia. Natomiast z zabawkami to nie bardzo szło. Chwytała zajaca za uszy, natomiast innymi zabawkami nad jej głową nie bardzo się interesowała. W 3. miesiącu dużo się śmiała, mniej już w okolicach 5. miesiąca. Nauczyła się też wypluwać jedzenie i zamiast butelki wolała ssać swoje palce – miała wówczas 3,5 miesiąca. Była wtedy dość silna, bo chwytała moje palce swoją piąstką i zaciskała, ale nie wychodziło jej podniesienie głowy. Owszem, podnosiła, ale nigdy nie za wysoko i nie zawsze chciała, jak leżała na brzuszku. Często płakała, gdy za długo leżała w ten sposób, a przecież dzieci lubią leżeć na brzuszku i rozglądać się dookoła. A co na to lekarze? Mówili, że przyjdzie na nią czas. W Polsce, gdy byłam z dzieckiem u lekarza w okolicach 3,5 miesiąca, to pediatra dawał mi radę, że powinnam kilka razy dziennie kłaść na brzuszku i ćwiczyć unoszenie głowy. Nigdy nie było problemu z trzymaniem głowy, gdy brało się ją na ręce. Mała zawsze trzymała uniesioną do góry głowę, rozglądała się i robiła minki. Tak było do maja – 5. miesiąca życia dziecka. Zauważyliśmy wówczas, że dziecko jest ospałe, nie było u niego widać zainteresowania praktycznie niczym. Ciągle też, jak co tydzień, wazyliśmy ją i sprawdzaliśmy wagę. Było wszystko ok., więc przestaliśmy z początkiem maja, informując o tym lekarza.

*Kiedy pojawiły się niepokojące Państwa objawy i co to było?*

W okolicach 5. miesiąca rozwój dziecka jakby był nie ten sam. Julia była taka cicha, jakby zadumana. Po 20 maja mieliśmy kolejną wizytę u audiologa i proszę mi uwierzyć, że taką wizytę my, rodzice, będziemy pamiętać długo. Dziecko nie miało badania podczas snu. Julka siedziała u taty na kolanach i nad jej głową „przechodziły” grzechotki o różnej tonacji. Później miała słuchawki na uszach i mieliśmy zobaczyć jej reakcję. Po tym badaniu lekarz audiolog doszedł do wniosku, że dziecko słyszy tylko głośne tony, kiedy więc na przykład mówiliśmy do niej cichym głosem, ona nas nie słyszała, jednak badanie komputerowe tego nie wykazało. Zadawaliśmy pytania – dlaczego? Po wizycie u tego lekarza poszłam z dzieckiem na kontrolę. Julia była tam ważona i przeżyliśmy szok! Okazało się, że od początku maja do prawie 29 maja dziecko nie przybrało wiele na wadze, mimo że nie miałam większych problemów z karmieniem jej. Na początku maja Julia ważyła 5,7 kilograma, a 29 maja – 5,85 kilograma. Po ważeniu pielęgniarka sprawdzała oczy dziecka i stwierdziła, że mała „fiksuje” oczami – patrzy do góry i ku dołowi. Następnie lekarz stwierdził, że dziecko nie przewraca się z jednego boku na drugi, a gdy jest trzymane pod pachami, nie ma ochoty stanąć na swoich nóżkach. Gdy koło jej twarzy pojawiła się kolorowa rzecz, nawet na nią nie spojrziała. Lekarz stwierdził też, że dziecko jest apatyczne. Przeżyliśmy szok! Tym bardziej, że byliśmy na kontroli w szpitalu na początku maja i lekarz mówił nam, że mamy próbować unosić ją za rączki, ogólnie ćwiczyć z nią.

Po tej wizycie dostaliśmy skierowanie na rezonans magnetyczny – na następny dzień. Trudno się jednak przyznać, że leciałam z dzieckiem akurat do Polski na wakacje i powiedziałam lekarzowi w Szkocji, że dziecko wezmę do lekarza, jak tylko przyjadę na miejsce do kraju. Przeżyłam straszny czas, chyba przez własną naiwność i wiarę, że z dzieckiem mimo wszystko będzie dobrze. Jednak po przyjeździe do Polski zaczęła się wielka niewiadoma, co się dzieje z Juleczką. Dlaczego ona jest słaba, jakby kompletnie straciła energię, ciągle apatyczna, coraz słabsza. Następnego dnia przestała jeść. Oczywiście wtedy zaczęłam się strasznie o nią bać. Przecież mogłam ją stracić.

*Co dalej działo się z Julką?*

Julia, odwodniona, trafiła do szpitala na Śląsku, ale po 3 dniach dziecko nadal nie chciało samodzielnie jeść. Zaczęto podawać jej kroplówki, przeprowadzono badania, gazometrię i tym podobne. Ciężko jest wspominać cokolwiek, gdyż moje dziecko było strasznie kłute w każdy paluszek, stópkę, a nawet w główkę. Nie miała dobrych żył. Nie płakała, toteż proszę sobie wyobrazić, ile ja wypłakałam się za nią. Był kardiolog, który ją zbadał. Serduszko było zdrowe i jak później się okazało – silne. Był też okulista. Stwierdził, niestety, zwyrod-

nienie siatkówki – mamy więc kolejny objaw. Był też neurolog i mówił to, co widział: dziecko ledwo je samo, jest apatyczne, napięcie mięśniowe obniżone. Później, w czasie choroby, ruszała tylko główką i samymi rączkami, a nóżkami pod wpływem bólu. Przewieziono nas do kolejnego szpitala. To był 10.06.2009, akurat Boże Ciało, ale było dla nas miejsce na neurologii. Przyjechaliśmy na rezonans. Było gorąco... Katowice. Myślałam, że już w tym dniu stracę córkę, ponieważ w ciągu dnia doszedł problem z oddychaniem. Julka trafiła na intensywną terapię. Była tam do połowy sierpnia. Dziecko przez długi czas było wentylowane mechanicznie, jadło już tylko przez kroplówkę. Nie było mowy o butelce. Julka miała robione różne badania i testy. I to czekanie... Miała rezonans. Potem doszła sepsa. Julka nie chciała sama oddychać. Było kilka prób. Ja się poddawałam, chyba za sprawą lekarzy...! Po rezonansie w lipcu 2009 doszły miokloniczne drgawki. Wyglądało to strasznie. Byłam też bliska rozmowy o tracheotomii. Brzmi i wygląda strasznie – to jest sztuczna rura w gardle do końca życia. Ale moje dziecko po 2,5 miesiąca pokazało, że może jeszcze samo oddychać. Później niestety doszła kolejna sepsa i bałam się, że znowu będzie rura – respirator, ale była pediatria i znowu trafiliśmy na neurologię. W tym całym okresie dużo się działo, ale tak naprawdę nic się nie działo! Dziecko kłuli, pisali wnioski, obserwacje. Oczywiście Julka była rehabilitowana też na neurologii.

W późniejszym czasie Julia miała silniejsze napady epilepsji (niestety, wyglądała, jakby ćwiczyła). Miała też 3 razy pobierany płyn z rdzenia kręgowego. Tak, aż 3 razy, bo moje dziecko miało pecha, gdyż próbki bardzo się różniły. Próbki były wysyłane do Warszawy i czekaliśmy. Przyszły wyniki – zespół NKH<sup>1</sup>. Na szczęście w nieszczęściu polski genetyk, jedyny na Śląsku, pan Pyrkosz, mówił po angielsku (ojciec dziecka jest Szkotem – przypis autora). Przez 2,5 miesiąca podejrzewali u małej tę chorobę, zamiast tego, co naprawdę miała. Był wrzesień, ciągle byliśmy na neurologii. Każdego dnia i nocy Julka miała problemy z oddychaniem. Zwykle w nocy męczyły ją napady. Pan Pyrkosz, on pierwszy, podkreślił, że jeśli to nie ten zespół, lepiej dziecko zabrać za granicę, bo tu będzie ciężko cokolwiek wykryć, gdyż Warszawa, Kraków mają słabo wyposażone laboratoria genetyczne. Proszę sobie wyobrazić, co my, jako rodzina, czuliśmy. Podjęliśmy wielkie ryzyko, wynajęliśmy samochód i przyczepę kempingową – 23 września tamtego roku. Miałam ze sobą rodziców. Po 2,5 dnia dojechaliśmy do Szkocji. Julia wtedy była strasznie wyczerpana. Dotarliśmy do szkockiego szpitala. Tu wiedzieli, że przyjeździemy. Dziecko znów zaczęło mieć problem z oddychaniem i dostało silne lekarstwo na napady. Zapa-

<sup>1</sup> Nieketonowa hiperglicynemia (ang. *nonketotic hyperglycinemia*) jest zaburzeniem metabolicznym przemiany aminokwasu glicyny. Jest chorobą uwarunkowaną genetycznie. Powodują ją mutacje w genach *GCSP* (locus 9p22), *GCSH* (16q24) i *GCST* (3p21.2-p21.1) – przypis autora (<[http://www.naukowy.pl/encyklopedia/Nieketonowa\\_hiperglicynemia](http://www.naukowy.pl/encyklopedia/Nieketonowa_hiperglicynemia)> [10.07.2010]).

dło w śpiączkę. Zgodziliśmy się, po raz pierwszy na piśmie, na kolejną punkcję, ale i biopsję, gdyż polskie wyniki były do niczego. Tylko się dziecko nacierpiało. Obudziło się. Doszło do infekcji typu paciorkowiec. Lekarze zaczęli z nami rozmawiać o śmierci, o tym, że jest słaba, że to na pewno rzadka mitochondrialna choroba. To też wiedzieli po zdjęciu z rezonansu i rozmawiali wówczas szczerze, że te wyniki badań są dla nas, a nie dla dziecka. Dziecku już pomóc nie możemy. Czuliśmy się strasznie. Dostaliśmy adres hospicjum i ambulans nas zabrał. Była najmłodsza w hospicjum.

Julia miała infekcję, ale były słoneczne dni. Zabraliśmy ją po raz pierwszy do ogrodu na krótki spacer, bo to dziecko lubiło ryzyko. Lepiej zaczęła oddychać, aczkolwiek w nocy miała cały czas monitoring podłączony do palca. Po miesiącu nie było najgorzej. Wróciliśmy do domu. Przez cały czas dziecko męczyły napady, czasem zwracała jedzenie. Nie płakała, wodziła wzrokiem tylko za kolorami i światłem. Czy mnie widziała? Nie wiem, ale na pewno czuła. Przyszedł grudzień. Po około 3 miesiącach dostaliśmy wyniki – zespół NARP. Wszyscy byliśmy blisko odgadnięcia, że to ta choroba, a jednak u nas w Polsce ten zespół jak na razie nie został stwierdzony i oby nie było takiego przypadku ze względu na laboratoria – nie są tak rozbudowane jak angielskie, no i szkockie. Takiego przypadku w Anglii i Szkocji też jeszcze nie było. Był natomiast w Ameryce, ale to zaczęło się dzieć z zdrowym, prawie dorosłym chłopcem.

Moja Julia nie miała tyle szczęścia. Przekazałam jej chorobę z krwią. Trudno mi to wyjaśnić, ale chodzi o mitochondria – białka i energię, której nie miała od urodzenia, która była odpowiedzialna za wszystko. Choroba na dobre rozwinęła się około 6. miesiąca i zaatakowała mózg. Miała tylko serducho zdrowe i silne, które nam dawała. Nie był to natomiast zespół NKH, jak wskazywały wyniki w Polsce, gdyż dziecko po 10 czerwca 2009 było też niedotlenione i „za bardzo” żywe jak na ten zespół. Moje dziecko miało urodziny 9 grudnia 2009 roku. Poczulo zapach świąt Bożego Narodzenia, widziało śnieg, Nowy Rok i odeszło po cichutku w marzeniach albo w śnie 15 stycznia 2010. Już nie usłyszałam alarmu. Po śmierci dziecka nie da się otrząsnąć, zwłaszcza gdy miało się to jedyne, takiego aniołka.

*Czy Państwo, jako rodzice, przeszliście także badania genetyczne?*

Wyniki po badaniach mojej krwi potwierdzają, że jestem nosicielem tej choroby. Nie pamiętam numeru genu mojego dziecka (jest jednak zawsze ten sam), jakkolwiek ja mam w genach również ten zespół i, co dziwne, różni się od mojego dziecka i nosi numer T8993G. Podobno zawsze tak jest w przypadku mam i dzieci chorych – numeracja jest inna. Mogą, ale nie muszą u mnie wystąpić następstwa tego zespołu, na przykład problemy z oczami, i genetycy poradzili nam, żeby nie podejmować kolejnej próby zajścia w ciążę, bo przeniosę dokładnie to samo, około 97% zespołu. My, jak nasza Julia, nie poddajemy się

i czekamy na kolejne badania, które w Anglii są przeprowadzane w terminie do 4 miesięcy, i na inne rozwiązanie, bo obydwójce z partnerem chcemy jeszcze mieć dziecko. Kochamy dzieci, tak jak kochaliśmy Julię. Tylko dlaczego nasze dziecko... Dlaczego ja... Chyba nie ma na to odpowiedzi.

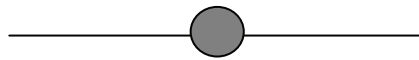
Kontakt do mamy Julii, pani Joanny: [asiiamk@interia.pl](mailto:asiiamk@interia.pl) lub [asiiamk@tiscali.co.uk](mailto:asiiamk@tiscali.co.uk).

## Bibliografia

- Bradley J.R., Johnson D.R., Pober B.R. (2009), *Genetyka medyczna*, Wydawnictwo Medyczne PZWL, Warszawa.
- Chinnery P.F. (2006), *Mitochondrial Disorders Overview*, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=mt-overview>> [10.06.2010].
- Choroby mitochondrialne*, Instytut Genetyki i Biotechnologii Uniwersytetu Warszawskiego, <<http://www.igib.uw.edu.pl/index.php?id=48>> [01.07.2010].
- DiMauro S., Schon E.A., Hirano M., Rowland L.P. (2010), *Encefalopatie mitochondrialne: choroby mitochondrialnego DNA*, (w:) L.P. Rowland (red.), *Neurologia Merritta*, tom 2, Wydawnictwo Elsevier Urban&Partner, Wrocław.
- Holt I.J., Harding A.E., Petty R.K.H., Morgan-Hughes J.A. (1990), *A new mitochondrial disease associated with mitochondrial DNA heteroplasmy*, "The American Journal of Human Genetics", 46.
- Kotulska A., Kucharz E.J. (2004), *Miopatie mitochondrialne*, „Terapia”, 5 (2).
- Mierzewska H. (2004), *Choroby mitochondrialne*, (w:) W. Kozubski, P. Liberski (red.), *Choroby układu nerwowego*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Passarge E. (2004), *Genetyka. Ilustrowany przewodnik*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Santorelli F.M., Tessa A. (2004), *Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa (NARP) syndrome*, <<http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-NARP.pdf>> [10.06.2010].
- Thorburn D.R., Rahman S. (2006), *Mitochondrial DNA – Associated Leigh Syndrome and NARP*, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=narp>> [10.06.2010].
- <[http://www.naukowy.pl/encyklopedia/Nieketonowa\\_hiperglicynemia](http://www.naukowy.pl/encyklopedia/Nieketonowa_hiperglicynemia)> [10.07.2010].

KINGA OBER-ŁOPATKA

## Rozwój dzieci z zespołem łamliwego chromosomu X



### Co to jest zespół łamliwego chromosomu X?

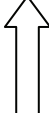
Zespół łamliwego chromosomu X, zwany także zespołem kruchego X lub zespołem Martina-Bella (*Fragile X Syndrome, FXS*), został po raz pierwszy opisany w 1943 roku przez dwóch brytyjskich lekarzy, Jamesa Martina i Julię Bell, którzy zaobserwowali występowanie niepełnosprawności intelektualnej u chłopców pochodzących z tej samej rodziny wielopokoleniowej (Hall, 2009, s. 353). Przypuszczali oni, że możliwa do zaobserwowania od wczesnego dzieciństwa i pozostająca w niezmienionej formie niepełnosprawność intelektualna u badanych chłopców musi być spowodowana przez pewien wzorzec dziedziczenia, odmienny od innych schorzeń genetycznych, na przykład choroby Taya-Sachsa (Hall, 2009). Zasugerowali również, że za ten zespół odpowiedzialny jest pojedynczy gen bezpośrednio związany z chromosomem X.

W 1991 roku odkryto, że przyczyną tego schorzenia jest mutacja genu *FMR1* na chromosomie X (lokalizacja genu: Xq27.3) (Verkerk, Pieretti, Sutcliffe, 1991). Gen ten odpowiada za syntezę białka FMRP (*Fragile X Mental Retardation Protein*), która w przypadku zespołu łamliwego chromosomu X jest znacznie ograniczona lub w ogóle nie występuje. Białko stymuluje rozwój mózgu, a w szczególności pozytywnie wpływa na plastyczność synaps oraz dojrzewanie dendrytów i ich wypustek, które tworzą system komunikacji pomiędzy poszczególnymi obszarami mózgu (Hall, 2009, s. 353). Gen *FMR1* złożony jest z sekwencji białek CGG, powtarzanych u osób zdrowych od 6 do 54 razy, która w stabilnej i niezmienionej postaci przekazywana jest z pokolenia na pokolenie. U nosicieli mutacji w obrębie genu *FMR1* liczba tych powtórzeń ma charakter niestabilny i wzrasta w trakcie przekazywania materiału genetycznego

potomstwu, szczególnie, jeżeli nosicielem jest kobieta. W przypadku, gdy liczba potrójnych powtórzeń jest mniejsza od 200, mówi się o tak zwanej premutacji genu *FMR1*, jeżeli natomiast przekracza 200 powtórzeń, jest to pełna mutacja genu *FMR1* (Mazzocco, 2000, s. 97). Pełna mutacja może także współwystępować z premutacją – mówi się wtedy o mozaikowej postaci FXS. Przebieg każdej z tych trzech postaci zespołu kruchego chromosomu X jest nieco odmienny (Mazzocco, 2000) (patrz tabela 1).

FXS uważany jest za najczęstszą przyczynę niepełnosprawności intelektualnej i dotyka średnio 1 na 4000 chłopców i 1 na 8000 dziewczynek (Turner, Robinson, Wake, 1996; Lightbody, Reiss, 2009). Zaburzenia, będące specyficznymi objawami tego zespołu, obejmują obszar: poznawczy, behawioralny, emocjonalny, społeczny, w najmniejszym stopniu dotykając fizycznej sfery rozwoju. Zaburzenia zachowania występujące w FXS przejawiają się: nadpobudliwością psychoruchową, deficytami w obrębie emocji (lękiem, unikaniem społecznym, trudnościami w utrzymaniu kontaktu wzrokowego) oraz nadmierną pobudliwością na bodźce sensoryczne.

Tabela 1. Charakterystyka objawów występujących w przebiegu FXS w zależności od rodzaju mutacji będącej jego przyczyną

Postać FXS	Nasilenie objawów	Charakterystyka objawów
Pełna mutacja genu <i>FMR1</i>	Niskie Wysokie 	Obniżony poziom białka FMRP prowadzi do występowania niepełnosprawności intelektualnej, trudności poznawczych i behawioralnych.
Postać mozaikowa FXS		Trudności poznawcze są mniej nasilone w porównaniu z osobami będącymi nosicielami pełnej mutacji genu, poziom rozwoju umiejętności adaptacyjnych jest zadowalający.
Premutacja genu <i>FMR1</i>		Na pierwszy plan wysuwają się takie zaburzenia, jak: lęk społeczny, trudności z koncentracją, nadpobudliwość, deficyty funkcji wykonawczych.

Źródło: opracowanie własne na podstawie Zingerevich i in., 2009.

Do fizycznych oznak zespołu FXS należy zaliczyć: pociągłą twarz, duże uszy, wystającą żuchwę, gotyckie podniebienie, makrocefalię, płaskostopie, zwiększoną ruchliwość stawów (Mazzocco, 2000, s. 96; Schwarte, 2008, s. 290). Cechy te trudno zdiagnozować w okresie niemowlęcym i wczesnodziecięcym. Fizyczne oznaki zespołu można rozpoznać dopiero w okresie wczesnej adolescencji. Jednak już w okresie niemowlęcym pewne zachowania zaczynają budzić niepokój rodziców. Do najwcześniejszych objawów zespołu należą opóźnienia w pojawianiu się tak zwanych kamieni milowych, czyli umiejętności kluczowych dla danego etapu rozwoju dziecka, jak chodzenie, mówienie. Rozwój chłopców z FXS jest opóźniony od kilku do kilkunastu miesięcy, umie-

jętność samodzielnego siedzenia pojawia się średnio około 10. miesiąca, chodzenia i mówienia około 20. miesiąca (Schwarte, 2008).

Ze względu na brak we wczesnym dzieciństwie charakterystycznych fizycznych oznak zespołu łamliwego chromosomu X pełne jego rozpoznanie w porównaniu z innymi zespołami genetycznymi, dla których są one typowymi objawami osiowymi (na przykład cechy fizyczne zespołu Downa), następuje dopiero około 8. roku życia (Schwarte, 2008, s. 291). Proces diagnostyczny utrudnia również podobieństwo wczesnych trudności rozwojowych występujących w przebiegu FXS z innymi zaburzeniami.

Zespołowi kruchego chromosomu X często towarzyszą inne schorzenia medyczne utrudniające rozwój. Około 15% dzieci choruje na padaczkę. Pierwsze napady padaczkowe pojawiają się we wczesnym dzieciństwie i mają najczęściej postać dużych napadów toniczno-klonicznych (*grand mal*) lub napadów nieświadomości (*petit mal*) (Bellinger, Rucker, Polloway, 1995, s. 6). Eksploracja sensoryczna świata poprzez zmysł słuchu, wzroku i dotyku jest utrudniona w konsekwencji przebiegu schorzeń obejmujących każdą z tych modalności. Przewlekłe infekcje ucha środkowego prowadzą do zaburzeń słuchu i opóźnień w rozwoju mowy (Bellinger, Rucker, Polloway, 1995). Nabywanie umiejętności językowych jest często ograniczone przez wymagający operacyjnego leczenia rozszczep podniebienia (5% dzieci z FXS) (Abbeduto, Hagerman, 1997). Problemy funkcji wzrokowych dotyczą 50% dzieci z FXS, a u 30% wada refrakcji połączona jest z zezem. Dysplazja stawów i ich nadmierna elastyczność oraz obniżone napięcie mięśniowe zaburzają koordynację ruchową w obrębie małej i dużej motoryki (Bellinger, Rucker, Polloway, 1995). Zespół kruchego chromosomu X jest więc zaburzeniem obejmującym wszystkie sfery rozwoju dziecka i wymaga ukierunkowanego oraz interdyscyplinarnego podejścia w zakresie planowania i projektowania oddziaływań terapeutycznych. Adekwatny i skuteczny program interwencji musi zatem uwzględniać nieprawidłowości w obrębie poszczególnych obszarów rozwoju dziecka z FXS.

## Rozwój poznawczy

Rozwój poznawczy stanowi kluczowy proces nie tylko warunkujący poziom osiągniętych sukcesów szkolnych, ale przede wszystkim odpowiadający za rozumienie i prawidłowe funkcjonowanie w otaczającym świecie. Zaburzenia poznawcze będą więc negatywnie wpływać na rozwój sfery społecznej, behawioralnej i emocjonalnej dziecka z FXS. Deficyty poznawcze obejmują różne stopnie niepełnosprawności intelektualnej i zakłócają przebieg kluczowych funkcji wykonawczych, w szczególności procesy planowania i hamowania.

Ponieważ FXS jest zaburzeniem związanym z chromosomem X, występuje znacznie częściej u chłopców niż u dziewczynek. U dziewczynek komórki z jednym chromosomem X, który nie jest dotknięty mutacją, nadal produkują białko FMRP niezbędne do rozwoju mózgu (Murphy, 2009, s. 21). Poziom wyprodukowanego białka odpowiada więc za wzorzec przebiegu FXS, który u chłopców i dziewczynek jest odmienny (Murphy, 2009). Niepełnosprawność intelektualna u chłopców z FXS waha się od umiarkowanej do znacznej (Schwarte, 2008, s. 291). Stopień nasilenia zaburzeń zachowania i komunikacji jest u nich związany z poziomem białka FMRP – im jest on wyższy, tym lepszy poziom ich adaptacji. U dziewczynek profil poznawczy jest znacznie bardziej zróżnicowany i oscyluje od normy intelektualnej, poprzez lekki stopień niepełnosprawności intelektualnej, aż do stopnia umiarkowanego, który występuje najrzadziej (Hall, 2009, s. 354).

Tabela 2. Umiejętności matematyczne dzieci z FXS

Umiejętności matematyczne dzieci z FXS			
Dziewczynki		Chłopcy	
Mocne strony	Słabe strony	Mocne strony	Słabe strony
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Umiejętność czytania i zapisywania liczb</li> <li>• Rozwinięte umiejętności językowe, w tym dobry zasób słownictwa</li> <li>• Umiejętność rozpoznawania braków w konkretnych obrazkach</li> <li>• Rozpoznawanie poszczególnych kształtów geometrycznych ukrytych na rysunku</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trudności z przypominaniem sobie umiejscowienia obiektów w przestrzeni</li> <li>• Trudności z zapamiętywaniem informacji</li> <li>• Trudności w przenoszeniu pola uwagi z jednej informacji na następną</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dobre umiejętności językowe (zazwyczaj jednak słabsze niż u dziewczynek)</li> <li>• Zdolność zapamiętywania informacji zaprezentowanych w danym kontekście (np. zapamiętanie liczb w połączeniu z prezentowanymi obrazkami)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Trudności w zapamiętywaniu informacji</li> <li>• Trudności wzrokowo-prze-strzenne</li> <li>• Trudności w zakresie koordynacji oko – ręka</li> <li>• Trudności w utrzymywaniu i przełączaniu pola uwagi</li> </ul>

Źródło: opracowanie własne na podstawie Murphy, 2009.

Profil poznawczy i zróżnicowanie ilorazu inteligencji u dzieci z FXS znacznie komplikuje postawienie diagnozy. Jak wskazują badania, u około 50% chłopców w wieku przedszkolnym umiejętności poznawcze odpowiadają normalnemu profilowi intelektualnemu lub są na granicy normy i niepełnosprawności intelektualnej. Jednak stopniowo, wraz z wiekiem, obniżają się, co odbija się na poziomie wykonywania złożonych procesów, takich jak rozwiązywanie problemów czy wnioskowanie. Deficyty poznawcze w przebiegu FXS prowadzą do trudności w koncentracji, sekwencyjnym przetwarzaniu informacji, zapa-

miętywaniu i kontroli nad mechanizmami hamowania (Murphy, 2009). Utrudniają naukę szkolną zwłaszcza w tych obszarach, które oparte są na złożonych procesach przetwarzania informacji. Niewątpliwie do takich przedmiotów należy zaliczyć matematykę. Kłopoty w nabywaniu kompetencji matematycznych wynikają nie tylko z deficytów poznawczych, ale również z trudności wzrokowo-przestrzennych, zaburzenia funkcji wykonawczych oraz trudności w czytaniu i rozumieniu prezentowanego materiału (patrz tabela 2).

## Rozwój mowy i języka

Kształtowanie się kompetencji językowych jest powiązane z osiągnięciami rozwojowymi w innych obszarach. Przyczyny zaburzeń, jakie w tej sferze przejawiają dzieci z FXS, mają charakter wieloczynnikowy i obejmują: struktury biorące udział w procesie artykulacji i odbioru dźwięków mowy, poziom rozwoju poznawczego oraz jakość stymulacji językowej zapewnianej przez najbliższe otoczenie dziecka.

W obrębie narządów artykulacyjnych możemy zaobserwować: gotyckie podniebienie, rozszczep podniebienia, obniżone napięcie mięśni żuchwy i twarzy, nadmierne ślinienie spowodowane zaburzeniem odruchu przełykania śliny oraz wady zgryzu, w tym przodozgryz (występujący u osób dorosłych z FXS) (Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 314). Wady te utrudniają prawidłową ekspresję mowy. Odbiór i rozumienie języka jest utrudnione ze względu na występujące wady słuchu, będące konsekwencją przewlekłych i nawracających infekcji ucha środkowego, z którymi zmagają się aż 85% dzieci z FXS (Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 315).

Kompetencje i umiejętności poznawcze są kluczowym elementem prawidłowego rozwoju językowego. Deficyty poznawcze, w tym przede wszystkim zaburzenia pamięci krótkotrwałej, sekwencyjnego przetwarzania informacji oraz kierowania i podtrzymywania uwagi, znacznie go utrudniają. W sytuacji nałożenia się na ten specyficzny profil poznawczy zachowań autystycznych deficyty w obrębie komunikacji zostają dodatkowo pogłębione (Abbeduto, Brady, Kover, 2007, s. 38). Wykorzystywane przez dzieci z FXS w procesie komunikacji słownictwo, zarówno w aspekcie jego odbioru, rozumienia, jak i ekspresji, jest dobrze rozwinięte (Abbeduto, Brady, Kover, 2007). Choć zasób słów jest mniejszy od oczekiwanego w tym wieku chronologicznym, to jest on adekwatny do poziomu rozwoju poznawczego. Dzieci z FXS zaczynają mówić później, niż należałoby tego oczekiwać ze względu na ich wiek, jednak rozwój mowy ma charakter progresywny, zwłaszcza w obszarze ekspresji języka. Różnice przebiegu zespołu ze względu na płeć, prowadzące do wyodrębnienia

odmiennych profili poznawczych w przypadku chłopców i dziewczynek, dotyczą również rozwoju językowego, który jest bardziej zaburzony w przebiegu FXS u chłopców.

Proces komunikowania się jest oparty na podstawowych kompetencjach pragmatycznych, konstruujących ich spójność z zachowaniami adaptacyjnymi. Adaptacyjność danego zachowania to stopień zgodności z wymaganiami stawianymi w danym okresie rozwoju oraz oczekiwaniami społecznymi danej kultury (Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 316). Trudności w obszarze komunikacji i pogorszenie się repertuaru zachowań adaptacyjnych nasilają się w okresie adolescencji. Jest to bezpośrednio związane z poszerzeniem się środowiska socjalizacyjnego i koniecznością nawiązywania relacji z nieznanymi dotąd osobami w zupełnie nowym otoczeniu społecznym. Nowe i nieznane sytuacje nasilają lęk, zwłaszcza u dorastających chłopców, zwrótnie utrudniając proces komunikacji (Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 317). Zaburzenia te obejmują powtarzanie rutynowych zwrotów i wykorzystywanie w wypowiedzi słów tylko w niewielkim stopniu związanych z jej tematem. Wypowiedzi mogą mieć również charakter perseweracji, czyli powtórzeń wcześniej wypowiedzianych słów, zdań. Trudności komunikacyjne wynikają z potrzeby mówienia, przy braku umiejętności dopasowywania słów do ich znaczenia. Towarzyszą im często inne zachowania niewerbalne, takie jak autostymulacja (na przykład machanie rękoma) i unikanie kontaktu wzrokowego, które odzwierciedlają utrzymujący się w trakcie komunikowania wysoki poziom lęku (Cornish, Sudhalter, Turk, 2004, s. 14).

Nie bez znaczenia dla rozwoju umiejętności językowych pozostaje wpływ środowiska, w tym w szczególności poziom responsywności rodziców na interakcje komunikacyjne z dziećmi. Komunikacja to przecież nie tylko jednostronny przekaz informacji, ale przede wszystkim proces wzajemnej wymiany, zakładający obustronne zaangażowanie. Jak podkreślają naukowcy, poziom rozwoju językowego dzieci jest ściśle uwarunkowany częstotliwością i jakością werbalnych interakcji z matką (Abbeduto, Brady, Kover, 2007, s. 42). Specyficzny styl interakcji, charakteryzujący się wysoką responsywnością rodziców w kontaktach z dzieckiem i niską dyrektywnością, jest szczególnie pożądanym w rozwoju umiejętności językowych. Istnieje cała grupa czynników wpływających na poziom responsywności matek w kontaktach z dziećmi z FXS. Pierwszy czynnik ma charakter biologiczny i jest związany z obciążeniem genetycznym matki premutacją lub pełną mutacją genu odpowiedzialnego za syntezę białka FMRP. Matki z pełną mutacją mogą zachowywać się w sposób utrudniający interakcję z dzieckiem (między innymi wysoki poziom lęku społecznego, depresyjność, deficyty poznawcze). W przypadku matek będących nosicielkami premutacji stopień nasilenia zachowań zaburzających komunikację z dzieckiem jest mniejszy i najczęściej wynika z zaburzeń afektywnych przejawianych

przez matkę (Abbeduto, Brady, Kover, 2007). Drugim czynnikiem są zachowania obserwowane u dzieci, które również wpływają na jakość wzajemnych interakcji. Unikanie kontaktu wzrokowego lub nietypowy wzorzec jego nawiązywania, nadwrażliwość na bodźce sensoryczne, lęk społeczny, nieśmiałość, zachowania stereotypowe, opóźnienie w rozwoju mowy negatywnie wpływają na proces komunikacji pomiędzy matką a dzieckiem. Nasilenie tych zachowań (poza nieśmiałością i lękiem społecznym) jest wyraźniejsze u chłopców. Należy zatem oczekiwać niższej responsywności matek w kontakcie z synami niż córkami z FXS (Abbeduto, Brady, Kover, 2007). Oddziaływania psychologiczne i pedagogiczne poprawiające jakość relacji matka – dziecko w przypadku zespołu kruchego chromosomu X odgrywają bardzo istotną rolę wspomagającą rozwój kompetencji językowych dzieci.

### **Zachowanie i rozwój emocjonalny**

Problemy z zachowaniem charakteryzują profil rozwojowy dzieci z FXS. Trudności, z jakimi zmagają się rodzice, wynikają z podobieństwa tych objawów do zespołu nadpobudliwości psychoruchowej z deficytami uwagi (ADHD), czyli: nadruchliwości, impulsywności, kłopotów z koncentracją oraz zachowań agresywnych. Największe nasilenie zachowań autoagresywnych przypada pomiędzy 12. a 31. miesiącem – objawiają się one najczęściej gryzieniem dłoni i palców. Autoagresja narasta w sytuacjach wymagających konfrontacji dziecka z trudnym zadaniem lub zmianą rutynowego planu aktywności. Zachowania te są swego rodzaju mechanizmem obronnym umożliwiającym uniknięcie niepożądanego zdarzenia bądź ucieczkę od niego. Zarówno nauczyciele, jak i rodzice powinni rozpoznawać poziom tolerancji dziecka na nowe sytuacje. Wiedza ta umożliwia dostosowanie codziennych aktywności do możliwości dziecka oraz znacznie ogranicza zachowania autoagresywne.

Niektóre dzieci z zespołem FXS przejawiają zachowania typowe dla autyzmu. Należą do nich unikanie kontaktu wzrokowego i powtarzające się zachowania autoagresywne. U około 15-30% nosicieli pełnej mutacji genu diagnozuje się równocześnie autyzm (Abbeduto, Brady, Kover, 2007). Dokładne przyczyny współwystępowania tych zaburzeń nie są dotąd znane. Badacze sugerują, że odpowiada za nie niski poziom białka FMRP, który nadmiernie pobudza autonomiczny układ nerwowy, prowadząc do wzrostu poziomu lęku, unikania społecznego i nieprzystosowywania do zmieniających się sytuacji. Współwystępowanie tych dwóch zaburzeń pogłębia deteriorację poznawczą i wymaga dodatkowego oddziaływania terapeutycznego. Wraz z dorastaniem trudności społeczno-emocjonalne nasilają się zwłaszcza u dziewcząt z FXS. Należą do

nich: fobia społeczna, depresja, trudności z kontrolą impulsów, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne, napady paniki i zaburzenia nastroju. Wycofanie i lęk społeczny prowadzą do unikania kontaktu werbalnego, który w skrajnych przypadkach prowadzi do mutyzmu, nasilającego się w szkole i ustępującego w środowisku domowym.

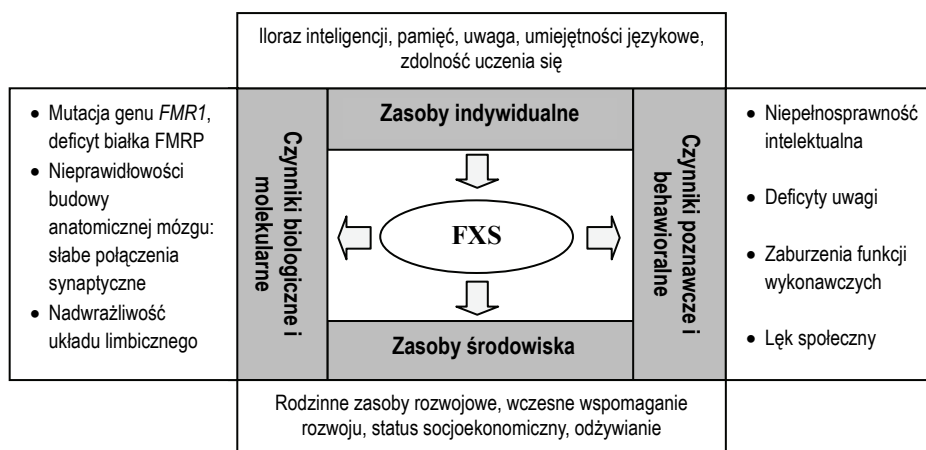
## **Rozwój motoryczny**

Poziom rozwoju motorycznego dzieci z FXS jest bezpośrednio uzależniony od występującej w przebiegu tego schorzenia zwiększonej elastyczności stawów oraz obniżonego napięcia mięśniowego (Bellinger, Rucker, Pollock, 1995). Te dwa zaburzenia sprawiają, że kamienie milowe rozwoju ruchowego pojawiają się z opóźnieniem. Fazowość następujących po sobie umiejętności motorycznych w FXS jest zachowana, są one jednak przesunięte w czasie (Schwarte, 2008). Umiejętności w obrębie dużej motoryki są dosyć dobrze rozwinięte, a niezdarność w poruszaniu się oraz trudności z utrzymaniem równowagi, jakie można zaobserwować, są wynikiem nadmiernej giętkości stawów oraz płaskostopia (Zingerevich i in., 2009). Obniżone napięcie mięśniowe w największym stopniu utrudnia wykonywanie zadań wymagających zaangażowania małej motoryki, czyli planowanych ruchów precyzyjnych (Zingerevich i in., 2009). Trudności motoryczne nasilają się również w przypadku współwystępowania z FXS autyzmu (Zingerevich i in., 2009, s. 15). Regularna rehabilitacja ruchowa pozytywnie wpływa na poprawę sprawności w obrębie małej i dużej motoryki.

## **Oddziaływania terapeutyczne**

Holistyczny biopsychospołeczny model zespołu kruchego chromosomu X prezentuje szeroki kontekst analizy symptomów oraz ich wzajemne powiązanie ze środowiskiem rozwojowym dziecka (Schneider, Hagerman, Hessel, 2009, s. 335). Model ten opisuje objawy zespołu na poziomie molekularno-biologicznym i poznawczo-behawioralnym. Analizuje także umiejętności i kompetencje dzieci oraz zasoby ich środowiska rozwojowego, które łącznie mogą stanowić czynniki sprzyjające rozwojowi bądź utrudniające go. Badania naukowe dowodzą, że stworzenie odpowiednich warunków rozwojowych i zapewnienie adekwatnych oddziaływań terapeutycznych w okresie wczesnego dzieciństwa sprzyjają lepszej adaptacji społecznej, pozytywnie korelują z wyższymi wskaźnikami ilorazu inteligencji, przejawianiem mniejszej liczby

zachowań autystycznych oraz mniejszym nasileniem trudności w uczeniu się (Dyer-Friedman, Glaser, Hessel, 2002; Glaser, Hessel, Dyer-Friedman, 2003).



Rysunek 1. Biopsychosocjalny model zespołu kruchego chromosomu X

Źródło: opracowanie własne na podstawie Schneider, Hagerman, Hessel, 2009.

Do tej pory nie udało się odkryć specyficznego leku pozwalającego na całkowite wyleczenie zespołu kruchego chromosomu X. Wszystkie trudności rozwojowe, z jakimi zmagają się dziecko, wymagają przyjęcia indywidualnej, ale zarazem interdyscyplinarnej perspektywy. Powinno więc być ono objęte stałą opieką lekarską, pedagogiczną, logopedyczną, psychologiczną i psychiatryczną. W obrębie tych oddziaływań dzieci z FXS mogą korzystać z różnych programów terapeutycznych wspomagających ich wszechstronny rozwój.

## Oddziaływania farmakologiczne

Terapia farmakologiczna w FXS jest ukierunkowana na poprawę ogólnego poziomu funkcjonowania. Ma ona charakter objawowy, gdyż do tej pory nie udało się odkryć leku, który odbudowywałby uszkodzone na skutek niedoboru białka FMRP struktury neuronalne (patrz tabela 3). Bardzo często pełni ona funkcję terapii wspomagającej oddziaływania niefarmakologiczne (na przykład terapię behawioralną). Znajduje zastosowanie zwłaszcza w przypadkach dysregulacji i trudności w zachowaniu, które występują u około 50% pacjentów dotkniętych niepełnosprawnością intelektualną. Dysregulacja w obrębie

zachowania jest spowodowana dysfunkcjami poznawczymi, językowymi, nie-dojrzałą regulacją pobudzenia i emocji oraz trudnościami w prawidłowym interpretowaniu wydarzeń zachodzących w otaczającym świecie. W przypadku zespołu kruchego X następujące objawy mogą wymagać zastosowania farmakoterapii: 1) nadpobudliwość, impulsywność i deficyty uwagi; 2) zaburzenia lękowe; 3) labilność emocjonalna; 4) zachowania agresywne i autoagresja.

Tabela 3. Terapie farmakologiczne stosowane w leczeniu objawów występujących w przebiegu FXS\*

Grupa leków	Zastosowanie	Korzyści	Efekty uboczne
Psychoanaleptyki psychostymulujące (metylfenidat**)	Nadpobudliwość psychoruchowa, zaburzenia koncentracji	Poprawa koncentracji i przetwarzania słuchowego, zmniejszenie nadpobudliwości psychoruchowej, poprawa koordynacji ruchowej, lepsze wyniki w testach osiągnięć szkolnych (w porównaniu z okresem, gdy leki nie były stosowane).	Mogą nasilać poziom lęku, wzmacniać labilność emocjonalną i tendencje agresywne.
Agoniści adrenergiczni (Klonidyna)	Nadpobudliwość psychoruchowa, nadwrażliwość na bodźce, impulsywność, zachowania agresywne	Dobra reakcja zwłaszcza u małych dzieci (poniżej 5. roku życia) niereagujących na leki psychostymulujące. Klonidyna ma także zastosowanie w leczeniu zaburzeń snu u dzieci z FXS.	Mogą powodować wzmożoną senność i sedację.
Psychoanaleptyki przeciwdepresyjne (inhibitory zwrotnego wychwytu serotoniny – SSRI, Fluoksetyna)	Zaburzenia lękowe, zaburzenia afektywne, zaburzenia nastroju	Stosowanie SSRI u dzieci poprawia poziom funkcjonowania emocjonalnego i behawioralnego oraz tolerancji dla nowych sytuacji i zmniejsza poziom lęku w sytuacjach społecznych; Fluoksetyna zmniejsza nasilenie selektywnego mutyzmu i skrajnej nieśmiałości u kobiet z FXS; zmniejszają poziom lęku i zaburzeń nastroju u ok. 70% osób dorosłych z FXS.	Mogą powodować nadpobudliwość, bezsenność, nudności, odhamowanie zachowań, zmianę apetytu.

Grupa leków	Zastosowanie	Korzyści	Efekty uboczne
Przeciwpadaczkowe (Kwas walproinowy, Karbamazepina, Lamotrigina, Topiramata)	Padaczka, zaburzenia afektywne, wahania nastroju	Obniżenie labilności emocjonalnej i wahań nastroju, pozytywne efekty w leczeniu zaburzeń snu.	Mogą powodować sedację, obniżenie napięcia mięśniowego, niezdarność ruchów, ograniczenie wydolności poznawczej, przybieranie na wadze (Karbamazepina) lub utratę wagi (Topiramata), nasilenie nastroju depresyjnego.
Psychotropowe i neuroleptyki (Risperidon, Kwetiapina)	Zachowania agresywne	Pozytywne efekty u osób przejawiających zachowania agresywne i trudne, u których nie udało się uzyskać poprawy po zastosowaniu psychostymulantów i leków przeciwdepresyjnych. Obniżenie lęku i zachowań agresywnych.	Mogą powodować znaczne przybieranie na wadze (Risperidon), sedację, nudności, dystonię.

Źródło: opracowanie własne na podstawie Berry-Kravis, Potanos, 2004.

\* Treść tabeli konsultowana z lekarzem neurologiem.

\*\*Nazwy chemiczne leków.

## Oddziaływania psychologiczno-pedagogiczne

Interwencja o charakterze pedagogicznym jest niezbędna w przypadku dzieci z FXS zmagających się z trudnościami poznawczymi, behawioralnymi i emocjonalnymi. Jak każda grupa dzieci ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi, również i ta wymaga przygotowania indywidualnego programu oddziaływania pedagogicznego opartego na unikalnych, jednostkowych potrzebach dziecka. Przygotowanie takiego programu wiąże się z poznaniem specyfiki problemów rozwojowych związanych *stricte* z FXS oraz uwzględnieniem w nim różnic związanych z postacią choroby, która determinuje profil trudności rozwojowych.

Wykorzystanie terapii logopedycznej oraz pedagogiczno-psychologicznej opartej na podejściu behawioralnym z uwzględnieniem podstaw edukacji specjalnej wydaje się najbardziej efektywne w pracy z dziećmi z FXS (Schneider, Hagerman, Hessel, 2009, s. 339). Nie przeprowadzono dotąd jednak rzetelnych badań ilościowych potwierdzających skuteczność i efektywność wymienionych podejść terapeutycznych w ich usprawnianiu (Schneider, Hagerman, Hessel,

2009; Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 318; Hall, 2009, s. 358). Korzystanie z tych metod jest więc oparte na pozytywnych doświadczeniach terapeutów stosujących je w swojej pracy.

Różnorodność objawów mogących występować w przebiegu zespołu kruchochromosomu X, jak i niepełnosprawności intelektualnej, sprawia, że w przypadku tej grupy dzieci oddziaływania terapeutyczne nie mają jednego specyficznego wzorca i każdorazowo są dynamicznie dopasowywane do indywidualnej ścieżki rozwoju dziecka (Abbeduto, Hagerman, 1997). Wiedza dotycząca profilu rozwojowego jest swego rodzaju drogowskazem ukazującym silne i słabe strony w każdym z obszarów aktywności dziecka. Uzupełnienie jej o atrybuty związane z niepowtarzalnością ścieżki rozwoju danego dziecka stwarza optymalne ramy dla tworzenia adekwatnych programów interwencji. Rozpoznanie trudności, jak i tych obszarów, w których dziecko sobie dobrze radzi, wymaga zastosowania odpowiednio dobranych procedur diagnostycznych. Poznanie umiejętności dziecka staje się zatem punktem zakotwiczenia wszystkich oddziaływań edukacyjnych. Nadbudowywanie nowych kompetencji, opartych na już istniejących, optymalizuje proces uczenia się dzieci z FXS.

Rodzaj oddziaływania terapeutycznego powinien być także dostosowany do etapu rozwoju dziecka, gdyż przebieg i nasilenie objawów zmieniają się wraz z wiekiem. W okresie wczesnego dzieciństwa większość oddziaływań terapeutycznych, takich jak: usprawnianie mowy, terapia zajęciowa, rehabilitacja, prowadzona na podstawie ustrukturyzowanego planu redukującego poziom lęku, przynosi pozytywne efekty (Schneider, Hagerman, Hessel, 2009, s. 339). W przypadku dzieci z FXS, które przejawiają zachowania autystyczne, można wykorzystywać programy terapii i wspomagania rozwoju dla dzieci z autyzmem (Abbeduto, Hagerman, 1997, s. 318). Bardzo istotne są również zajęcia przeznaczone dla rodziców, dotyczące poradnictwa pedagogiczno-psychologicznego oraz genetycznego, ukierunkowane na dostarczenie instrukcji samodzielnego wspomagania rozwoju dziecka w środowisku domowym. W okresie adolescencji u dzieci dobrze funkcjonujących istotne stają się oddziaływania o charakterze psychoterapeutycznym, prowadzone w nurcie behawioralno-poznawczym (Schneider, Hagerman, Hessel, 2009, s. 339). Jednak brak wglądu w reguły tworzenia relacji społecznych oraz niski poziom funkcji wykonawczych może w znacznym stopniu obniżyć skuteczność tej terapii. Psychoterapia powinna być ukierunkowana przede wszystkim na obniżenie poziomu lęku oraz radzenie sobie z objawami depresji i stresem w nowych sytuacjach społecznych (Schneider, Hagerman, Hessel, 2009, s. 340).

Pojawia się zatem pytanie: w jakich obszarach rozwojowych dzieci z FXS dobrze sobie radzą i jak powinien być skonstruowany program interwencji, aby stał się on katalizatorem nowych umiejętności? Silne strony funkcjonowania dzieci z FXS obejmują przede wszystkim: dobrą pamięć długotrwałą, ra-

dzenie sobie z zadaniami wymagającymi domknięcia figury i opartych na przetwarzaniu jednej informacji oraz dopasowania do siebie materiału obrazkowego, dobrze rozwiniętą umiejętność naśladowania i imitowania zachowań (Bailey i in., 2004). Obszarami, w których dzieci z FXS radzą sobie znacznie gorzej, są: umiejętności niewerbalne i wzrokowo-przestrzenne związane z równoległym przetwarzaniem wielu informacji, angażujące zasoby pamięci krótkotrwałej i wykorzystanie umiejętności arytmetycznych (Schwarte, 2008, s. 295). Zadania wymagające pamięci roboczej i utrzymania w niej informacji w trakcie jej przetwarzania mogą okazać się zbyt trudne dla dzieci z FXS. Materiał dydaktyczny powinien więc być tak przygotowany, aby dzieci miały w prosty i bardzo konkretny sposób wyszczególnione elementy danego zadania i mogły zaangażować uwagę w proces poszukiwania rozwiązania (Schwarte, 2008, s. 295). Oparcie zadań na prostym materiale wzrokowym w postaci rysunków, obrazków, ograniczającym instrukcje werbalne, znacznie ułatwi ich rozwiązywanie. Stworzenie warunków uczenia się poprzez własne doświadczenie, eksperymentowanie, nadzorowanie swojej aktywności i obserwowanie jej efektów w tej grupie dzieci jest niezwykle skuteczne. W klasie nauczyciel powinien więc stosować przede wszystkim instrukcje oparte na materiale wzrokowym, wzmacniać umiejętności naśladowania pozytywnych zachowań oraz ograniczyć liczbę dystraktorów werbalnych i wzrokowych, które dodatkowo rozpraszająby uwagę dziecka (Bellinger, Rucker, Polloway, 1995, s. 15). Zachowania agresywne i trudne mogą zaburzać proces adaptacji dziecka w klasie i powinny być uwzględnione podczas projektowania oddziaływań terapeutycznych. Praca indywidualna z uczniem powinna natomiast koncentrować się na rozwijaniu umiejętności samodzielnej pracy opartej na wcześniej ustalonych ramach czasowych (Bellinger, Rucker, Polloway, 1995). Stworzenie wspólnego planu działań, który nada strukturę codziennym czynnościom szkolnym, zredukuje poziom lęku i pozwoli dziecku na samodzielne nadzorowanie własnej aktywności, zwrótnie poddawanej ocenie nauczyciela (Bellinger, Rucker, Polloway, 1995).

Dobór adekwatnych oddziaływań terapeutycznych w przypadku zespołu kruchego chromosomu X powinien uwzględniać:

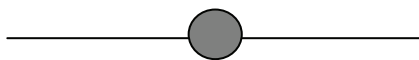
- 1) postać genetyczną zespołu;
- 2) profil rozwoju poznawczego, społecznego i emocjonalnego oraz stopień niepełnosprawności intelektualnej;
- 3) wiek i ogólny poziom funkcjonowania dziecka;
- 4) zasoby indywidualne;
- 5) współwystępowanie innych zaburzeń, w tym przede wszystkim autyzmu;
- 6) zasoby środowiskowe stanowiące czynnik stymulujący rozwój dziecka.

## Bibliografia

- Abbeduto L., Brady N., Kover S.T. (2007), *Language development and Fragile X Syndrome: profiles, syndrome-specificity and within-syndrome differences*, "Mental Retardation and Developmental Disabilities", 13, p. 36-46.
- Abbeduto L., Hagerman R.J. (1997), *Language and communication in Fragile X Syndrome*, "Mental Retardation and Developmental Disabilities", 3, p. 313-322.
- Bailey D.B. (2004), *Newborn screening for Fragile X Syndrome*, "Mental Retardation and Developmental Disabilities", 10, p. 3-10.
- Bellinger D., Rucker H., Polloway E. (1995), *Fragile X Syndrome in males: diagnostic, behavioral, and educational implications*, Information Analyses, School of Education and Human Development, Lynchburg College.
- Berry-Kravis E., Potanos K. (2004), *Psychopharmacology in Fragile X Syndrome – present and future*, "Mental Retardation and Developmental Disabilities", 10, p. 42-48.
- Cornish K., Sudhalter V., Turk J. (2004), *Attention and language in Fragile X*, "Mental Retardation and Developmental Disabilities", 10, p. 11-16.
- Dyer-Friedman J., Glaser B., Hessel D. (2002), *Genetics and environmental influences on the cognitive outcomes of children with Fragile X Syndrome*, "Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry", 41, p. 237-244.
- Glaser B., Hessel D., Dyer-Friedman J. (2003), *Biological and environmental contributions to adaptive behavior in Fragile X Syndrome*, "American Journal of Medical Genetics" (part A), 117, p. 21-29.
- Hall S.S. (2009), *Treatments for Fragile X Syndrome: a closer look at the data*, "Developmental Disabilities", 15, p. 355-360.
- Lightbody A.A., Reiss A.L. (2009), *Gene, brain, and behavior relationships in Fragile X Syndrome: evidence from neuroimaging studies*, "Developmental Disabilities", 15, p. 343-352.
- Mazzocco M.M.M. (2000), *Advances in research on the Fragile X Syndrome*, "Mental Retardation and Developmental Disabilities", 6, p. 96-106.
- Murphy M.M. (2009), *A review of mathematical learning disabilities in children with Fragile X Syndrome*, "Developmental Disabilities", 15, p. 21-27.
- Schneider A., Hagerman R.J., Hessel D. (2009), *Fragile X Syndrome: from genes to cognition*, "Developmental Disabilities", 15, p. 333-342.
- Schwarte A.R. (2008), *Fragile X Syndrome*, "School Psychology Quarterly", 23 (2), p. 290-300.
- Turner G., Robinson H., Wake S. (1996), *Prevalence of Fragile X Syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", 64, p. 196-197.
- Verker A.J., Pieretti M., Sutcliffe J.S. (1991), *Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with breakpoint cluster region exhibiting length variation in Fragile X Syndrome*, "Cell", 65, p. 905-914.
- Zingerevich C., Greiss-Hess L., Lemons-Chitwood Harris S.W., Hessel D., Cook K., Hagerman R.J. (2009), *Motor abilities of children diagnosed with Fragile X Syndrome with and without Autism*, "Journal of Intellectual Disability Research", 53 (1), p. 11-18.

IZABELLA BRZOWICZ-GROMEK  
MONIKA KARWACKA

## Zespół Ehlersa-Danlosa



*Być może dla świata jesteś tylko człowiekiem,  
ale są ludzie, dla których jesteś całym światem.*

Gabriel García Márquez

Zespół Ehlersa-Danlosa (*Ehlers-Danlos Syndrome*, EDS) stanowi heterogenną grupę chorób tkanki łącznej związaną z genetycznie uwarunkowanymi zaburzeniami syntezy lub metabolizmu kolagenu i innych białek tkanki łącznej. Kolagen stanowi główny budulec skóry, kości, stawów, więzadeł, naczyń krwionośnych oraz przewodu pokarmowego<sup>1</sup>, stąd wśród osiowych symptomów EDS znajdują się objawy wieloukładowe, tworzące system multizaburzeń.

### Podstawowe informacje o EDS

Skóra chorych jest miękka, aksamitna, cienka i wyjątkowo elastyczna – po rozciągnięciu natychmiast wraca do stanu pierwotnego. Ruchomość stawów jest zwiększona<sup>2</sup> i można zaobserwować ruchy w płaszczynach innych niż

---

<sup>1</sup> Kolagen występuje w wielu tkankach organizmu, a jego budowa jest zróżnicowana w zależności od funkcji i miejsca występowania. Kolagen typu I jest głównym typem kolagenu w ludzkim organizmie, obecnym w kościach, skórze, ścięgnach, więzadłach, zębinię, rogówce i twardówce. Kolagen typu II oraz XI znajduje się przede wszystkim w chrząstce stawowej. Typ III kolagenu stanowi niezbędny składnik wielu rozciągliwych tkanek, takich jak skóra, ściany naczyń krwionośnych, ściany jelit i macicy. Budulcem błon płodowych, łożyska oraz skóry i kości jest kolagen typu V (Chan i in., 2008; De Paepe, Malfait, 2004).

<sup>2</sup> Nadmierną ruchomość stawów stwierdza się, gdy zakres ruchów w stawach obwodowych i/lub kręgosłupa przekracza wartości prawidłowe. Podstawę oceny stanowi skala Beightona. Nadmierna ruchomość stawów jest jednym z głównych objawów zespołów uwarunkowanych mutacjami niektórych typów kolagenu, między innymi wrodzonej łamliwości kości, zespołu Marfana,

fizjologiczne (zob. fot. 1-6). Słabe napięcie mięśniowe często obserwuje się już u niemowląt, podobnie jak stopę końsko-szpotawą, zwichnięcie stawu biodrowego oraz skrzywienie kręgosłupa. Wymienione nieprawidłowości wpływają na sprawność fizyczną, zaburzając tempo oraz czas nabywania kluczowych umiejętności motorycznych, takich jak stanie, siedzenie i chodzenie, jak również ograniczają zakres aktywności ruchowej. Proces utraty kolagenu postępuje wraz z wiekiem i przyspiesza proces utraty masy kostnej, osteoporozy, a także przyczynia się do przedwczesnego starzenia. Osoby z EDS często zmuszone są do poruszania się o kulach, z pomocą chodzika lub na wózku inwalidzkim (por. opis przypadku w: Prokop, Adamczyk, Krajnik, 2010). Luźne, niestabilne i podatne na dyslokacje oraz zwichnięcia stawy mogą być źródłem przewlekłego bólu.

W EDS może dojść do uszkodzenia lub pęknięcia naczyń krwionośnych, jelit, macicy i błon płodowych. Problemy układu krążenia wiążą się między innymi z wypadaniem płatka zastawki dwudzielnej oraz tętniakami aorty (Prokop, Adamczyk, Krajnik, 2010). Stopień nasilenia tych powikłań jest różny; niektóre zagrażają życiu chorego. Większość osób z zespołem Ehlersa-Danlosa ma skazę krwotoczną. Objawy skazy mogą być łagodne i przejawiać się skłonnością do siniaków lub ciężkie – z występowaniem krwiałków, krwawień z nosa, jelit, płuc i układu moczowego (Beighton, 1970, za: Parapia, Jackson, 2008). Gojenie ran jest utrudnione i długotrwałe, a powstające blizny mają tendencję do przerastania i tworzenia bliznowców. Przy tym trzeba zaznaczyć, iż u chorych z EDS wyniki badań laboratoryjnych czynników krzepnięcia, agregacji płytek krwi oraz czasu krwawienia są zwykle w granicach normy (De Paepe, Malfait, 2004; Parapia, Jackson, 2008).

W niektórych przypadkach EDS występują problemy stomatologiczne, takie jak kruchość dziąseł, krwotoki podczas zabiegów chirurgicznych oraz choroby przyzębia. Wczesny początek chorób przyzębia, prowadzący do przedwczesnej utraty zębów mlecznych i stałych, jest niezależny od utrzymywanego poziomu higieny jamy ustnej. Ponadto stwierdza się niedorozwój szkliwa, mikrodoncję oraz występowanie zębów nadliczbowych (Letourneau, Perusse, Buithieu, 2001; por. Badauy i in., 2007; Karrer, Landthaler, Schmalz, 2000). Często odnotowuje się u osób z EDS zmiany patologiczne narządu wzroku – krwawienie do siatkówki, odwarstwienie siatkówki, pęknięcie rogówki i gałki ocznej oraz stożek rogówki, zaćmę i krótkowzroczność (Dereń-Wagemann, Kuliszkiwicz-Janus, Schiller, 2010). Zespołowi Ehlersa-Danlosa nie towarzyszy niepełnosprawność intelektualna.

---

wczesnej osteoporozy, pierwotnej choroby zwyrodnieniowej stawów, dysplazji nasad kostnych oraz dyskopatii (zob. Zimmermann-Górska, 2007).

Stopień natężenia wymienionych objawów jest zindywidualizowany – od niewielkiego i ledwie zauważalnego, po poważnie ograniczający funkcjonowanie w codziennym życiu. Osoby z zespołem Ehlersa-Danlosa borykają się nie tylko z powikłaniami wynikającymi ze stanu zdrowia, ale także nierównością w dostępie do opieki medycznej i gorszym traktowaniem. Chorzy skarżą się na przedmiotowe traktowanie przez pracowników służby zdrowia oraz łamanie elementarnego prawa pacjenta do godności (zob. Berglund, Mattiasson, Randers, 2010; por. tabela 1). Odrębną grupę problemów stanowią trudności natury psychologiczno-społecznej związane z akceptacją niepełnosprawności.

## Historia odkrycia EDS

Niektóre z typowych objawów zespołu Ehlersa-Danlosa opisywał już w 400 roku przed naszą erą Hipokrates. Sądzi się też, że ludzie niegdyś występujący w cyrkach, zaskakujący widzów niezwykłą gibkością i elastycznością swojego ciała, mogli cierpieć na EDS. Między innymi z takimi cechami EDS, jak nadruchość i elastyczność stawów oraz wyjątkowa długość palców, wiąże się sukcesy Niccolo Paganiniego w grze na skrzypcach (Parapia, Jackson, 2008).

Pierwszego pełnego opisu choroby dokonał w 1892 roku rosyjski dermatolog Aleksandr Tschernogobow<sup>3</sup>. Zwrócił on uwagę na dwóch pacjentów borykających się z nawracającymi zwicznieniami stawów oraz bliznami i guzkami skóry, która dodatkowo była elastyczna i krucha. Tschernogobow prawidłowo wiązał te kliniczne objawy z zaburzeniami tkanki łącznej, jednakże artykuł przez niego napisany przeszedł w Europie Zachodniej bez echa. W 1899 roku Edvard Lauritz Ehlers, duński lekarz dermatolog, opisał przypadek pacjenta z ruchomymi, niestabilnymi stawami, rozciągliwą skórą oraz przebarwieniami na łokciach, kolanach i kostkach. Henri-Alexandre Danlos, francuski dermatolog, po analizie kolejnych przypadków pacjentów z EDS, zasugerował w roku 1908, że rozciągliwość skóry oraz niestabilność stawów należy uznać za kardynalne cechy zespołu. W 1936 roku angielski lekarz Frederick Parkes-Weber nazwał zaburzenie zespołem Ehlersa-Danlosa (Enerson, 2010). Kolejne pojedyncze przypadki EDS zostały opisane w literaturze w pierwszej połowie XX wieku. Do roku 1966 rozpoznano ich ponad 300. Johnson i Falls w 1949 roku stwierdzili, że EDS prawdopodobnie jest dziedziczony jako cecha autosomalna dominująca. Badacze zasugerowali też, że fenotyp EDS jest wynikiem defektu kolagenu tkanki łącznej (Parapia, Jackson, 2008).

---

<sup>3</sup> W literaturze spotkać można inny zapis nazwiska uczonego – Czernogobow oraz Chernogobow (zob. m.in. Dereń-Wagemann i in., 2010; Enerson, 2010; Parapia, Jackson, 2008).

Tabela 1. Cechy rzadkich chorób

Cechy rzadkich chorób
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Często są przewlekłe, postępujące i zwyrodnieniowe.</li> <li>• Często zagrażają życiu.</li> <li>• Wiążą się z wysokim poziomem bólu i cierpieniem.</li> <li>• Obniżają jakość życia, powodują między innymi utratę samodzielności i zwiększoną zależność od innych.</li> <li>• Częstość występowania waha się między 1:6000 a 1:8000.</li> <li>• Często dotyczą dzieci.</li> <li>• W większości mają podłoże genetyczne.</li> <li>• Zwykle nie ma na nie skutecznego lekarstwa.</li> <li>• Wiedza naukowa na temat choroby jest niewielka lub nie ma jej wcale.</li> <li>• Prawidłowa diagnoza jest opóźniona ze względu na brak informacji na temat choroby.</li> <li>• Opieka zdrowotna jest utrudniona i nieodpowiednia ze względu na brak informacji na temat choroby.</li> </ul>

Źródło: opracowanie własne na podstawie <<http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>>.

## Epidemiologia EDS

Zespól jest zaburzeniem rejestrowanym stosunkowo rzadko. Łączna częstotliwość występowania wszystkich rodzajów EDS szacowana jest na od 1 na 20 000 do 1 na 100 000 urodzeń (Dereń-Wagemann i in., 2010). Analizując literaturę przedmiotu, można także znaleźć informacje o zdecydowanie częstszym występowaniu zespołu – 1 na 5000 urodzeń (m.in. Badauy i in., 2007) oraz 1 na 10 000 (m.in. Germain, 2007). Zatem zgodnie ze wskazaniami EURODIS (*European Organisation for Rare Diseases*; Europejska Organizacja do spraw Chorób Rzadkich) zespół Ehlersa-Danlosa można uznać za rzadki, gdyż dotyczy mniej niż 1 osoby na 2000 obywateli (zob. tabela 1).

Okolo 90% wszystkich przypadków EDS należy do EDS typu klasycznego, naczyniowego oraz z nadmierną ruchomością stawów (De Paepe, Malfait, 2004). Częstość występowania EDS nie ma związku z rasą oraz pochodzeniem etnicznym (Germain, 2007). Istnieją 3 sposoby, na jakie różne typy EDS mogą być dziedziczone: autosomalnie dominujący, autosomalnie recesywny i występujące bardzo rzadko dziedziczenie sprzężone z chromosomem X (w EDS V).

## Obraz kliniczny EDS

W 1998 roku Beighton opublikował prostszą klasyfikację głównych podtypów zespołu Ehlersa-Danlosa, według nozologii przyjętej podczas konferencji w Villefranche. Klasyfikacja ta – oparta na podstawowych objawach klinicz-

nych, zmianach biochemicznych w strukturze kolagenu oraz trybie dziedziczenia – zastąpiła starszą, opisującą ponad 10 rodzajów EDS (Parapia, Jackson, 2008). Obecnie wyróżnia się 6 głównych typów EDS (zob. tabela 2).

Tabela 2. Główne typy zespołu Ehlersa-Danlosa

Zespół Ehlersa-Danlosa	
Rodzaj	Poprzedni typ
Typ klasyczny ( <i>Classical type</i> )	I i II
Typ z nadmierną ruchomością stawów ( <i>Hypermobility type</i> )	III
Typ naczyniowy ( <i>Vascular type</i> )	IV
Typ kifoskoliotyczny ( <i>Kyphoscoliotic type</i> )	VI
Typ z wiotkością stawów ( <i>Kyphoscoliotic type</i> )	VII
Typ skórny <sup>4</sup> ( <i>Dermatosparaxis type</i> )	VII C

Źródło: opracowanie własne.

W klasyfikacji nie ujęto tych rodzajów EDS, które występują sporadycznie – na przykład EDS VIII, który jest podobny do klasycznego typu i wiąże się ze współwystępowaniem chorób przyzębia oraz wczesną utratą zębów (zob. Karrer i in., 2000), czy EDS V, którego występowanie stwierdzono tylko w jednej rodzinie (Badauy i in., 2007). Inne typy zostały przekwalifikowane lub usunięte – na przykład EDS XI oraz typ IX EDS, który został sklasyfikowany jako alleliczna postać choroby Menkesa<sup>5</sup>, tak zwany zespół rogu potylicznego (*occipital horn syndrome*).

Każdy z typów EDS ma specyficzne cechy fenotypowe (zob. tabela 3), różni się przebiegiem, zakresem zmian oraz rokowaniem.

<sup>4</sup> W literaturze można spotkać inne określenie tego rodzaju EDS – typ ze zmniejszoną elastycznością skóry (zob. Zimmermann-Górska, 2007).

<sup>5</sup> Choroba Menkesa (*Menkes disease, Menkes syndrome, Kinky Hair Disease*) jest rzadką chorobą dziedziczną jako cecha recesywna związana z chromosomem X. Polega na braku możliwości metabolizowania miedzi z pożywienia. Do głównych objawów klinicznych należą: nieprawidłowości w wyglądzie i jakości owłosienia (poskręcane, łamliwe i rzadkie włosy, brwi oraz rzęsy), nieprawidłowości w wyglądzie twarzy (obwisłe policzki, wklęsły grzbiet nosowy) oraz nieprawidłowości tkanki łącznej i wady naczyniowe (wiotka i zbyt obszerna skóra, hipermobilność stawów, przepuklina pachwinowa i pępkowa, złamania i deformacje kości, osteoporoza, tętniaki i pęknięcia tętnic). Chorobie Menkesa towarzyszy opóźnienie rozwoju intelektualnego i padaczka (zob. Chang, 2010).

Tabela 3. Charakterystyka typów zespołu Ehlersa-Danlosa z uwzględnieniem biochemicznego podłoża wady, cech klinicznych oraz sposobu dziedziczenia (pogrubiono cechy właściwe dla poszczególnych typów EDS)

Typ	Podłoże wady		Główne cechy kliniczne	Sposób dziedziczenia
	Białko	Gen		
Klasyczny ( <i>Classical type</i> )	Nieprawidłowości kolagenu typu V i I	<i>COL5A1</i> <i>COL5A2</i>	Elastyczna, gładka i aksamitna skóra, blizny zanikowe, łatwe powstawanie siniaków, hipotonia mięśni, ruchomość stawów, przewlekłe bóle stawów	Autosomalnie dominująco
Z nadmierną ruchomością stawów ( <i>Hypermobility type</i> )	Tenascyna-X	<i>COL3A1</i>	Skóra aksamitna i elastyczna, nadmierna ruchomość stawów, nawracające zwichnięcia stawów, przewlekłe bóle stawów	Autosomalnie dominująco
Naczyniowy ( <i>Vascular type</i> )	Nieprawidłowości kolagenu typu III	<i>COL3A1</i>	Przejrzysta i cienka skóra, łatwo powstające siniaki, ruchomość wyłącznie małych stawów, kruchość naczyń krwionośnych, pęknięcie macicy, jelit, charakterystyczny wygląd twarzy, wczesny początek żylaków	Autosomalnie dominująco
Kifoskoliotyczny ( <i>Kyphoscoliotic type</i> )	Niedobór enzymu hydrolazy lizylowej	<i>PLOD1</i>	Łatwe powstawanie siniaków, wiotkość mięśni, progresywna skolioza obecna od urodzenia, nadmierna ruchomość stawów, kruchość tkanek, kruchość twar-dówki, pęknięcie gałki ocznej	Autosomalnie recesywnie
Z wiotkością stawów ( <i>Arthrochalasia type</i> )	Niedobór kolagenu typu I	<i>COL1A1</i> <i>COL1A2</i>	Elastyczność skóry, łatwe powstawanie siniaków, nadmierna rucho-	Autosomalnie dominująco

Typ	Podłoże wady		Główne cechy kliniczne	Sposób dziedziczenia
	Białko	Gen		
			mość stawów, powtarzające się zwichnięcia i dyslokacje stawów, wrodzone zwichnięcie stawu biodrowego, obniżone napięcie mięśniowe	
Skórny ( <i>Dermato-sparaxis type</i> )	Niedobór enzymu n-propeptydazy w kolagenie typu I	<i>ADAMTS</i> 2	Elastyczna i krucha skóra, łatwe powstawanie siniaków, przepuklina pachwinowa i pępkowa, przedwczesne pęknięcie błon płodowych	Autosomalnie recesywnie

Źródło: opracowanie własne na podstawie De Paepe, Malfait, 2004; Dereń-Wagemann, Kuliszkiwicz-Janus, Schiller, 2010; Germain, 2007; Parapia, Jackson, 2008; Wenstrup, De Paepe, 2010; Levy, 2010.

### Typ klasyczny ESD (*Classical type*)

W większości przypadków ten typ EDS dziedziczony jest autosomalnie dominująco. Szacuje się, że około 50% chorych odziedziczyło mutację wywołującą chorobę od rodziców, a drugie 50% ma mutację *de novo* (Wenstrup, De Paepe, 2010).

Do głównych kryteriów klinicznych należy delikatna, miękka i rozciągliwa skóra ze zwiększoną skłonnością do powstawania siniaków. U około 1/3 osób z klasycznym typem EDS wyczuwalne są w tkance podskórnej nóg i ramion małe, swobodnie ruchome, twarde guzki podobne do torbieli. W punktach nacisku – na kolanach, łokciach i brodzie – powstają przebarwienia. Gojenie ran jest opóźnione, powstają blizny zanikowe o cienkiej, bibułowatej powierzchni (Wenstrup, De Paepe, 2010). U osób z klasycznym typem EDS nadmierna ruchomość stawów (zob. fot. 1-6) oraz obniżone napięcie mięśniowe mogą być przyczyną opóźnionego rozwoju ruchowego oraz częstych zwichnięć i podwichnięć zarówno stawów obwodowych – barkowych, kolanowych i skroniowo-żuchwowych – jak i kręgosłupa. Objawy te pojawiają się już u noworodków i są źródłem przewlekłych bólów mięśniowo-stawowych. Często w typie klasycznym EDS jednocześnie występuje skolioza i płaskostopie oraz wrodzona stopa końsko-szpota. W kończynach dolnych wcześniej two-

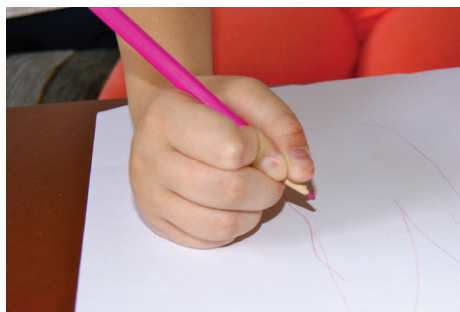
rzają się żyłki (Dereń-Wagemann, Kulisziewicz-Janus, Schiller, 2010; Wenstrup, De Paepe, 2010; Zimmermann-Górska, 2007).

Rozciągliwość i kruchość tkanek dotyczą także innych organów. U osób z opisywanym typem rzadko stwierdza się strukturalne wady serca, natomiast odnotowuje się zmiany w obrębie zastawek serca – wypadanie płatków zastawki dwudzielnej lub niedomykalność zastawki trójdzielnej, a także poszerzenie pnia aorty. Ponadto stwierdza się przepuklinę pachwinową i pępkową, wypadanie odbytu w dzieciństwie, przepuklinę rozworu przełykowego oraz wypadanie szyjki macicy (Wenstrup, De Paepe, 2010; Zimmermann-Górska, 2007).

Częściej niż u większości ciężarnych, u kobiet z EDS dochodzi do porodu w wyniku przedwczesnego pęknięcia błon płodowych, a u dzieci tych kobiet już w okresie noworodkowym stwierdza się zwiększoną ruchomość stawów (De Paepe, Malfait, 2004; Nuytinck i in., 2000).



Fot. 1. Nadmierna ruchomość palców w EDS



Fot. 2. Nadmierna ruchomość palców w EDS



Fot. 3. Nadmierna ruchomość palców i stawu nadgarstkowego w EDS



Fot. 4. Nadmierna ruchomość palców i stawu nadgarstkowego w EDS



Fot. 5. Nadmierna ruchomość w stawie łokciowym (przeprost)



Fot. 6. Nadmierna ruchomość w stawie łokciowym (przeprost)

### **Typ z nadmierną ruchomością stawów (*Hypermobility type*)**

Jest to najczęściej występujący typ EDS, dziedziczony w sposób autosomalny dominujący. Główny objaw kliniczny dotyczy zwiększonej ruchomości stawów. Często powtarzające się samoistne lub w wyniku minimalnego urazu zwichnięcia oraz skręcenia mogą być bardzo bolesne i wymagać zabiegów operacyjnych. Wcześniej niż w ogóle populacji pojawia się choroba zwyrodnieniowa stawów (Zimmermann-Górska, 2007). Poważnym powikłaniem jest przewlekły ból, który obciąża fizycznie i psychicznie. W typie EDS z nadmierną ruchomością stawów chronicznemu bólowi zwyrodnieniowemu towarzyszą co najmniej dwa inne zespoły bólowe. Pierwszy z nich dotyczy bólu mięśniowo-powięziowego, który jest opisywany przez chorych jako pulsowanie lub sztywność między stawami i w obrębie stawu. Drugi to ból neuropatyczny odczuwany jako pieczenie, strzelanie, drętwienie oraz mrowienie w okolicy jednego lub kilku stawów. U osób z typem nadmiernej ruchomości stawów często diagnozuje się zespół przewlekłego zmęczenia, zaburzenia snu oraz depresję (Levy, 2010, por. Prokop, Adamczyk, Krajnik, 2010). Od około 30 do 50% osób z EDS sygnalizuje nietypowe bóle w klatce piersiowej, kołatanie serca w spoczynku lub podczas wysiłku.

Objawy dotyczące skóry są słabiej uzewnętrzniane niż w postaci klasycznej EDS. Dość powszechne są siniaki powstające często bez wyraźnej przyczyny oraz krwawienia przebiegające podobnie jak w chorobie von Willebranda<sup>6</sup>, z tą

<sup>6</sup> Choroba von Willebranda (*von Willebrand disease* – vWD) jest najczęściej występującą wrodzoną skazą krwotoczną. Dotyczy 0,6-1,3% ogółu populacji. Główną manifestacją kliniczną są krwawienia skórno-słuzówkowe, między innymi krwawienia z nosa, obfite i przedłużające się

różnicą, że czynniki krzepnięcia krwi niemal zawsze są w normie (Levy, 2010; por. De Paepe, Malfait, 2004; Parapia, Jackson, 2008). Na brzegach pięt lub w okolicy nadgarstków mogą pojawiać się grudki pirogeniczne, czyli liczne, małe, spoiste przepukliny tłuszczowe o cielistym lub żółtym zabarwieniu. Występowanie guzków jest dość częste, jednak zwykle nie są one bolesne (Levy, 2010).

### Typ naczyniowy EDS (*Vascular type*)

Typ ten dziedziczony jest w sposób autosomalny dominujący. Częstość występowania, podobnie jak pozostałych rodzajów EDS, nie jest znana. Szacuje się jednak, że stanowi około 5 do 10% wszystkich przypadków. Diagnoza typu naczyniowego często stawiana jest po wystąpieniu skomplikowanych powikłań zdrowotnych lub w wyniku badań pośmiertnych (Germain, 2007; Pepin i in., 2000). Diagnoza różnicowa EDS typu naczyniowego prowadzona w dzieciństwie obejmuje zazwyczaj zaburzenia krzepnięcia oraz zespół Silvermana<sup>7</sup>, natomiast w wieku dorosłym dotyczy różnych typów EDS oraz zespołu Marfana<sup>8</sup> i Loeysa-Dietza<sup>9</sup> (Germain, 2007).

krwawienia miesięczne, krwawienia z dziąseł i przewodu pokarmowego, krwotoki poporodowe oraz krwawienia pooperacyjne (zob. Sokołowska, 2010).

<sup>7</sup> Zespół Silvermana stanowi jednostkę chorobową umieszczoną w Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD-10) pod numerami T71-T74 (Pużyński, Wciórka, 2000). Obrażenia w zespole Silvermana powstają w wyniku zaniedbania lub świadomego stosowania przemocy fizycznej – bicia, szarpania, krępowania, duszenia. Najczęstszymi objawami są oparzenia, siniaki, rany oraz złamania znajdujące się w różnych fazach gojenia, urazy głowy i narządów jamy brzusznej. Pokrzywdzeni, oprócz trwałych uszkodzeń ciała oraz opóźnionego rozwoju fizycznego i intelektualnego, wykazują zaburzenia emocjonalne. Zespół jest częstą przyczyną śmierci niemowląt i małych dzieci. Nazewnictwo zespołu Silvermana zmieniało się wielokrotnie. W literaturze przedmiotu można odnaleźć następujące określenia: zespół dziecka maltretowanego, zespół dziecka bitego, zespół Caffeya, zespół Tardieu oraz termin używany w ostatnim 10-leciu – urazy nieprzypadkowe (Kempe i in., 2005; Marciński, 2005).

<sup>8</sup> Zespół Marfana (*Marfan syndrome*, MFS) jest wrodzonym zaburzeniem tkanki łącznej, dziedzicznym w sposób autosomalnie dominujący. Częstość występowania zespołu ocenia się na około 2-3 na 10 000 osób. Manifestacja objawów dotyczy przede wszystkim układu sercowo-naczyniowego (wypadanie płątka zastawki dwudzielnej, poszerzenie i/lub rozwarstwienie aorty wstępującej oraz brzusznej), układu kostno-stawowego (nieproporcjonalna w stosunku do tułowia długość kończyn, wysoki wzrost, wydłużona twarz, deformacja klatki piersiowej – klatka piersiowa kurza lub lejkowata, gotyckie podniebienie) oraz narządu wzroku (zwichnięcie soczewki oka, krótkowzroczność, zwiększone ryzyko odwarstwienia siatkówki, jaskra, zaćma). Cechy fenotypowe zespołu Marfana tworzą szerokie spektrum – od izolowanych, po wieloaspektowe i szybko postępujące zmiany w wielu narządach (Judge, Dietz, 2005; Loey, Dietz, 2010). Cechy wspólne zespołu Marfana i Ehlersa-Danlosa to między innymi nadmierna ruchomość stawów, arachnodaktylia (pająkowate palce), skolioza, rozwarstwienie aorty oraz elastyczność skóry i tendencja do powstawania siniaków.

<sup>9</sup> W zespole Loeysa-Dietza (*Loeys-Dietz syndrome*, LDS) wyróżnia się 4 główne grupy objawów klinicznych. Pierwszą z nich tworzą objawy ze strony układu krążenia (kręty przebieg tę-

Diagnoza kliniczna typu naczyniowego EDS opiera się na czterech kryteriach: 1) cechach dymorficznych twarzy, 2) symptomach skórnych, 3) wybroczynach i krwiakach oraz 4) problemach ze strony układu pokarmowego, naczyniowych i położniczych (Pepin i in., 2000). Większość chorych z EDS typu naczyniowego ma charakterystyczne rysy twarzy. Oczy są wylupiate ze względu na brak podskórnej tkanki tłuszczowej, a kości policzkowe wydadtne. Broda jest mała, nos płaski i cienki. Podobnie usta – są małe i wąskie (De Paepe, Malfait, 2004; Parapia, Jackson, 2008). Skóra jest wyjątkowo cienka i półprzezroczysta, z widoczną siatką naczyń krwionośnych i żył, zwłaszcza w obrębie klatki piersiowej, ramion, brzucha i dolnej części pleców. Wykazuje tendencję do łatwego powstawania wybroczyn i siniaków, jednak nie ma cech hiperelastyczności (w przeciwieństwie do klasycznego typu EDS czy też typu z nadmierną ruchomością stawów). Cienkość skóry oraz brak podskórnej tkanki tłuszczowej powoduje akrogerię – przedwczesne starzenie się skóry na dłoniach i stopach. Innym skórny symptomem w tym typie EDS jest objaw Raynauda<sup>10</sup> (De Paepe, Malfait, 2004; Germain, 2007).

Problemy naczyniowe dotyczą zarówno dużych, jak i małych tętnic, żył oraz naczyń włosowatych. Pęknięcia tętnic biodrowych, tętnicy śledzionowej, tętnic wątrobowych i nerkowych są odpowiedzialne za większość zgonów pacjentów z naczyniowym typem EDS. Często powstają tętniaki w obrębie aorty brzusznej i tętnic mózgowych. Kruchość ścian tętnic znacznie utrudnia interwencje chirurgiczne. Ryzyko perforacji ścian jelita grubego (esicy) jest zdecydowanie większe niż perforacji jelita cienkiego i żołądka (Pepin i in., 2000). W literaturze opisywane są także nagłe pęknięcia śledziony oraz wątroby

---

nic, rozszerzenie lub rozwarstwienie aorty, tętniak tętnic). Druga grupa objawów związana jest z układem kostno-stawowym (klatka piersiowa kurza lub lejkowata, skolioza, arachnodaktylia, wiotkość stawów). Trzecia grupa symptomów dotyczy zmian skóry, która jest blada, przezroczysta, z tendencją do powstawania siniaków i blizn. Ostatni zbiór objawów klinicznych dotyczy twarzoczaszki – najczęściej obserwowane zmiany to dwudzielność języka, rozszczep podniebienia oraz zwiększona odległość między oczodołami (hiperteloryzm). Wyróżnia się LDS I oraz LDS II. U około 75% osób z typem LDS I dominują objawy związane z twarzoczaszką, natomiast około 25% chorych ma LDS typu II z przewagą objawów skórnych (Loeys, Dietz, 2010). LDS został zidentyfikowany i nazwany w roku 2005. Ze względu na podobieństwo zespołu Loyesa-Dietza do zespołu Marfana bywa on, podobnie jak zespół Ehlersa-Danlosa, nazywany marfanopodobnym. Sądzi się, że u znacznej części chorych z zespołem Loeysa-Dietza została postawiona niewłaściwa diagnoza zespołu Marfana.

<sup>10</sup> Pierwotny objaw Raynauda wywołany jest napadowym skurczem naczyń w związku z działaniem czynników fizycznych, to jest niską temperaturą, lub czynników emocjonalnych. Charakteryzuje się trójfazową zmianą zabarwienia skóry palców rąk, rzadziej stóp, nosa, małżowin usznych i języka. Początkowo stwierdza się białawe zabarwienie skóry z towarzyszącymi dolegliwościami bólowymi, następnie miejscową sinicę i w końcu rumienienie związane z przywróceniem prawidłowego krążenia w naczyniach. Wtórny objaw Raynauda najczęściej towarzyszy chorobom tkanki łącznej i często jest symptomem poprzedzającym pełnoobjawowy obraz kliniczny takich chorób, jak twardzina układowa, toczeń układowy oraz zapalenie skórno-mięśniowe (Kamińska-Winciorek, Brzezińska-Wcisło, 2004).

(Harris i in., 1985, za: Germain, 2007). Udokumentowanym, typowym powikłaniem jest rozwarstwienie tętnicy kręgosłupowej, a także tętnic szyjnych w części wewnątrz- i zewnątrzczaszkowej oraz przetoka szyjno-jamista powodowana obniżoną zawartością kolagenu III w ścianie naczyń (Germain, 2007).

Spośród wszystkich rodzajów EDS typ naczyniowy ma najgorsze rokowania z powodu ryzyka potencjalnie śmiertelnych powikłań ze strony układu naczyniowego i pokarmowego (De Paepe, Malfait, 2004). W grupie 220 osób z EDS typu naczyniowego stwierdzono, że powikłania pojawiły się u 25% badanych w drugiej dekadzie życia i u 80% w wieku 40 lat. Mediana przeżycia dla całej grupy wynosiła 48 lat. Najczęstszą przyczyną zgonów było pęknięcie tętnicy lub narządów oraz pęknięcie jelita i posocznica (Pepin i in., 2000). U kobiet z EDS typu IV występuje 50-procentowe ryzyko urodzenia chorego dziecka oraz zwiększone ryzyko powikłań ciąży (szczególnie w okresie ostatniego trymestru). Cięża zwiększa prawdopodobieństwo pęknięcia ścian macicy lub zerwania naczyń krwionośnych. Ponadto u osób z typem naczyniowym stwierdza się w niemowlęctwie dysplazję bioder oraz przepuklinę pachwinową. Nadmierna ruchomość stawów dotyczy wyłącznie stawów palców rąk, co odróżnia ten typ EDS od typu klasycznego czy też postaci z nadmierną ruchomością stawów. Dodatkowo chorzy zmagają się z żylakami, problemem krwawienia dziąseł po ekstrakcji, a nawet tylko szczotkowaniu zębów (De Paepe, Malfait, 2004; Germain, 2007; Loeys, Dietz, 2010).

### **Typ kifoskoliotyczny (*Kyphoscoliotic type*)**

Ten rodzaj EDS dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny. W obrazie klinicznym pojawiają się liczne dysfunkcje układu kostno-stawowego i mięśniowego. Należy do nich między innymi kifoskolioza (tylno-boczne skrzywienie kręgosłupa), która wykazuje progresję i może prowadzić do niewydolności oddechowej oraz niewydolności serca (Zimmermann-Górska, 2007). Zaraz po urodzeniu rozpoznawane jest obniżone napięcie mięśniowe oraz nadmierna ruchomość małych i dużych stawów, co prowadzi do powtarzających się zwichnięć stawów. Rozwój motoryczny jest opóźniony. Osoby z kifoskoliotycznym typem EDS często mają marfanoidalną budowę ciała (De Paepe, Malfait, 2004). Skóra jest cienka i rozciągliwa, z dobrze widocznymi żyłami. Wykazuje tendencję do powstawania siniaków oraz blizn zanikowych. Istnieje ryzyko poszerzenia i rozwarstwienia aorty oraz pęknięcia tętnic. W obrębie gałek ocznych stwierdza się zmniejszoną wielkość rogówki, odwarstwienie siatkówki, a także krwawienie i pęknięcie gałki ocznej. Powszechna jest krótkowzroczność (Giunta i in., 2008; Loeys, Dietz, 2010).

Na podstawie badań klinicznych, radiologicznych, biochemicznych oraz genetycznych prowadzonych wśród 6 pacjentów z 2 spokrewnionych rodzin stwierdzono, iż w typie kifoskoliozy można wyróżnić nową, nierozpoznaną dotąd formę EDS – Spondylocheiro Dysplastic EDS (SCD-EDS). W podtypie, oprócz wspólnych cech dla EDS, występują ogólne dysplazje szkieletowe związane głównie z kręgosłupem oraz nieprawidłowości w budowie rąk. SCD-EDS klinicznie charakteryzuje się między innymi wyłupiastymi oczami z niebieskawym odcieniem twardówki, zahamowaniem wzrostu po urodzeniu, hiperelastyczną, aksamitną i cienką skórą z dobrze widocznym wzorem żył oraz łatwością powstawania siniaków. Nadmierna ruchomość stawów z tendencją do przykurczów dotyczy wyłącznie małych stawów. Nasady kości łokci, kolan i stawów międzypaliczkowych są rozszerzone. Osoby z SCD-EDS mają pomarszczone dłonie oraz smukłe, zwężające się palce. W badanej grupie stwierdzono występowanie w szkielecie osiowym (czaszka, kręgosłup i klatka piersiowa) osteopenii<sup>11</sup> (Giunta i in., 2008).

### **Typ z wiotkością stawów (*Arthrochalasia type*)**

EDS tego rodzaju jest przekazywany jako cecha autosomalna dominująca. Częstość występowania jest bardzo niska. Typ cechuje się obniżonym napięciem mięśniowym oraz znaczną, uogólnioną, nadmierną ruchomością stawów, które często ulegają zwichnięciom. Charakterystyczne jest wrodzone dwustronne zwichnięcie stawu biodrowego, podobnie jak niski wzrost i okrągłe rysy twarzy. U niektórych osób obserwuje się niebieskie zabarwienie twardówek (Wenstrup, De Paepe, 2010). Inne objawy to umiarkowanie rozciągliwa skóra, blizny zanikowe oraz łatwe powstawanie krwawych wylewów o różnym nasileniu (De Paepe, Malfait, 2004).

### **Typ skórny (*Dermatosparaxis type*)**

Typ skórny występuje niezwykle rzadko, jest przekazywany w sposób autosomalny recesywny. U chorych obserwuje się utratę elastyczności skóry oraz skłonność do powstawania krwawych wylewów (Zimmermann-Górska, 2007). Nie występuje natomiast zaburzenie gojenia się ran. Pojawiają się powikłania ginekologiczne związane z przedwczesnym pęknięciem błon płodowych (De Paepe, Malfait, 2004) oraz problemy stomatologiczne wynikające między innymi z zapalenia przyzębia (Badauy i in., 2007). Inne cechy tego typu EDS to

<sup>11</sup> Osteopenia stanowi przedkliniczny okres osteoporozy, oznacza obniżenie masy kostnej.

przepuklina pępkowa, niskorosłość oraz charakterystyczny wygląd twarzy ze zmarszczką nakątną, skośnymi szparami powiekowymi (podobnie jak w zespole Downa), obrzękiem powiek oraz niebieskim zabarwieniem twardówek (De Paepe, Malfait, 2004).

### Diagnoza i leczenie w EDS

Zespół Ehlersa-Danlosa stwierdza się na podstawie analiz morfologicznych, biochemicznych i molekularnych. Szczegółowe testy diagnostyczne potwierdzające EDS i ustalające jego rodzaj są dostępne tylko dla tych typów EDS, w których znany jest defekt biochemiczny. Dopełniającym elementem badań klinicznych jest wywiad medyczny uwzględniający historię rodzinną.

Nie istnieje żadna forma leczenia EDS, prócz leczenia objawowego. Ponieważ EDS jest chorobą, która daje objawy ze strony różnych układów, konieczna jest kompleksowa opieka lekarzy wielu specjalizacji. Pacjentom zaleca się kontrolę kardiologiczną, systematyczne badania echokardiograficzne oraz rutynowe badania ciśnienia. Winni oni pozostawać pod nadzorem okulisty, chirurga, ortopedy, reumatologa oraz poradni leczenia bólu przewlekłego. Osoby z zespołem Ehlersa-Danlosa doświadczają przewlekłego bólu kończyn dolnych, kostek, stóp, dłoni, kręgosłupa oraz bioder. Ból towarzyszy chorym często przez większą część ich życia, istotnie wpływając na codzienne funkcjonowanie (Prokop i in., 2010). Eliminowanie cierpienia jest kluczowym zadaniem, jakie należy podjąć, aby poprawić jakość życia osób z EDS.

Szczególne postępowanie stosuje się wobec osób z utrudnionym gojeniem ran. Zaleca się zamykanie ran bez napinania tkanek, stosowanie głębokich szwów oraz pozostawianie szwów na okres dwa razy dłuższy niż w zwykłym postępowaniu leczniczym. Chorym zaleca się przyjmowanie kwasu askorbinowego (witamina C) w zwiększonych dawkach, co może zmniejszać powstawanie siniaków, oraz zażywanie preparatów z witaminą D i wapniem w celu zapobieganiu wtórnym powikłaniom (Wenstrup, De Paepe, 2010; Zimmermann-Górska, 2007). Przyjmowanie glukozaminy i chondroityny może pomóc w zapobieganiu lub leczeniu choroby zwyrodnieniowej stawów, jednak wpływ tych preparatów na osoby z EDS nie został szczegółowo zbadany (Levy, 2010). Ze względu na zwiększoną kruchość naczyń (zwłaszcza w EDS typu naczyniowego) zaleca się unikanie inwazyjnych badań diagnostycznych, takich jak na przykład cewnikowanie czy arteriografia (De Paepe, Malfait, 2004). W niektórych przypadkach należy także rozważyć stosowanie aparatów ortodontycznych (Badauy i in., 2007).

Osobom z zespołem Ehlersa-Danlosa zaleca się prowadzenie trybu życia, który będzie chronił stawy przed dodatkowym przeciążeniem. Konieczne jest ograniczenie aktywności fizycznej i zrezygnowanie na przykład z ćwiczeń izometrycznych oraz uprawiania sportów kontaktowych. Należy unikać poślizgów, upadków i chodzenia po schodach oraz deformowania stawów. Pomocne mogą być ortopedyczne ortezy, stabilizatory stawów, chodziki i wózki inwalidzkie. Niemowlęta i małe dzieci z EDS powinny nosić ochraniacze na stawy. Dla wzmacniania niektórych partii mięśniowych przydatna może być fizjoterapia. Ponadto należy unikać słońca, gdyż jego działanie znacznie przyspiesza procesy starzenia się skóry (De Paepe, Malfait, 2004; Wenstrup, De Paepe, 2010).

## Rodzina z dzieckiem z EDS

Choroba przewlekła, niepełnosprawność pojawiają się jak nieproszony gość. Nagle i nieoczekiwanie. Zaskakują. Rozsiadają się w salonie i powodują, że choć chciałoby się je zignorować, jest to niemożliwe. Nie dają czasu na oswojenie strachu i pokonanie lęku. Nie pytają o siłę i energię. Nie są zainteresowane planami, marzeniami i aspiracjami. Powodują, że całe życie chorego i wszystkich członków rodziny zostaje poddane ich rytmowi. Czy należy z nimi walczyć czy raczej oswoić? Może lepiej wierzyć, że wobec rodzicielskiej miłości tracą moc.

Podstawą umożliwiającą postawienie trafnej i rzetelnej diagnozy jest między innymi wnikliwa, wieloaspektowa obserwacja dziecka. Dokonują jej na co dzień rodzice. Trudno to wytłumaczyć, ale matki, w jakiś irracjonalny sposób, są wrażliwe na najsubtelniejsze niepokojące sygnały, jakie wysyła dziecko. Niestety, powszechne jest ignorowanie tych spostrzeżeń, niedocenianie i pomniejszanie ich wartości. Zwykle, kiedy rodzice dzielą się z lekarzami swoimi obawami, są zbywani, traktowani jak przewrażliwieni i nadopiekuńczy.

Podobnego sposobu postępowania doświadczyli rodzice dziewczynki z EDS typu III. Przedstawiony poniżej opis stanowi, ze względu na charakter artykułu i książki, skrócony i znacznie uproszczony zapis trudności, wątpliwości, obaw i barier, z jakim każdego dnia zmagają się rodzice wychowujący dziecko z niepełnosprawnością. Relacja oparta jest na pogłębionym wywiadzie przeprowadzonym z rodzicami 7-letniej N. Za ich życzliwość, cierpliwość i dobrą wolę autorki artykułu serdecznie dziękują.

Ciąża przebiegała prawidłowo do około 6. miesiąca, kiedy to w badaniu USG stwierdzono obecność zbyt małej ilości wód płodowych (tak zwane małowodzie). Ponieważ ilość wód płodowych mieściła się w dolnej granicy nor-

my, zalecono zwolnienie tempa życia, przerwanie pracy i odpoczynek. Po około miesiącu ilość wód płodowych wróciła do normy. W trakcie kolejnego badania odkryto niewielką dysproporcję pomiędzy długością kości udowych a wielkością czaszki oraz miednicowe położenie płodu. Ciąża zakończyła się o czasie, w 39. tygodniu ciąży, przez cesarskie cięcie. Noworodek płci żeńskiej, o wadze 2940 gramów, długości 57 centymetrów otrzymał 9 punktów w skali Apgar na 10 możliwych. Punkt odjęto za zabarwienie skóry.

Już w 1. dobie życia ujawniły się problemy z karmieniem związane ze ssaniem. Przez 3 tygodnie toczyła się, zakończona sukcesem, walka o karmienie naturalne. W efekcie dziecko karmione było piersią przez 2 lata i 8 miesięcy. Po opuszczeniu szpitala w 5. dobie życia rodziców zaniepokoił wygląd i ułożenie prawej nogi. Podczas wizyty u ortopedy okazało się, iż nastąpiło podwichnięcie stawu biodrowego znacznego stopnia, co groziło operacją. Po zastosowanym leczeniu (szerokie pieluszkowanie) i systematycznych, bardzo częstych kontrolnych wizytach okazało się, że głowa kości udowej wróciła na swoje miejsce. Fakt ten wzbudził wielkie zdziwienie lekarza prowadzącego. To były pierwsze symptomy ogólnej wiotkości mięśniowo-stawowej w zespole Ehlersa-Danlosa.

W okresie niemowlęcym pojawiły się kłopoty z odżywianiem – niechęć do jedzenia, utrata wagi, ciągłe biegunki. Karmienie dziecka stało się koszmarem. Konieczne było stosowanie przez dwa lata diety skrajnie eliminacyjnej, z wykluczeniem właściwie wszystkiego, co zwykle jedzą niemowlęta. Być może były to symptomy zespołu jelita drażliwego, który współwystępuje z EDS.

Wszystkie etapy rozwoju ruchowego dziecko osiągało później. Siadało, mając 10 miesięcy, stało z pomocą, gdy miało 12 miesięcy, samodzielnie chodziło w wieku 17 miesięcy. Niestety, mimo iż opanowało umiejętność chodzenia, nigdy samodzielnie nie wstało. Przewracało się w tył, traciło równowagę, jego chód był chwiejny, niepewny. Nie potrafiło wejść po schodach, kucać, skakać, biegać. Z powodu zaburzeń koordynacji ruchowej oraz braku odruchów obronnych często dochodziło do urazów, głównie w obrębie twarzy. Osłabione napięcie wielu grup mięśniowych oraz znaczna nadruchość stawów powodowały, że zwykłe codzienne czynności stawały się niemożliwe do wykonania. Jednak najbardziej niepokojące były nagłe upadki na wznak. Ogólna aktywność dziecka, gadatliwość i żywiołowość przesłaniały obraz choroby. Pomimo iż dziecko rzadko wstawało (a jeśli już, to na wyprostowanych rękach i nogach, co było możliwe ze względu na proporcje kończyn), chętnie przemieszczało się na czworakach lub kładąc się na plecach i odpychając nogami. Można przypuszczać, iż ten preferowany przez dziewczynkę sposób poruszania miał na celu wzmocnienie mięśni nóg przy jednoczesnym zabezpieczeniu kręgosłupa i ciała przed upadkami. Być może w intuicyjny sposób dziecko wykorzystywało te partie mięśniowe, które były najsilniejsze i mogły przenosić duże obciążenia.

Przez cały okres niemowlęcy rodzinie nieustannie towarzyszył niepokój graniczący z pewnością, że rozwój dziecka nie przebiega prawidłowo. Poszukiwania wytłumaczenia tego stanu sprowadzały się do licznych konsultacji z lekarzami różnych specjalności. Kolejne wizyty potęgowały narastające poczucie bezsilności, gniewu i osamotnienia. Sposobem, w jaki lekarze radzili sobie z wątpliwościami rodziców, a być może i własną niewiedzą, było wypisywanie skierowań do następnych specjalistów. Zapewnienia 3 neurologów, którzy niezależnie od siebie badali dziecko w ciągu kilku miesięcy, iż nie stwierdza się nieprawidłowości i należy tylko aktywizować dziecko, niewątpliwie opóźniły i skomplikowały rehabilitację. Poszukiwania diagnozy trwały aż 3 lata. Poradnia genetyczna na podstawie wywiadu i objawów klinicznych wysunęła przypuszczenie, że dziecko może mieć EDS typu III. To jednak nie uspokoiło rodziców, gdyż otrzymali tylko lakoniczne informacje o schorzeniu, bez wskazówek co do przyszłości dziecka, dalszego postępowania medycznego i rehabilitacyjnego. Nie zaproponowano spotkania z psychologiem – rozmowy, w trakcie której uzyskaliby wsparcie, tak bardzo wówczas potrzebne. Rozpoczął się nowy etap życia rodzinnego – etap walki o informację, skuteczną rehabilitację i utrzymanie nadziei. Każdy najmniejszy sukces urastał do rangi cudu, a każda porażka spychała w otchłań rozpacz. Lekarze i rehabilitanci, do których rodzice zgłaszali się z diagnozą EDS, w większości byli bezradni. Nie znali choroby, nie wiedzieli, jak postępować, nie spotkali pacjentów w podobnym stanie i z podobnymi problemami. Ich zalecenia i poglądy na terapię były sprzeczne. W efekcie narastało poczucie osamotnienia i bezradności wobec choroby. Rodzice postawili sobie za cel zrozumieć i oswoić EDS, by umieć pomóc.

Rehabilitacja ruchowa sprawiała dziecku wiele trudności, wymagała dużego wysiłku. Były łzy, bunt, krzyki i błagania. Kolejni rehabilitanci, którzy nie potrafili przełamać oporu i zmotywować dziewczynki do działania, rezygnowali z pracy. Bezradni pytali, jak wytłumaczyć 3-letniemu dziecku, że ćwiczenia są koniecznością, że są ważne dla kondycji fizycznej i przyszłego, niezależnego funkcjonowania. Dom zamienił się w salę gimnastyczną ze sprzętem rehabilitacyjnym. Rodzice z konieczności, nie z wyboru, stali się lekarzami, rehabilitantami i terapeutami własnego dziecka. Realizowali własny plan wspierania rozwoju, który oparli na wiedzy z literatury oraz informacjach zdobywanych na portalach i forach internetowych. W odczuciu rodziców nowe role, jakie musieli odgrywać, wyznaczyło im obojętne na problemy osób niepełnosprawnych społeczeństwo oraz pozornie działający system opieki zdrowotnej. Rodzice zauważyli, że powszechny jest kult „matek bohaterek” i „ojców tytanów”, którzy zasługują na szacunek i podziw tylko przez chwilę, zwykle w świetle kamer, ale na co dzień pozostają osamotnieni. Zmęczenie psychiczne, jakie odczuwała rodzina, było równie obciążające, jak fizyczne. Rodzicielska miłość i odpowie-

działność budowały przekonanie, że nie można się poddać, zwłaszcza gdy sprawne intelektualnie dziecko pyta, dlaczego jest chore i co zrobić, by to zmienić.

Trudnym momentem dla rodziców było rozpoczęcie przez ich córkę edukacji. Okazało się, że przedszkola integracyjne nie potrafią zaspokoić specjalnych potrzeb edukacyjnych swoich uczniów. Niedostosowane architektonicznie budynki, w których brakuje poręczy, podjazdów i wind, nie ułatwiają bezpiecznego poruszania się. Podobnie nie pomyślano o osobach niepełnosprawnych przy organizacji parkingów – w większości nie mają miejsc zarezerwowanych dla osób niepełnosprawnych – czy adaptacji klas (brak stolików z pochyłymi blatami, krzeseł ułatwiających podparcie łokci). Na przedszkolnym placu zabaw oferuje się dzieciom bez kończyn i z obniżonym napięciem mięśniowym opony do bujania, zamiast huśtawek w formie fotelików. Wiele można też zarzucić planowaniu zajęć szkolnych. Nauczyciele wspomagający uczestniczą tylko w niektórych zajęciach, brakuje ich na lekcjach wychowania fizycznego i gimnastyce korekcyjnej. W związku z tym, w trosce o bezpieczeństwo, rodzice zmuszeni byli do zwolnienia córki z tych zajęć. Mimo świadomości, jak ważna jest aktywność ruchowa dla rozwoju każdego dziecka, a w przypadku N. także dla jej rehabilitacji, szkoła nie przedstawiła alternatywnych rozwiązań. Odrębną, niełatwą kwestią pozostaje nastawienie do integracji rodziców dzieci zdrowych.

Obecnie rozwój psychomotoryczny 7-letniego dziecka nadal jest opóźniony w stosunku do rówieśników i wymaga systematycznej, szeroko zakrojonej pracy rehabilitacyjnej prowadzonej od 2 lat przez rehabilitantkę, która, mimo iż nie знаła jednostki chorobowej, postanowiła nie poddawać się i opracować indywidualny program postępowania rehabilitacyjnego oparty na literaturze przedmiotu i własnych bogatych doświadczeniach w postępowaniu z osobami z obniżonym napięciem mięśniowym. N. doskonali nabyte umiejętności motoryczne, wykonując ćwiczenia równoważne i percepcyjno-motoryczne, rozwijające koordynację, szybkość i precyzję ruchu. Program rehabilitacji uwzględnia także profilaktykę wad postawy oraz ćwiczenia integracji sensorycznej. Szczególne miejsce w codziennej rehabilitacji zajmują ćwiczenia ogólnorozwojowe przeprowadzane w wodzie, w odciążeniu stawów.

Dziewczynka nie ma problemów z nauką (rozwój intelektualny przebiega normalnie), ale ze względu na zaburzenia napięcia mięśniowego oraz nadmierną elastyczność stawów ma trudności z prawidłowym chwytem narzędzia pisarskiego, szybką męczliwością oraz małą precyzją ruchów, co wpływa na niską sprawność grafomotoryczną.

Przeprowadzone badania echa serca wykazały zmiany w układzie krążenia związane ze śladową niedomykalnością zastawki aortalnej i mitralnej oraz

śladową niedomykalnością zastawki trójdzielnej. Zalecono profilaktykę zapalenia wsierdza, która w praktyce oznacza dbałość o ochronę przed infekcjami.

Wobec braku wsparcia informacyjnego ze strony lekarzy (pierwszego kontaktu, ortopedów, neurologów) rodzice, opierając się na własnej wiedzy i doniesieniach naukowych dotyczących eksperymentalnych terapii, opracowali plan suplementacji diety, której głównymi składnikami są hydrolizaty kolagenowe, czyli preparaty wpływające na biologiczną aktywność i poprawne realizowanie funkcji chrząstki, oraz witamina C i karnityna.

### **Pomoc i wsparcie osób z EDS – rzeczywistość kontra oczekiwania**

Rzadkie choroby genetyczne, do których należy EDS, ze względu na częstotliwość występowania nie są obiektem zainteresowania żadnych instytucji. Z ekonomicznego punktu widzenia nie jest opłacalne prowadzenie badań nad nielicznymi przypadkami chorych. Czy w związku z tym, że chorych jest statystycznie niewiele, są oni nieistotni i gorsi? Czy rzadkie występowanie schorzenia stanowi usprawiedliwienie dla niewiedzy służby medycznej? Czy wobec braku wiedzy profesjonalne jest odsyłanie pacjenta do innych lekarzy lub zalecanie kosztownych badań? Czy etyczne jest przyjmowanie wynagrodzenia mimo nieudzielenia pomocy?

Wydaje się, że we współczesnym, europejskim kraju oczekiwanie efektywnego systemu multispecjalistycznej opieki dla osób z rzadkimi zespołami genetycznymi nie powinno być traktowane jako wytwór fantazji. Wielospecjalistyczna poradnia mogłaby oferować nie tylko możliwość postawienia diagnozy, ale także leczenie. Dostęp do specjalistów zajmujących się różnymi dziedzinami medycyny, rehabilitantów, pedagogów specjalnych i psychologów służyłby wymianie informacji między nimi i ustaleniu skoordynowanego postępowania wobec chorych oraz monitorowania jego skutków. Kolejną korzyścią tego rozwiązania byłaby możliwość dokonywania długoletniej obserwacji w celu lepszego poznania zespołów i ich objawów oraz możliwość naukowego opracowania tych danych. Bezcenne znaczenie miałyby także ułatwienie chorym kontaktu z innymi osobami dotkniętymi tym samym schorzeniem i udzielanie sobie nawzajem wsparcia oraz pomocy, które być może nie są w stanie uleczyć ciała, ale przynoszą nieocenioną ulgę duszy. Dowodem na znaczenie tego rodzaju wsparcia jest między innymi tworzenie przez chorych i ich rodziny blogów, forów internetowych, stowarzyszeń i fundacji (zob. tabela 4). W takim centrum informację powinni móc uzyskać także nauczyciele odpowiedzialni za organizację przebiegu edukacji i wychowania osób z rzadkimi zespołami gene-

tycznymi. Wtedy być może lepiej zrozumieliby potrzeby chorych dzieci i umożliwili im rzeczywisty rozwój. Wydaje się, iż proponowany system opieki mógłby być bardziej ekonomiczny niż tradycyjny, ponieważ pozwalałby na racjonalne korzystanie ze świadczeń lekarskich, badań i zabiegów.

Przy opisanym sposobie postępowania można by rzeczywiście realizować ideę holistycznego podejścia do człowieka i jego zdrowia. Dzięki takiemu systemowi można byłoby powiedzieć nareszcie, że oto w Polsce skończyła się era pseudoleczenia, pseudorehabilitacji, pseudopomocy i pseudointegracji osób z rzadkimi schorzeniami genetycznymi, a rzetelna i kompetentna pomoc udzielana chorym nie jest już rzadka jak EDS.

Tabela 4. Baza adresowa organizacji, stowarzyszeń i forów internetowych zajmujących się EDS

Nazwa	Adres internetowy
Polska	
Marfan Forum	<a href="http://www.marfanforum.pl">www.marfanforum.pl</a>
Forum ZED – forum dla osób z zespołem Ehlersa-Danlosa i ich przyjaciół	<a href="http://www.ehlersdanlos.fora.pl">www.ehlersdanlos.fora.pl</a>
Europa	
Ehlers-Danlos Support Group	<a href="http://www.ehlers-danlos.org">www.ehlers-danlos.org</a>
Die Deutsche Ehlers-Danlos Initiative	<a href="http://www.ehlers-danlos-initiative.de">www.ehlers-danlos-initiative.de</a>
Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos	<a href="http://www.afsed.com">www.afsed.com</a>
Vereniging Ehlers Danlos	<a href="http://www.ehlers-danlos.nl">www.ehlers-danlos.nl</a>
Ehlers-Danlos foreningens	<a href="http://www.ehlers-danlos.dk">www.ehlers-danlos.dk</a>
Ehlers-Danlos syndrom Riksförbund	<a href="http://www.ehlers-danlos.se">www.ehlers-danlos.se</a>
Norsk Forening for Ehlers-Danlos Syndrom	<a href="http://www.eds-foreningen.no">www.eds-foreningen.no</a>
USA i Kanada	
Ehlers-Danlos National Foundation	<a href="http://www.ednf.org">www.ednf.org</a>
The Canadian Ehlers-Danlos Association	<a href="http://www.ehlersdanlos.ca">www.ehlersdanlos.ca</a>

Źródło: opracowanie własne.

## Bibliografia

- Badauy C., Gomes S., Filho M., Chies J. (2007), *Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) type IV. Review of the literature*, "Clinical Oral Investigations", 1 (3), p. 183-187.
- Berglund B., Mattiasson A.C., Randers I. (2010), *Dignity not fully upheld when seeking health care: Experiences expressed by individuals suffering from Ehlers-Danlos syndrome*, "Disability and Rehabilitation", 32 (1), p. 1-7.
- Chan T.F., Poon A., Basu A., Addleman N.R., Chen J., Phong A., Byers P.H., Klein T.E., Kwok P.Y. (2008), *Natural variation in four human collagen genes across an ethnically diverse population*, "Genomics", 91 (4), p. 307-314.
- Chang C.H. (2010), *Menkes Disease*, <<http://emedicine.medscape.com/article/1180460-overview>> [10.09.2010].

- De Paepe A., Malfait F. (2004), *Bleeding and bruising in patients with Ehlers-Danlos syndrome and other collagen vascular disorders*, "British Journal of Haematology", 127, p. 491-500.
- Dereń-Wagemann I., Kuliszewicz-Janus M., Schiller J. (2010), *Ehlers-Danlos Syndrome*, "Advances in Clinical and Experimental Medicine", 19 (4), p. 537-542.
- Enerson O.D. (2010), *Ehlers-Danlos syndrome*, <<http://www.whonamedit.com/synd.cfm/2017.html>> [10.09.2010].
- Germain D.P. (2007), *Ehlers-Danlos syndrome type IV*, "Orphanet Journal of Rare Diseases", 2, p. 32, <<http://www.OJRD.com/content/2/1/32>> [10.09.2010].
- Giunta C., Elçioglu N.H., Albrecht B., Eich G., Chambaz C., Janecke A.J., Yeowell H., Weis M., Eyre D.E., Kraenzlin M., Steinmann B. (2008), *Spondylocheiro Dysplastic Form of the Ehlers-Danlos Syndrome – An Autosomal-Recessive Entity Caused by Mutations in the Zinc Transporter Gene SLC39A13*, "American Journal of Human Genetics", 82 (6), p. 1290-1305.
- Judge D.P., Dietz H.C. (2005), *Marfan's syndrome*, "Lancet", 366, p. 1965-1976.
- Kamińska-Winciorek G., Brzezińska-Wcisło L. (2004), *Objaw Raynaud u pacjentek z rozpoznaną chorobą tkanki łącznej – charakterystyka kliniczna i kapilaroskopowa*, "Postępy Dermatologii i Alergologii", 21 (2), s. 84-90.
- Karrer S., Landthaler M., Schmalz G. (2000), *Ehlers-Danlos type VIII*, "Clinical Oral Investigations", 4 (2), p. 66-69.
- Kempe C.H., Silverman F.N., Steele B.T., Droegenmueller W., Silver H.K. (2005), *Zespół dziecka maltretowanego*, "Dziecko Krzywdzone", 11, s. 11-20.
- Letourneau Y., Perusse R., Buithieu H. (2001), *Oral Manifestations of Ehlers-Danlos Syndrome*, "Journal of the Canadian Dental Association", 67 (6), p. 330-334.
- Levy H.P. (2010), *Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type*, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=eds3>> [10.09.2010].
- Loeys B.L., Dietz H.C. (2010), *Loeys-Dietz Syndrome*, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=loeys-dietz>> [10.09.2010].
- Marciniński A. (2005), *Dziecko maltretowane – urazy nieprzypadkowe*, "Dziecko Krzywdzone", 11, s. 30-42.
- Nuytinck L., Freund M., Lagae L., Pierard G.E., Hermanns-Le T., De Paepe A. (2000), *Classical Ehlers-Danlos Syndrome Caused by a Mutation in Type I Collagen*, "American Journal of Human Genetics", 66 (4), p. 1398-1402.
- Parapia L.A., Jackson C. (2008), *Ehlers-Danlos syndrome – a historical review*, "British Journal of Haematology", 144, p. 32-35.
- Pepin M., Schwarze U., Superti-Furga A., Byers P.H. (2000), *Clinical and Genetic Features of Ehlers-Danlos Syndrome Type IV, the Vascular Type*, "The New England Journal of Medicine", 342, p. 673-680.
- Prokop A., Adamczyk A., Krajnik M. (2010), *Chronic use of opioids in a patient with Ehlers-Danlos syndrome – a case report*, "Advances in Palliative Medicine", 9 (2), p. 53-59.
- Pużyński S., Wciórka J. (2000), *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD. Opisy kliniczne i wskazówki diagnostyczne*, Vesalius, Kraków.
- Sokołowska B. (2010), *Choroba von Willebranda – najczęstsza osoczowa skaza krwotoczna*, "Przegląd Menopauzalny", 4, s. 207-211.
- Wenstrup R., De Paepe A. (2010), *Ehlers-Danlos Syndrome, Classic Type*, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=eds>> [10.09.2010].
- Zimmermann-Górska I. (2007), *Nadmierna ruchomość stawów a choroby reumatyczne*, "Reumatologia", 45 (6), s. 397-403.



ANNA LATOS-BIELEŃSKA

# Zespół Marfana – cechy kliniczne, podłoże molekularne i opieka medyczna



## Wstęp

Zespół Marfana (MFS; MIM 154700) (OMIM) należy do stosunkowo częstych chorób genetycznych uwarunkowanych jednogenowo, nawet jeśli, występując z częstością od 1 na 3000 do 1 na 5000 urodzeń, spełnia kryteria choroby rzadkiej (według definicji choroby rzadkie to choroby występujące z częstością poniżej 1 na 2000 urodzeń) (Firth, Hurst, Hall, 2006; Passarge, 2004). Nadrozpoznowalność zespołu Marfana u zdrowych osób z niektórymi cechami budowy ciała wskazującymi na tę chorobę, przy braku rozpoznania w przypadkach rzeczywistego występowania zespołu Marfana, wynika z tego, że jest to zespół o bardzo różnorodnej manifestacji klinicznej i niekiedy słabo wyrażonych objawach, a dostępność diagnostyki molekularnej jest ograniczona. Sprawę komplikuje dodatkowo występowanie innych zespołów, podobnych fenotypowo do zespołu Marfana, które wprawdzie mają inne podłoże genetyczne i inny przebieg kliniczny, ale mogą zespół Marfana bardzo przypominać (Attias i in., 2009; Firth, Hurst, Hall, 2006; Jamsheer i in., 2009; OMIM, 2010). Tymczasem prawidłowe rozpoznanie zespołu Marfana jest bardzo ważne dla zapewnienia właściwej opieki medycznej nad pacjentem i zapobiegnięcia niebezpiecznym dla życia powikłaniom. Osoby z zespołem Marfana powinny przez całe życie pozostawać pod opieką wielu specjalistów znających specyfikę tego zespołu, a jednocześnie powinny prowadzić normalne życie, przy czym konieczne ograniczenia należy określać indywidualnie, w zależności od klinicznego zaawansowania choroby.

Z powyższych względów zespół Marfana zasługuje na szczególną uwagę wśród zespołów genetycznych. Niniejsze opracowanie jest krótkim podsumowaniem danych klinicznych i molekularnych wraz z elementami poradnictwa genetycznego oraz informacjami dotyczącymi opieki medycznej.

## Cechy kliniczne zespołu Marfana

Zespół Marfana jest chorobą wieloukładową. Zmiany dotyczą w szczególności układu kostnego, układu krążenia oraz narządu wzroku. Najczęściej występujące objawy zespołu Marfana przedstawiono w tabeli 1.

Tabela 1. Najczęściej występujące objawy zespołu Marfana

Objawy kliniczne w zespole Marfana (ZM)	% osób z ZM
Zmiany oczne Zwichnięcie soczewki	Łącznie 70, w tym: 60
Zmiany w układzie krążenia Poszerzenie aorty Niedomykalność zastawki mitralnej	Łącznie 98, w tym: 84 58
Zmiany w układzie kostnym Nadmiernie długie palce Górny/dolny segment ciała <2 SD Wada klatki piersiowej (kurza, szewska) Gotyckie podniebienie Wzrost >95 centyla dla wieku Nadmierna ruchomość w stawach Skrzywienie kręgosłupa Płaskostopie	Łącznie 100, w tym: 88 77 68 60 58 56 44 44

Źródło: Firth, Hurst, Hall, 2006.

Inne objawy zespołu Marfana to krótkowzroczność, nadmiernie elastyczna skóra, rozstępy skórne, zwyrodnienie stawów, przepukliny nawracające, odma opłucnowa (Dean, 2007; Firth, Hurst, Hall, 2006; OMIM, 2010), przy czym nie wszystkie wymienione objawy muszą występować u danej osoby z zespołem Marfana. Na fotografiach przedstawiono niektóre charakterystyczne cechy zespołu Marfana.

O ile przy pełnej manifestacji klinicznej rozpoznanie zespołu Marfana jest łatwe, to przy słabiej wyrażonych cechach klinicznych rozpoznanie jest trudne i często niepewne, ponadto bardzo wiele zależy od doświadczenia klinicznego lekarza. Ze względu na to dąży się do opracowania obiektywnych kryteriów roz-



Fot 1. Charakterystyczne cechy kliniczne zespołu Marfana: A) skolioza znacznego stopnia, nadmiernie długie kończyny u 8-letniej dziewczynki; B) stłoczenie zębów u dorosłego pacjenta z zespołem Marfana; C), D) arachnodaktylia – nadmiernie długie palce dłoni i stóp; D) dodatni objaw kciuka.

poznania zespołu Marfana. Ogólnie przyjęto tak zwane kryteria gandawskie (*Ghent criteria*) (De Paepe, 2010; De Paepe i in., 1996), które w 2010 roku zostały zmodyfikowane (Loeys i in., 2010). Dość dobrze sprawdzają się one w przypadku osób dorosłych z zespołem Marfana, jednak nie zawsze można na nich polegać przy podejrzeniu zespołu Marfana u dzieci. Autorka niejednokrotnie obserwowała sytuację, kiedy pacjenci w wieku dziecięcym i młodzieńczym nie spełniali kryteriów diagnostycznych zespołu Marfana i dopiero po upływie kilku, a nawet kilkunastu lat dochodziło do wystąpienia kolejnych objawów zespołu i – tym samym – do spełnienia kryteriów gandawskich. Pomocne jest badanie kręgosłupa w odcinku dolnym lędźwiowym i krzyżowym metodą rezonansu magnetycznego (MRI), ewentualnie tomografii komputerowej (KT). Wykrycie charakterystycznych zmian (zwłaszcza poszerzenie opony twardej) obecnych w MRI u nawet 95% osób dorosłych z zespołem Marfana potwierdza rozpoznanie w przypadkach, gdy u pacjenta kryteria gandawskie nie są spełnione, chociaż wykazano, że objaw ten występuje także w kilku innych podobnych chorobach (Ahn i in., 2000; OMIM, 2010).

Przy ustaleniu rozpoznania zespołu Marfana niezwykle pomocne są badania molekularne. Stwierdzenie mutacji w genie *FBN1* (najczęściej) lub w genach *TGFBR1* oraz *TGFBR2* (rzadziej) jednoznacznie potwierdza rozpoznanie (Attias i in., 2009; Dietz i in., 1991; OMIM, 2010; Singh i in., 2006).

## Podłoże molekularne zespołu Marfana

W 1990 roku zidentyfikowano gen, którego mutacje są przyczyną zespołu Marfana. Jest to gen *FBN1* zlokalizowany w chromosomie 15 (15q21) kodujący fibrylinę-1 (Dietz i in., 1991). Gen fibryliny-1 jest bardzo duży, ma wielkość 110 kb (1 kb = 1000 par zasad), 65 eksonów, a 10 kb stanowi sekwencja kodująca (OMIM, 2010). Mutacje są rozsiane w całym genie i są to zwykle mutacje punktowe. Mutacje w genie kodującym fibrylinę-1 są wykrywane w 66-91% przypadków rozpoznanego klinicznie zespołu Marfana. Część przypadków zespołu Marfana może być także spowodowana mutacjami w innych genach: *TGFBR1* oraz *TGFBR2* i wówczas jest to zespół Marfana typu 2 (MIM 154705) (Dean, 2007; Jamsheer i in., 2009; OMIM, 2010; Singh i in., 2006).

Poznanie podłoża molekularnego zespołu Marfana umożliwiło wprowadzenie diagnostyki molekularnej u osób z podejrzeniem i rozpoznaniem tego zespołu. Pomimo niewątpliwego sukcesu, jakim jest możliwość weryfikacji rozpoznania klinicznego badaniem molekularnym, diagnostyka molekularna zespołu Marfana napotyka na ograniczenia. Przede wszystkim znaczna wielkość genu kodującego fibrylinę i rozsianie mutacji w całym genie czynią dia-

gnostykę molekularną bardzo kosztowną. Ostatnio opracowano diagnostykę molekularną zespołu Marfana wychodzącą od RNA, a nie od DNA, co zmniejszyło koszt badania, ale w dalszym ciągu jest on wysoki w porównaniu z innymi badaniami genetycznymi.

W diagnostyce chorób genetycznych dąży się zawsze do ustalenia tak zwanej korelacji genotyp – fenotyp, to jest do określenia, czy istnieje związek między rodzajem i lokalizacją mutacji a nasileniem objawów chorobowych. W zespole Marfana taka korelacja jest tylko częściowa, zatem po wykryciu określonej mutacji w określonym miejscu genu fibryliny-1 nie ma pewności, jaki będzie przebieg choroby, a zwłaszcza jakie jest ryzyko najpoważniejszych dla życia powikłań, szczególnie tętniaka aorty. Ciężka forma zespołu Marfana, tak zwany noworodkowy zespół Marfana, jest zwykle spowodowana mutacjami w centralnej części genu (eksony 24-32), ale mutacje takie obserwowano także u dorosłych z klasycznym zespołem Marfana. Wiadomo, że w tych przypadkach, kiedy jest to zespół Marfana typu 2, spowodowany mutacją w genach *TGFBR1* lub *TGFBR2*, rzadziej dochodzi do zwicnięcia soczewki. Należy zwrócić uwagę, że mutacje w genach *TGFBR1* lub *TGFBR2* mogą być przyczyną niektórych przypadków tętniaka aorty wstępującej, bez innych cech zespołu Marfana, a także są przyczyną zespołu Loeysa-Dietza (typ 1 i 2) (Attias i in., 2009; Dean, 2007; OMIM, 2010; Singh i in., 2006).

Skomplikowane podłoże molekularne zespołu Marfana oraz wysoki koszt diagnostyki molekularnej powoduje, że badania molekularne powinny być wykonywane po wnikliwej ocenie klinicznej, zwłaszcza u pacjentów spełniających kryteria kliniczne, natomiast nie są wskazane jako badanie przesiewowe w każdym przypadku podejrzenia zespołu Marfana. W przypadku obciążenia rodzinnego tętniakiem aorty bez pozostałych cech zespołu Marfana należy zbadać geny *TGFBR*. Geny te bada się także wtedy, gdy cechom zespołu Marfana towarzyszą dodatkowo objawy zespołu Loeysa-Dietza. W typie I zespołu Loeysa-Dietza są to: nieprawidłowe zarastanie szwów czaszkowych z nieprawidłowym kształtem czaszki, rozszczep podniebienia, dysmorfia twarzy, szerokie rozstawienie oczu, tętniaki także innych naczyń niż aorta (Attias i in., 2009; Dean, 2007; Singh i in., 2006).

## Poradnictwo genetyczne w zespole Marfana

Dzieci i dorośli z rozpoznaniem lub podejrzeniem zespołu Marfana powinni zostać skierowani do poradni genetycznej. Najczęściej lekarzami kierującymi są ortopedzi i kardiologowie, niekiedy także okuliści i lekarze rodzinni. Coraz częściej inicjatywę dotyczącą wizyty w poradni genetycznej wykazują sami

pacjenci, których zaniepokoiły obserwowane u siebie objawy i którzy umiejętnie, korzystając z zasobów internetu i znajdując tam opis zespołu Marfana, szukają pomocy genetyka. Lekarz genetyk weryfikuje rozpoznanie, omawia z pacjentami wszystkie kliniczne i genetyczne aspekty choroby, a także – jeśli rodzina jest tym zainteresowana – udziela porady genetycznej dotyczącej ryzyka wystąpienia zespołu Marfana u rodzeństwa lub potomstwa osoby chorej. Ośrodek poznański (NZOZ CGM Genesis) prowadzi diagnostykę molekularną osób z zespołem Marfana i podobnymi zespołami genetycznymi.

Zespół Marfana jest dziedziczony jako cecha autosomalna dominująca, przy czym penetracja zmutowanego genu jest pełna, co oznacza, że każdy, kto ma patogenną mutację, zawsze wykazuje objawy zespołu Marfana, chociaż u niektórych osób zespół może nie być pełnoobjawowy (Dean, 2007; Firth, Hurst, Hall, 2006; OMIM, 2010; Passarge, 2004). Stwierdzono, że u niespełna 30% chorych zespół Marfana jest spowodowany nową mutacją. W takich przypadkach żadne z rodziców nie ma zespołu Marfana (i nie ma mutacji), a mutacja występowała tylko w komórce rozrodczej, z której rozwinęło się dziecko. Należy zaznaczyć, że czynnikiem zwiększającym ryzyko wystąpienia nowych mutacji jest zaawansowany wiek ojca. Ryzyko, że zdrowym rodzicom ponownie urodzi się dziecko z zespołem Marfana, zasadniczo nie jest podwyższone, zdarzają się jednak wyjątki, zaobserwowano bowiem zjawisko tak zwanej mozaikowości gonadalnej. Jest to sytuacja, kiedy u zdrowego rodzica występuje w gonadach grupa komórek ze zmutowanym genem i w takich rzadkich przypadkach ryzyko ponownego urodzenia dziecka z zespołem Marfana może być podwyższone (OMIM, 2010).

W blisko 70% przypadków zespół Marfana zostaje odziedziczony po którymś z rodziców – który także ma zespół Marfana. Nierzadko u rodzica zespół Marfana jest niepełnoobjawowy i dopiero urodzenie dziecka z pełnoobjawowym zespołem zwraca uwagę na to, że nie jest to pierwszy przypadek w rodzinie. Para, w której 1 z partnerów ma zespół Marfana, obciążona jest 50-procentowym ryzykiem wystąpienia zespołu Marfana u potomstwa i dotyczy to każdej ciąży. Nie ma także znaczenia płeć chorego rodzica i płeć dziecka – ryzyko jest takie samo w przypadku synów i córek (OMIM, 2010).

Obserwowano także sytuacje, kiedy oboje partnerzy mieli zespół Marfana. Taka para ma 25-procentową szansę urodzenia zdrowego dziecka (to jest bez zespołu Marfana i bez mutacji). Występuje 50-procentowe ryzyko pojawienia się zespołu Marfana, a także 25-procentowe ryzyko, że dziecko otrzyma zmutowany gen od obojga rodziców – w takich przypadkach choroba jest bardzo ciężka i zazwyczaj prowadzi do wczesnej śmierci dziecka (Karttunen i in., 1994; OMIM, 2010).

## Zalecenia dotyczące opieki medycznej nad osobami z zespołem Marfana

Jak wspomniano, osoby z zespołem Marfana powinny prowadzić możliwie normalne życie i nie można dopuścić do ich stygmatyzacji. Jednocześnie one same i ich najbliższe otoczenie powinny wiedzieć o rozpoznaniu, aby zdawać sobie sprawę z pewnych ograniczeń. Osoba z zespołem Marfana musi przez całe życie pozostawać pod opieką wielu specjalistów, ponadto konieczna jest dobra współpraca z lekarzem rodzinnym, który powinien znać tę chorobę, żeby szybko reagować na wszelkie niepokojące objawy.

Najistotniejsza jest opieka kardiologa, ponieważ tętniak rozwarstwiający aorty, do którego może dojść w zespole Marfana, jest najpoważniejszą obserwowaną patologią u tych chorych i może, jeśli nie zostanie rozpoznany, pęknąć, doprowadzając do śmierci pacjenta. Ryzyko wystąpienia tętniaka aorty rośnie, jeśli średnica aorty w zatoce Valsalvy przekracza 5 centymetrów, poszerzanie aorty następuje z szybkością 1,5 milimetra rocznie oraz występował tętniak aorty w rodzinie (Dean, 2007). Ryzyko wystąpienia tętniaka aorty wzrasta u kobiet z zespołem Marfana, które są w ciąży (u 4,5% ciężarnych z zespołem Marfana dochodzi do powstania tętniaka aorty), zwłaszcza jeśli średnica aorty na początku ciąży przekracza 4 centymetry lub poszerzanie aorty postępuje szybko. Dlatego u ciężarnych z zespołem Marfana opieka kardiologiczna powinna być szczególnie staranna (Dean, 2007; Immer i in., 2003; Meijboom i in., 2006).

U osób z zespołem Marfana zwiększone jest również ryzyko zawału mięśnia sercowego. Możliwa jest profilaktyczna farmakoterapia, która zmniejsza ryzyko wystąpienia poszerzenia aorty. Leczenie prowadzone jest na zlecenie kardiologa i pod jego opieką (Habashi i in., 2006; Shores i in., 1994). W przypadkach znacznego poszerzenia aorty wykonuje się zabieg chirurgiczny zapobiegający jej pęknięciu (Dean, 2007; Gott i in., 1999). Niezbędna jest jednak dalsza opieka kardiologiczna, ponieważ nawet u 70% pacjentów konieczne jest przeprowadzenie po dłuższym czasie reoperacji z powodu zagrożenia kolejnym tętniakiem aorty. Dzięki wprowadzeniu leczenia operacyjnego rokowania w zespole Marfana znacznie poprawiły się.

Osoby z zespołem Marfana muszą pozostawać także pod opieką okulisty z powodu zagrożenia obustronnym zwichnięciem soczewki (40-60%) oraz krótkowzrocznością (blisko 30%) (Dean, 2007; Loeys i in., 2004a). Do podwichnięcia soczewki dochodzi zwykle we wczesnym dzieciństwie, ale niekiedy dopiero w wieku kilkunastu lat. Konsultacja okulistyczna powinna być prowadzona regularnie, zwłaszcza w dzieciństwie. Istotne jest wczesne rozpoznanie krótkowzroczności, z którą związane jest też podwyższone ryzyko poważnego powikłania – oddzielenia siatkówki.

Nie można zaniedbać także opieki ortopedycznej. Nierzadko najbardziej wyraziste objawy to deformacja klatki piersiowej znacznego stopnia lub skrzywienie kręgosłupa. Szczególnie niebezpieczny okres, w którym może dojść do nagłego wystąpienia lub szybkiego nasilenia się zmian, to skok pokwitaniowy. Osoby dorosłe z zespołem Marfana nierzadko cierpią z powodu bólów kręgosłupa, co jest związane ze skoliozą, a po części prawdopodobnie także ze wspomnianymi zmianami w kanale kręgowym dolnego odcinka kręgosłupa (Dean, 2007; OMIM, 2010).

Inna patologia, na którą należy zwrócić uwagę, to bezdechy nocne i skłonność do odmy płucnowej (Rybczyński i in., 2010). Skłonność do odmy musi być uwzględniona zwłaszcza przy prowadzeniu mechanicznej wentylacji w przypadku ciężkiego, noworodkowego zespołu Marfana. Osoby z zespołem Marfana powinny być też pod opieką ortodonty z powodu stłoczenia zębów.

Jest wiele dyskusji dotyczących zakresu i możliwości uprawiania sportu przez osoby z zespołem Marfana. Niestabilność stawów, bóle stawów, a także mała siła mięśniowa, a nawet rodzaj miopatii i polineuropatii są, obok możliwego poszerzenia aorty, większym lub mniejszym ograniczeniem w uprawianiu sportu. Umiarkowana aktywność fizyczna jest wskazana, ale osoby z zespołem Marfana powinny unikać intensywnego wysiłku fizycznego, zwłaszcza takiego, który wiąże się z urazami stawów. W szczególności sporty kontaktowe (na przykład gry zespołowe) mogą być niebezpieczne ze względu na możliwość narażenia na uraz aorty i oczu oraz ryzyko odmy. Zasadniczo, o ile nie ma szczególnych przeciwwskazań kardiologicznych, korzystnie wpływa na zdrowie chorych pływanie, nietraktowane jednak wyczynowo (Dean, 2007; Loeys i in., 2010; Maron i in., 2004).

## Podsumowanie

Zespół Marfana jest częstym zespołem uwarunkowanym genetycznie, który powinien być właściwie i możliwie wcześnie rozpoznany. Osoby z zespołem Marfana powinny pozostawać całe życie pod opieką wielu specjalistów, a otoczenie powinno odgrywać rolę wspierającą, aby umożliwić chorym jak najlepsze funkcjonowanie w rodzinie i społeczeństwie oraz realizację życiowych celów. Postęp w medycynie umożliwił wprowadzenie diagnostyki genetycznej zespołu Marfana i – tym samym – poprawę poradnictwa genetycznego dla tej grupy pacjentów, a właściwe prowadzenie przez grono specjalistów przyczynia się do zapobiegania niebezpiecznym dla życia powikłaniom.

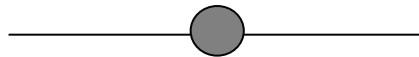
## Bibliografia

- Ahn N.U., Sponseller P.D., Ahn U.M., Nallamshetty L., Rose P.S., Buchowski J.M., Garrett E.S., Kuszyk B.S., Fishman E.K., Zinreich S.J. (2000), *Dural ectasia in the Marfan syndrome: MR and CT findings and criteria*, "Genetics in Medicine", 2, p. 173-179.
- Attias D., Stheneur C., Roy C., Collod-Beroud G., Detaint D., Faivre L., Delrue M.-A., Cohen L., Francannet C., Beroud C. and 15 others (2009), *Comparison of clinical presentations and outcomes between patients with TGFBR2 and FBN1 mutations in Marfan syndrome and related disorders*, "Circulation", 120, p. 2541-2549.
- De Paepe A.M. (2010), *The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome*, "Journal of Medical Genetics", 47 (7), p. 476-85.
- De Paepe A.M., Devereux R.B., Dietz H.C., Hennekam R.C. Pyeritz R.E. (1996), *Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", 62, p. 417-26.
- Dean J.C.S. (2007), *Marfan syndrome: clinical diagnosis and management*, "European Journal of Human Genetics", 15, p. 724-733.
- Dietz H.C., Cutting G.R., Pyeritz R.E., Maslen C.L., Sakai L.Y., Corson G.M., Puffenberger E.G., Hamosh A., Nanthakumar E.J., Curristin S.M. i in. (1991), *Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene*, "Nature", 352, p. 337-339.
- Firth H.V., Hurst J.A., Hall J.G., (2006), *Clinical Genetics*, Oxford University Press, Oxford.
- Gott V.L., Greene P.S., Alejo D.E., Cameron D.E., Naftel D.C., Miller D.C., Gillinov A.M., Laschinger J.C., Pyeritz R.E. (1999), *Replacement of the aortic root in patients with Marfan's syndrome*, "The New Journal of Medicine", 340, p. 1307-1313.
- Habashi J.P., Judge D.P., Holm T.M., Cohn R.D., Loeys B.L., Cooper T.K., Myers L., Klein E.C., Liu G., Calvi C. i in. (2006), *Losartan, an AT1 antagonist, prevents aortic aneurysm in a mouse model of Marfan syndrome*, "Science", 312, p. 117-121.
- Immer F.F., Bansi A.G., Immer-Bansi A.S. i in. (2003), *Aortic dissection in pregnancy: analysis of risk factors and outcome*, "The Annals of Thoracic Surgery", 76, p. 309-314.
- Jamsheer A., Henggeler C., Wierzbka J., Loeys B., De Paepe A., Stheneur Ch., Badziag N., Matyszewska K., Matyas G., Latos-Bielenska A. (2009), *A new sporadic case of early-onset Loeys-Dietz syndrome due to the recurrent mutation p.R528C in the TGFBR2 gene substantiates interindividual clinical variability*, "Journal of Applied Genetics", 50 (4), p. 405-410.
- Karttunen L., Raghunath M., Lonnqvist L., Peltonen L. (1994), *A compound-heterozygous Marfan patient: two defective fibrillin alleles result in a lethal phenotype*, "The American Journal of Human Genetics", 55, p. 1083-1091.
- Loeys B.L., De Backer J., Acker P. i in. (2004a), *Comprehensive molecular screening of the FBN1 gene favors locus homogeneity of classical Marfan syndrome*, "Human Mutation", 24, p. 140-146.
- Loeys B.L., Dietz H.C., Braverman A.C., Callewaert B.L., De Backer J., Devereux R.B., Hilhorst-Hofstee Y., Jondeau G., Faivre L., Milewicz D.M. i in. (2004b), *Recommendations for physical activity and recreational sports participation for young patients with genetic cardiovascular diseases*, "Circulation", 109, p. 2807-2816.
- Loeys B.L., Dietz H.C., Braverman A.C., Callewaert B.L., De Backer J., Devereux R.B., Hilhorst-Hofstee Y., Jondeau G., Faivre L., Milewicz D.M., Pyeritz R.E., Sponseller P.D., Wordsworth P., De Paepe A.M. (2010), *The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome*, "Journal of Medical Genetics", 47 (7), p. 476-485.
- Maron B.J., Chaitman B.R., Ackerman M.J. i in. (2004), *Recommendations for physical activity and recreational sports participation for young patients with genetic cardiovascular diseases*, "Circulation", 109, p. 2807-2816.

- Meijboom L.J., Drenthen W., Pieper P.G. i in. (2006), *On behalf of the ZAHARA investigators. Obstetric complications in Marfan syndrome*, "International Journal of Cardiology", 110, p. 53-59.
- OMIM – Online Mendelian Inheritance in Men (2010), <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>> [03.02.2011].
- Passarge E. (red. nauk.) (2004), *Genetyka*, tłum. T Mazurczak, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Rybczynski M., Koschyk D., Karmeier A., Gessler N., Sheikhzadeh S., Bernhardt A.M., Habermann C.R., Treede H., Berger J., Robinson P.N., Meinertz T., von Kodolitsch Y. (2010), *Frequency of sleep apnea in adults with the Marfan syndrome*, "American Journal of Cardiology", 105 (12), p. 1836-1841.
- Shores J., Berger K.R., Murphy E.A., Pyeritz R.E. (1994), *Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome*, "The New England Journal of Medicine", 330, p. 1335-1341.
- Singh K.K., Rommel K., Mishra A., Karck M., Haverich A., Schmidtke J., Arslan-Kirchner M. (2006), *TGFBR1 and TGFBR2 mutations in patients with features of Marfan syndrome and Loeys-Dietz syndrome*, "Human Mutation", 27, p. 770-777.

ILONA BLECHA  
JOANNA JABŁOŃSKA-BRUDŁO  
JOLANTA WIERZBA  
WIESŁAW WNUK

## Zespół Cornellii de Lange (CdLS)



### Epidemiologia i rys historyczny

Zespół Cornellii de Lange (*Cornelia de Lange Syndrome* – CdLS) jest rzadkim schorzeniem uwarunkowanym genetycznie. Jego częstość występowania ocenia się na od 1 na 10 000 do 1 na 30 000 żywych urodzeń (Allanson, Hennekam, Ireland, 1997; Kline i in., 2007; Kozłowski i in., 2006). W równym stopniu dotyka on obu płci. Nie stwierdzono również żadnych geograficznych predyspozycji do jego występowania. Nazwa zespołu – Cornelia de Lange Syndrome – pochodzi od nazwiska holenderskiej lekarki pediatry dr Cornellii de Lange (De Lange, 1933), która w 1933 roku opisała przypadek 2 dziewczynek z bardzo podobnymi cechami. Obydwie miały charakterystyczne rysy twarzy i wykazywały opóźnienie w rozwoju psychoruchowym. Jednak w późniejszych latach został odkryty wcześniejszy raport z autopsji pacjenta niemieckiego lekarza dr. Winfrieda Brachmanna, pochodzący z 1916 roku, w którym opisał on chorego z objawami odpowiadającymi CdLS, zmarłego na zapalenie płuc w 20. dniu życia. Stąd występująca również w literaturze nazwa *Brachmann de Lange Syndrome* (BdLS).

### Rozpoznanie zespołu

Pewne niezwykle charakterystyczne cechy wyglądu dzieci z CdLS sprawiają, że rozpoznanie w większości przypadków jest stawiane wkrótce po urodzeniu (niska masa urodzeniowa i długość ciała, małogłowie, nadmierne, ciemne owłosienie skóry głowy oraz tułowia, synophrys, długie, gęste rzęsy, nisko

osadzone uszy, cofnięta i mała żuchwa, wady kończyn, przede wszystkim górnych (De Lange, 1933; Goodban, 1993; Kline i in., 1993a). U prawie wszystkich dzieci występują trudności z karmieniem przejawiające się: zaburzeniem odruchu ssania, obecnością refluksu żołądkowo-przelykowego, skłonnością do zaparc, brakiem dostatecznego przyrostu masy i długości ciała – obserwowane już od wczesnego okresu niemowlęcego (Goessler, Huber-Zeyringer, Hoellwarth, 2007; Luzzani i in., 2003). U noworodków z CdLS występują zaburzenia odruchu ssania i połykania, a nawet w większości przypadków ten odruch nie pojawia się w ogóle. Natomiast znacznie rzadziej u dzieci występują wady serca, układu moczowo-płciowego, wzroku. Upośledzenie umysłowe pojawia się we wszystkich przypadkach klasycznej postaci zespołu (De Lange, 1933; Kline i in., 1993b; Oliver i in., 2009; 2010). Większość chorych wykazuje umiarkowany lub głęboki stopień upośledzenia umysłowego, a objawy nadpobudliwości, autoagresji, zachowania autystyczne nasilają się z wiekiem. Większość osób z zespołem ma także poważne kłopoty komunikacyjne. Znaczący procent chorych nigdy nie nauczy się mówić, część jest w stanie opanować od kilku do kilkunastu słów. Czasem pierwsze słowa pojawiają się dopiero około 13. roku życia. Jedną z cech osób z CdLS jest również zmniejszona wrażliwość na ból, a także nadwrażliwość dotykowa. Opisywane są przypadki, w których objawy kliniczne są mniej nasilone, a rozpoznanie znacznie trudniejsze. Tego typu postać schorzenia określa się mianem *mild* (Allanson, Hennekam, Ireland, 1997).

### Diagnostyka cytogenetyczna i molekularna

W roku 2004 zidentyfikowano mutację w genie *NIPBL* (Krantz i in., 2004; Tonkin i in., 2004), odpowiedzialną za fenotyp CdLS. Badania potwierdzają jej występowanie u ponad połowy pacjentów. W niektórych przypadkach za fenotyp CdLS odpowiadają mutacje w genach *SMC1* i *SMC3*. Oprócz tego opisano aberracje niektórych chromosomów (m.in. Gillis i in., 2004; Goessler, Huber-Zeyringer, Hoellwarth, 2007; Nyka, Jabłońska-Brudło, 2006), w których fenotyp odpowiadał opisowi zespołu Corneli de Lange. W diagnozowaniu pacjentów za obligatoryjne uważa się więc najpierw wykonanie klasycznego badania cytogenetycznego, a w przypadku braku zmian – badania molekularnego w celu znalezienia mutacji w genach *NIPBL*, *SMC1* i *SMC3*. Badania te są kosztowne, zwłaszcza w przypadku genu *NIPBL*, ponieważ należy on do genów z dużą liczbą egzonów (47). Ryzyko powtórzenia się tej choroby u kolejnego dziecka w rodzinie ocenia się jako niskie (0,5%) w rodzinach, w których u rodziców nie wykryto mutacji i 50-procentowe, gdy u jednego z rodziców wykryto mutację. Nadal jednak ustalanie ryzyka genetycznego nie jest ostateczne w przypadkach, gdy znalezienie mutacji nie powiodło się.

### Problemy osób z CdLS i zasady postępowania

Doświadczenie, także polskie, pokazuje, że stan ponad połowy noworodków po urodzeniu oceniono jako dobry. Także w pierwszych dobach życia u większości nie obserwowano istotnych zaburzeń adaptacyjnych. Natomiast prawie wszystkie demonstrowały zaburzenia napięcia mięśniowego, w większości jego wzmożenie. U prawie wszystkich badanych zauważono nieprawidłowości związane z karmieniem: początkowo zaburzenia odruchu ssania, a następnie ulewanie i wymioty, będące wynikiem refluksu żołądkowo-przełykowego. Wyżej wymienione objawy należą do najbardziej charakterystycznych dla zespołu. Ponieważ według zebranych danych aż u 85% chorych z CdLS stwierdza się refluks żołądkowo-przełykowy, u wszystkich chorych z tym rozpoznaniem powinny być jak najszybciej wykonane testy określające jego obecność. Opóźnienie diagnozy w wielu przypadkach wynika przede wszystkim z upośledzenia umysłowego pacjentów, co wiąże się z niemożnością opisanie objawów (Kline i in., 2007; Luzzani i in., 2003; Oliver i in., 2010). Trudności w rozpoznaniu powodują, że diagnoza bywa stawiana dopiero przy zaawansowanych zmianach w obrębie przełyku. Natomiast szybkie wdrożenie leczenia pozwala uniknąć wielu powikłań (zapalenia śluzówki przełyku, zachłystowego zapalenia płuc). W sposób istotny poprawia to komfort życia dzieci, pozwala również na osiąganie przyrostu masy ciała. W razie nieskuteczności leczenia zachowawczego rekomenduje się zabiegi antyrefluksowe, w tym wykonywane techniką laparoskopową.

Wady kostne dotyczą około 30% chorych. Najczęściej obserwuje się: nieproporcjonalnie małe dłonie i stopy, klinodaktylię V palca dłoni, syndaktylię II i III palca stóp, brak fragmentów kończyn – zwykle palców, dłoni lub przedramion. Jak dotąd panuje zgodność co do nierekomendowania protez, nawet w przypadkach braku kości promieniowych i łokciowych. Protezy są źle tolerowane, stają się źródłem dodatkowego niepokoju, a nawet agresji. W okresie dorosłym należy natomiast zwrócić uwagę na powstawanie palucha koślawego (*hallux valgus*), często wymagającego interwencji chirurgicznej.

Do najczęściej spotykanych z tym zespołem wad aparatu ocznego należą krótkowzroczność i opadanie powiek, jedno- lub obustronne. Wady serca występują u pacjentów z CdLS rzadziej, często mają tendencję do samoistnego cofania się, bez konieczności interwencji kardiochirurgicznej. Wady nerek i dróg moczowych są opisywane u około 20% chorych. W porę rozpoznane, rzadko prowadzą do niewydolności nerek. Obligatoryjne jest wykonanie badania USG jamy brzusznej po urodzeniu. Jedną z częściej opisywanych cech klinicznych zespołu jest niedosłuch, który, według różnych autorów, stwierdza się u od 40 do 100% przypadków, stąd konieczność obiektywnego badania audiologicznego (Kozłowski i in., 2006).

U prawie wszystkich chorych płci męskiej stwierdza się nieprawidłowości narządów płciowych, w tym najczęściej wnetrostwo, wymagające korekcji w późniejszym okresie. Dojrzewanie płciowe u osób z CdLS zwykle rozpoczyna się później niż u rówieśników. Typowe są nieregularne cykle miesięczne oraz nasilony zespół napięcia przedmiesiączkowego. Hormonoterapia jest wskazana i przynosi dobre skutki, regulując cykle miesięczne i zmniejszając objawy napięcia przedmiesiączkowego. Kobiety z zachowanym cyklem miesięcznym są płodne. Jako zabezpieczenie przed reprodukcją zaleca się doustną terapię antykoncepcyjną.

U ponad połowy chorych stwierdza się zmiany napięcia mięśniowego, przejawiające się głównie jego wzmożeniem. W wieku dziecięcym pacjenci wymagają rehabilitacji i stymulacji rozwoju. U dzieci z CdLS padaczka występuje częściej niż w ogóle populacji, chociaż nie stwierdza się charakterystycznego zapisu EEG. Osoby, u których w dzieciństwie rozpoznano padaczkę, wymagają często leczenia przez całe życie. Najczęściej stosowanym lekiem są preparaty kwasu walproinowego i karbamazepina.

Badania i obserwacje wykazują, że osoby z CdLS używają niewerbalnych sposobów komunikacji, takich jak gest, wyraz twarzy, postawa ciała, modulacja głosu, co sprawia, że dobrze komunikują się ze swoimi najbliższymi. Jednak repertuar niewerbalnych sposobów komunikacji jest bardzo ograniczony (Godban i in., 1993). Typowe są zaburzenia snu: trudności w zasypianiu, wielokrotne budzenie się w nocy (Oliver i in., 2010). U ponad połowy chorych obserwuje się zachowania autystyczne, choć ich manifestacja jest zróżnicowana. Prowadzone badania nie wykazują jednoznacznie (są sprzeczne), że dzieci z tym zespołem są równocześnie dziećmi z autyzmem. Jednak niewątpliwie w przypadku dzieci i osób z CdLS możemy mówić o pewnych cechach autystycznych, które obserwujemy w ich zachowaniu. Należą do nich: niechęć do kontaktu fizycznego, która często pojawia się tuż po urodzeniu, zaburzenia komunikacji, brak kontaktu wzrokowego, zachowania kompulsyjne i stereotypowe, samotne zabawy, zamknięcie w sobie, brak możliwości dotarcia (Olivos i in., 2009; Oliver i in., 2003; 2009; 2010).

Najpowszechniejsze zachowania stereotypowe przy CdLS to kołysanie się, przyjmowanie dziwnych pozycji ciała i kręcenie różnymi przedmiotami. Choć częstość występowania tego typu zachowań jest wysoka (wynosi 57-78%), to jednak nie różni się ona znacznie od częstotliwości występowania tego typu zachowań w innych grupach osób z upośledzeniem umysłowym. Jednym z zachowań, które jednocześnie może stać się niebezpieczne dla chorej osoby, jest autoagresja. Przyczyny autoagresji można podzielić na wewnętrzne i zewnętrzne. Pierwsze są związane z uczuciem bólu i dyskomfortu; autoagresja jest traktowana jako rodzaj stymulacji sensorycznej. Przyczyny zewnętrzne to te, których źródło znajduje się w środowisku. Jest prawdopodobne, że przy-

czynny zachowania samookaleczającego się u dzieci i dorosłych z syndromem Cornellii de Lange nie różnią się bardzo od tych u innych ludzi, którzy mają upośledzenie umysłowe. Stan zdrowia związany z bólem i dyskomfortem, samookaleczanie satysfakcjonowane poprzez stymulację sensoryczną i wystąpienie lub usunięcie kontaktów socjalnych – wszystkie te zachowania pojawiały się u osób z niepełnosprawnością intelektualną. Różnicą w syndromie Cornellii de Lange może być to, że chorzy cierpią na więcej schorzeń powodujących nasilenie samookaleczania i mają uboższą ekspresję komunikacyjną, a w konsekwencji bardziej prawdopodobne jest, że samookaleczanie może być próbą komunikacji. Chorzy z CdLS mają także większe trudności z pohamowaniem swoich reakcji tego typu. Samookaleczanie się jest prawdopodobnie jednym z trudniejszych zachowań, z którymi muszą sobie radzić. Kochającej się rodzinie jest szczególnie trudno zachować zimną krew w obliczu samookaleczania chorego, ponieważ instynkt podpowiada, aby chronić swoje dziecko i dać mu to, czego chce, by powstrzymać takie reakcje. Badania pokazują, że taka strategia może być zła, ponieważ może uczyć dziecko używania samookaleczania jako środka komunikacji.

W przypadku pojawienia się autoagresji należy pamiętać o tym, że zawsze pierwszą rzeczą, jaką powinno się zrobić, jest wykluczenie przyczyn somatycznych (dolegliwości bólowe, najczęściej refluks żołądkowo-przełykowy) (Luzzani i in., 2003; Oliver i in., 2003). Tym bardziej, że istnieją udokumentowane przypadki pacjentów z upośledzeniem umysłowym, prezentujących zachowania autoagresywne i cierpiących na refluks żołądkowo-przełykowy, u których zachowanie samookaleczające ustąpiło po przeprowadzeniu operacji fundoplikacji, co wskazuje na wyraźny związek refluksu z zachowaniem autoagresywnym jako jego przyczyną (Goessler, Huber-Zeyringer, Hoellwarth, 2007). Priorytetem w działaniach zapobiegających samookaleczeniu jest świadomość rodziców i opiekunów, że dzieje się to nie dlatego, iż dziecko cierpi na CdLS, ale z tego powodu, że u podstaw leżą bardziej konkretne przyczyny, których likwidacja pozwoli wyeliminować takie zachowania dziecka.

U nastoletnich i dorosłych osób pojawiają się potrzeby związane z zaspokojeniem popędu płciowego. W pedagogice istnieją w tej kwestii 2 teorie<sup>1</sup>: pierwsza zakłada, że popęd można zaspokoić poprzez potrzebę przynależności, bliskości i nie dotyczy on fizyczności; druga opowiada się za tym, że jedyną możliwością zaspokojenia popędu jest masturbacja. Należy uwrażliwić rodziców, że pojawiająca się u ich dzieci masturbacja jest czymś naturalnym i z pewnością nie powinni jej zabraniać, a tym bardziej za nią karać. Rola rodzi-

<sup>1</sup> (Przyp. red.) Nowak-Lipińska (1996) wskazała na trzy orientacje w poglądach na seksualność osób z niepełnosprawnością intelektualną: 1) orientacja deseksualizacyjno-unikająca; 2) orientacja seksualno-totalnie-akceptująca; 3) orientacja seksualno-sublimacyjna. Więcej na ten temat: Nowak-Lipińska (1996).

ców, wychowawców czy opiekunów polega na nauczaniu zaspokajania tej potrzeby w sposób akceptowalny społecznie (niepublicznie). Należy przy tym pamiętać o realizacji potrzeby bliskości (również cielesnej), która jest w stanie w pewnym stopniu zaspokoić także popęd płciowy<sup>2</sup>.

## Rehabilitacja

Dzieci z CdLS prezentują dużą różnorodność pod względem nasilenia objawów warunkujących ich możliwości rozwojowe. Noworodki w większości mają zaburzenia odruchu ssania, a częsta obecność refluku żołądkowo-przełykowego powoduje wymioty i ulewania – u dzieci obserwuje się opóźniony przyrost masy i długości ciała przez cały okres wzrostu w różnym stopniu.

U większości dzieci z CdLS stwierdza się też zaburzenia ośrodkowego układu nerwowego pod postacią opóźnionego rozwoju psychoruchowego, nieprawidłowego napięcia mięśniowego, częściej wzmożonego niż obniżonego. U wszystkich stwierdza się upośledzenie umysłowe różnego stopnia. Część dzieci nigdy nie zaczyna mówić, ograniczając się do charakterystycznego pomrukiwania, wypowiedziania sylab lub kilku prostych słów.

Ponadto elementem CdLS u części chorych są wady kończyn, szczególnie górnych, braki, najczęściej na poziomie przedramienia czy ręki. Obserwuje się przykurcz zgięciowy w stawach łokciowych i przykurcz w stawach międzypaliczkowych V palca. Stopy są małe, o krótkich, niekiedy zrosniętych palcach, płaskie lub płasko-koślawe.

Rodzice dziecka z CdLS, po zdiagnozowaniu tego zespołu z określeniem jego postaci (łagodna, umiarkowana, ciężka), powinni trafić do poradni rehabilitacyjnej i otrzymać wskazówki odnośnie do pielęgnowania i stymulowania rozwoju dziecka – program rehabilitacji powinien być indywidualnie opracowany i dobrany stosownie do postaci zespołu i potencjału dziecka. Rozwój dziecka zdrowego odbywa się według określonego wzorca. Wiek osiągnięcia szczególnie istotnych umiejętności, jak trzymanie głowy, siadanie, stanie czy chodzenie nazywamy kamieniami milowymi w rozwoju dziecka. Opóźnienie rozwoju motorycznego, psychicznego czy rozwoju funkcji mowy oceniane jest przez przyrównywanie do wzorca, jakim jest rozwój dziecka zdrowego. Schemat rozwoju dzieci z CdLS opracowali Kline i współpracownicy (Kline i in., 1993). Punktem wyjścia do opracowania programu rehabilitacji dziecka z CdLS

---

<sup>2</sup> (Przyp. red.) Warto przeczytać: Kościelska, 2004; Karwacka, 2006; Fornalik, 2011a; 2011b.

jest ocena funkcjonalna. Rehabilitacja powinna być wczesna, powszechna, kompleksowa i ciągła, a w procesie tym powinni uczestniczyć lekarze, fizjoterapeuci, psychologowie, 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 wczesnie rozpoczęte usprawnianie ma istotny wpływ na dalszy rozwój psychomotoryczny dziecka – u najmłodszych dzieci można zastosować metodę NDT Bobath lub Vojty. Fizjoterapeuta powinien wiedzieć o obecności refluku żołądkowo-przełykowego, możliwości ulewania czy wymiotów w trakcie terapii. Niezbędna jest również wiedza, czy dziecko widzi i słyszy – deficyty w tym zakresie w sposób istotny modyfikują program terapeutyczny. Fizjoterapia powinna być systematycznie realizowana i modyfikowana zgodnie ze stanem klinicznym dziecka. W kompleksowym programie warto także uwzględnić na przykład muzykoterapię czy terapię z udziałem zwierząt. Ważne jest także kształtowanie umiejętności samoobsługi (Nyka, Jabłońska-Brudło, 2006).

### **Postępowanie edukacyjno-terapeutyczne**

Często zdarza się, że dzieci po urodzeniu nie lubią dotyku innej osoby, nie lubią być przytulane. Należy powoli przełamywać tę niechęć. Warto poświęcić czas, aby znaleźć sposób i nauczyć dziecko jedzenia z butelki, aby jak najszybciej wyeliminować karmienie sondą. Należy również przestrzegać regularnych pór karmienia. Noworodki z CdLS rzadko upominają się o jedzenie, więc karmienie na życzenie nie jest w tym przypadku dobrym rozwiązaniem. Trzeba także pamiętać, że dzieci z syndromem CdLS często przez kilka pierwszych miesięcy życia nie wydają żadnych dźwięków. W dalszym postępowaniu ze starszym dzieckiem należy zwracać uwagę na to, aby jak najrzadziej przebywało ono samo, gdyż bardzo łatwo dochodzi wtedy do powstania zachowań stereotypowych. Należy zapewnić dziecku optymalny poziom stymulacji. Warto również zadbać o opiekę logopedyczną. Dzieci z CdLS dobrze radzą sobie w różnych placówkach oświatowo-rewalidacyjnych. Zwykle korzystnie na rozwój dziecka wpływa posłanie go do przedszkola czy szkoły. Jeżeli nie ma przeciwwskazań medycznych, jest to niewątpliwie lepsza forma niż indywidualne nauczanie w domu. Proponuje się również, aby uczyć dzieci jakiegoś alternatywnego sposobu komunikacji pozawerbalnej. Ułatwi im to funkcjonowanie w środowisku i może zapobiec powstawaniu niepożądanych zachowań.

## Stowarzyszenie CdLS-Polska

Narodziny dziecka z zespołem CdLS są potwornym wstrząsem i wielką tragedią, tak dla rodziców, jak również dziadków i pozostałej części rodziny. Nikt nie planuje narodzin „takiego” dziecka. To zaplanowane było bardzo oczekiwane, a miało być najpiękniejszym na świecie, cudownym maleństwem. Niestety urodziło się „inne” dziecko. Gdy ta chwila nastąpi, rodzice początkowo nie dowierzają: niemożliwe, że spotkało nas coś takiego. Potem próbują szukać zaprzeczenia bolesnej prawdzie u różnych rzeczywistych i rzekomych autorytetów. Pojawia się gniew i poszukiwanie winnego. Obok losu, opatrności, niedopatrzeń służby zdrowia winą obarczają samych siebie: coś zaniedbaliśmy, spotkała nas kara. Ale za co? Jest jeszcze wiele innych pytań, które zawsze pozostają bez odpowiedzi. Zawala się świat rodziców, przeszywa ich ból i rozpacz. Oto stało się coś strasznego, co będzie trwało! „Zdolności, talenty, całe bogactwo odziedziczone po rodzicach, dziadkach, pradziadkach – zostaną zmarnowane” – są to słowa, o których się myśli, ale nie wypowiada ich głośno. Czasami tylko z boku, w zależności od społeczności, docierają do rodziców złe i bardzo raniące, a podgrzewane zawiścią ludzką komentarze. Czas rozpacz trzeba niestety przejść, jak żałobę po śmierci bliskiej osoby. Jest ona w istocie żałobą po dziecku, dziecku, które miało się urodzić, tym wymarzonem. W „stanie żałoby” rady i wskazówki udzielane rodzinie nie są skuteczne. W tym okresie trzeba jej pomóc w wyrażeniu, zrozumieniu i przeżyciu jej emocji. Dobrze przystosowani rodzice po przejściu „okresu żałoby” nie liczą na cuda, ale poświęcają siebie bez reszty swojemu dziecku, akceptując je w pełni takim, jakim jest i potrafiąc cieszyć się z jego najdrobniejszych sukcesów.

Tak naprawdę nigdy nie było i raczej jeszcze długo nie będzie gotowego przepisu ani recepty na właściwe postępowanie w tak trudnych momentach życia rodzin, w których rodzi się niepełnosprawne dziecko. Nie ma instrukcji, do której wystarczy się odwołać i poradzić sobie. Człowiek zagubiony, zrozpaczony nie może i nie umie zastosować się do dobrych rad. On potrzebuje wygadania się, wyżalenia, opowiedzenia, jak się czuje i jak widzi swoje miejsce w tak skomplikowanej sytuacji. To trudny i czasami bardzo długi naturalny proces. Dopiero gdy rodzice uporządkują swoje przemyślenia i zaakceptują nową sytuację, wtedy, wspólnie ze specjalistami, mogą opracować sposób i wytyczyć drogę dalszego postępowania dla siebie i swojego chorego dziecka. Bardzo potrzebne w tym okresie jest także porozumienie z ludźmi mającymi podobne problemy. Chodzi nie tylko o wymianę doświadczeń i informacji, ale o to, by zostać wysłuchanym przez kogoś, kto to wszystko zna i rozumie. Taka rozmowa daje czasem więcej niż fachowe wskazówki specjalisty (Wnuk, 2009).

Ruch rodziców na rzecz pomocy dzieciom z CdLS rozpoczął się w USA i owocował założeniem mającej już ponad 25-letnie tradycje fundacji. Z czasem podobne stowarzyszenia zaczęły powstawać w innych krajach, również europejskich, obejmując opieką około 3500 chorych z CdLS. Polskie Stowarzyszenie CdLS-Polska powstało 9 marca 2001 roku w Żninie w województwie kujawsko-pomorskim i objęło swoim zasięgiem pacjentów z terenu całej Polski, prowadząc rejestr chorych i pośrednicząc w organizowaniu wielospecjalistycznej opieki nad nimi (Wnuk, 2009). Tradycją są coroczne zjazdy, w których uczestniczy zwykle kilkadziesiąt rodzin. Spotkania owocują prowadzoną systematycznie korespondencją z rodzicami i opiekunami. Przedstawiciele organizacji także czynnie uczestniczą w zjazdach światowych. Od 2002 roku na Gdańskim Uniwersytecie Medycznym działa system wielospecjalistycznej diagnostyki pacjentów z CdLS, z którego skorzystało 63 chorych i ich rodziny.

Stowarzyszenie CdLS-Polska bardzo pomaga rodzicom dzieci z CdLS, dając im możliwość dotarcia do wiedzy o samym zespole, jak również wymiany doświadczeń, informacji, wspólnych spotkań, podczas których mogą podyskutować, wyżalić się, być wysłuchanymi i zrozumianymi, wreszcie, poradzić się bardziej doświadczonych rodziców co do problemów występujących u swojego dziecka. Jako założyciele obserwujemy te bardzo pozytywne w skutkach sytuacje już od ponad 6 lat, podczas kolejnych 8 zjazdów dzieci i rodzin CdLS-Polska. Umownie nazywamy nasze zjazdy swego rodzaju „ładowaniem baterii dla rodzin” na kolejny rok trudnego życia. Rozbudzamy w nowych rodzinach nadzieję, przekonując, że da się normalnie żyć z tą chorobą. Porównywanie rozwoju dzieci samo w sobie jest bardzo budujące dla stażowo młodych rodzin, gdyż pokazuje występujące różnice między dziećmi, ale również obrazuje, jak można „wypracować” swoje dziecko z CdLS. Dajemy młodym rodzinom, których pierwotnie dziecko ma zespół CdLS, namacalną i zauważalną szansę (przecież urodziło się w naszych rodzinach już 6 zdrowych dzieci), że mogą jeszcze mieć zdrowe potomstwo. Na corocznych zjazdach rodzice bezpośrednio kontaktują się z lekarzami poszczególnych specjalności, począwszy od genetyki, pediatrii, gastroenterologii, chirurgii, anestezjologii, neurologii, a zakończywszy na rehabilitacji i psychologii. Wydawać by się mogło, że jedno spotkanie w roku nic nie znaczy. Nic bardziej mylnego. Jeszcze 9 lat temu rodziny z dziećmi mającymi CdLS w Polsce nie wiedziały nic o samej jednostce chorobowej oraz istnieniu innych dzieci z CdLS. Mało, nie znały żadnej innej rodziny w Polsce mającej takie samo dziecko jak oni. Natomiast dzisiaj z odnalezionych 154 polskich rodzin mających dzieci z CdLS wiele się zaprzyjaźniło, odwiedza się lub utrzymuje kontakty telefoniczne. Po prostu znają się, mają gdzie zapukać, gdy potrzebują pomocy, a to znaczy bardzo wiele. Rodziny z dłuższym stażem najlepiej wiedzą, jak było im ciężko przez wiele lat osamotnienia, a było to jeszcze nie tak dawno.

Na koniec słowo otuchy dla rodziców, którzy mogą martwić się o wpływy choroby dziecka na resztę rodziny. Dowody naukowe sugerują, że doświadczenie posiadania dziecka z upośledzeniem często pomaga związać rodziny (tak więc na przykład częstotliwość rozwodów jest w takich rodzinach niższa). Co więcej, chociaż rodzice często martwią się o wpływ choroby na pozostałe dzieci w rodzinie, to badania pokazują, że rodzeństwo dobrze znosi zaistniałą sytuację i istnieje większe prawdopodobieństwo, że wybierze zawód związany z opieką nad takimi dziećmi niż osoby, które nie mają rodzeństwa z upośledzeniami.



Fot. 1. Wiosenne spotkanie rodzin  
Fotografia ze zbiorów Stowarzyszenia CdLS-Polska

## Bibliografia

- Allanson J.E., Hennekam R.C., Ireland M. (1997), *De Lange Syndrome: subjective and objective comparison of the classical and mild phenotypes*, "Journal of Medical Genetics", 34 (8), p. 645-650.
- De Lange C. (1933), *Sur un type nouveau de degeneration (typus Amstelodamensis)*, "Archives de Médecine des Enfants", 36, p. 713-719.
- Gillis L.A., McCallum J., Kaur M., DeScipio C., Yaeger D., Mariani A. Kline A.D., Li H.H., Devoto M., Jackson L.G., Krantz I.D. (2004), *NIPBL mutation analysis in 120 individuals with Cornelia de Lange syndrome and evaluation of genotype-phenotype correlations*, "American Journal of Medical Genetics", 75 (4), p. 610-623.

- Fornalik I. (2011a), *Dojrzewanie. Miłość. Seks. Poradnik dla rodziców osób z niepełnosprawnością intelektualną*, Stowarzyszenie Rodziców i Opiekunów Osób z Zespołem Downa, Warszawa, <<http://www.polskieradio.pl/9/726/Artykul/367374,Akademia-milosci>> [30.07.2011].
- Fornalik I. (2011b), *Jak edukować seksualnie osoby z niepełnosprawnością intelektualną? Poradnik dla specjalistów*, Stowarzyszenie Rodziców i Opiekunów Osób z Zespołem Downa, Warszawa.
- Goessler A., Huber-Zeyringer A., Hoellwarth M.E. (2007), *Recurrent gastroesophageal reflux in neurologically patients after fundoplication*, "Acta Paediatrica", 96, p. 87-93.
- Goodban M.T. (1993), *Survey of speech and language skills of prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange Syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", 47, p. 1059-1063.
- Karwacka M. (2006), *Stereotypy w myśleniu o seksualności osób z niepełnosprawnością intelektualną*, (w:) W. Dykcik, A. Twardowski (red.), *Poznańska pedagogika specjalna*, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań.
- Kline A.D., Barr M., Jackson L.G. (1993a), *Growth manifestations in the Brachmann-de Lange syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", 47, p. 1042-1049.
- Kline A.D., Krantz I.D., Sommer A., Kliewer M., Jackson L.G., FitzPatrick D.R., Levin A.V., Selicorni A. (2007), *Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance*, "American Journal of Medical Genetics", 143, p. 1287-1296.
- Kline A.D., Stanley C., Belevich J., Brodsky K., Barr M., Jackson L.G. (1993b): *Developmental data on individuals with the Brachmann-de Lange syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", November 15, 47 (7), p. 1053-1058.
- Kościelska M. (2004), *Niechciana seksualność. O ludzkich potrzebach osób niepełnosprawnych intelektualnie*, Wydawnictwo Jacek Santorski & Co, Warszawa.
- Kozłowski J., Wierzbza J., Narozny W., Balcerska A., Stankiewicz C., Kuczkowski J. (2006), *Auditory function in children with Brachmann-de Lange syndrome*, "Otolaryngologia Polska", 60 (4), s. 577-581.
- Krantz I.D., McCallum J., DeScipio C., Kaur M., Gillis L.A., Yaeger D., Jukofsky L., Wasserman N., Bottani A., Morris C.A., Nowaczyk M.J., Toriello H., Bamshad M.J., Carey J.C., Rappaport E., Kawachi S., Lander A.D., Calof A.L., Li H.H., Devoto M., Jackson L.G. (2004), *Cornelia de Lange syndrome is caused by mutations in NIPBL, the human homolog of Drosophila melanogaster Nipped-B*, "Nature Genetics", 36 (6), p. 631-635.
- Luzzani S., Macchini F., Valade A., Milani D., Selicorni A. (2003), *Gastroesophageal reflux and Cornelia de Lange syndrome: typical and atypical symptoms*, "American Journal of Medical Genetics", part A, 18 119 (3), p. 283-287.
- Nowak-Lipińska K., (1996), *Pytania o miejsce edukacji seksualnej w systemie rehabilitacji osób z głębszym upośledzeniem umysłowym*, (w:) W. Dykcik (red.), *Społeczeństwo wobec autonomii osób niepełnosprawnych*, Eruditus, Poznań.
- Nyka W., Jabłońska-Brudło J. (2006), *Rehabilitacja dzieci z zespołem Cornellii de Lange*. VII Sympozjum Naukowe „Możliwości wspomagania rozwoju osób z zespołami uwarunkowanymi genetycznie”, Wenecja k. Żnina, 28-29.04.2006.
- Oliosio G., Passarini A., Atzeri F., Milani D., Cereda A., Cerutti M., Maitz S., Menni F., Selicorni A. (2009), *Clinical problems and everyday abilities of a group of Italian adolescent and young adults with Cornelia de Lange syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", 149 (11), p. 2532-2537.
- Oliver C., Bedeschi F., Blagowidow N., Carrico C.S., Cereda A., FitzPatrick D.R., Gervasini C., Griffith G.M., Kline A.D., Marchisio P., Moss J., Ramos F.J., Selicorni A., Tunnicliffe P., Wierzbza J., Hennekam R.C.M. (2010), *Cornelia de Lange syndrome: Extending the physical*

- and psychological phenotype*, "American Journal of Medical Genetics", 152A, p. 1127-1135.
- Oliver C., Moss J., Petty J., Sloneem J., Argon K., Hall S. (2003), *A Guide for Parents and Carers. Self-injurious behaviour in Cornelia de Lange Syndrome*, Newnorth Print, Bedford UK.
- Oliver C., Sloneem J., Hall S., Arron K. (2009), *Self-injurious behaviour in Cornelia de Lange syndrome: 1. Prevalence and phenomenology*, "Journal of Intellectual Disability Research", 53 (7), p. 575-589.
- Tonkin E.T., Wang T.J., Lisgo S., Bamshad M.J., Strachan T. (2004), *NIPBL, encoding a homolog of fungal Scc2-type sister chromatid cohesion proteins and fly Nipped-B, is mutated in Cornelia de Lange syndrome*, "Nature Genetics", 36 (6), p. 636-641.
- Wnuk W. (2003), *Cornelia de Lange bez tajemnic*, wyd. II sfinansowane przez Fundację TVN „Nie jesteś sam”, Żnin.
- Wnuk W. (2009), *CdLS bez tajemnic*, publikacja na potrzeby Stowarzyszenia CdLS-Polska <<http://www.paluki.pl/cdls/ksia-1.htm>> [23.07.2011].

ILONA ZADROŻNA

## Zespół Turnera



Zespół Turnera (*Turner Syndrome* – TS) występuje raz na około 2,5 tysiąca żywych urodzeń dzieci płci żeńskiej (Hall i in., 1982). Zaburzenie to występuje tylko u kobiet i związane jest z całkowitą lub częściową utratą jednego z pary chromosomów płciowych X. Na świecie żyje obecnie około 1,5 miliona kobiet z TS<sup>1</sup>, z czego w Polsce około 8-10 tysięcy, z których blisko 3 tysiące stanowią dziewczynki przed 18. rokiem życia (Łącka, Ławniczak, 2009; Lew-Starowicz i in., 2003). Pomimo licznych wcześniejszych danych dotyczących choroby pełnego opisu dokonał dopiero w roku 1938 amerykański lekarz Henry Turner. Zagadkę etiologii TS rozwiązano natomiast w roku 1959, kiedy zespół doktora Charlesa Forda, genetyka z Oksfordu, odkrył, że przyczyną zaburzeń jest nieprawidłowość w budowie lub utrata jednego z dwóch żeńskich chromosomów płciowych.

### Etiologia

Wyposażenie genetyczne każdej komórki ciała ludzkiego stanowią 22 pary (44) chromosomów ciała i 1 para chromosomów płciowych. U kobiety chromosomy płciowe to para chromosomów X, zatem kariotyp zdrowej kobiety jest zapisany jako 46XX. Do powstania TS dochodzi, gdy płód całkowicie lub częściowo utraci jeden z pary chromosomów płciowych X. Konsekwencją takiej sytuacji są zmiany zarówno wewnętrzne (wady wrodzone), jak i zewnętrzne (nietypowy fenotyp – występują tak zwane stygmaty turnerowskie). Do całkowitej lub częściowej utraty chromosomu X może dojść w wyniku (Łącka, Ławniczak, 2009, s. 20):

---

<sup>1</sup> TS – skrót występujący w literaturze anglojęzycznej; polski skrót to ZT.

1) nieprawidłowego rozejścia się chromosomów podczas podziału mejozy (tak zwana nondysjunkcja), który prowadzi do monosomii (całkowitej utraty) chromosomu X (kariotyp 45X, czasem zapisywany jako 45X0);

2) aberracji struktury chromosomu X – w kariotypie stwierdza się wprawdzie 46 chromosomów, w tym 2 płciowe, jednak 1 z nich jest strukturalnie zmieniony; istnieje wiele wariantów kariotypu, z których najczęstsze to: częściowa lub całkowita delecja ramienia krótkiego chromosomu X [kariotyp 46Xdel(Xp)], całkowita delecja ramienia długiego chromosomu X [46Xdel(Xq)], izochromosom ramienia długiego chromosomu X [46Xi(Xq)], izochromosom ramion krótkich [46Xi(Xp)], pierścieniowy chromosom X [46Xr(X)], chromosom markerowy (fragment innego chromosomu, 46X+mar);

3) nieprawidłowego rozejścia się chromosomów podczas podziałów komórek we wczesnych stadiach rozwoju embrionalnego, co prowadzi do występowania u jednej osoby 2 lub więcej linii komórkowych, spośród których przynajmniej 1 jest charakterystyczna dla TS [najczęstsze kariotypy to: 45X/46XX, 45X/46XY, 45X/46Xi(Xq), 45X/46Xdel(Xp), 45X/46XX/47XXX].

Klasyczny (po raz pierwszy opisany) kariotyp turnerowski 45X, w którym najpełniej manifestują się wszystkie objawy TS, dotyczy jedynie około 20% chorych. Najczęściej natomiast występuje różnego typu mozaicyzm (50-75% chorych) (Ławniczak, 2007; Jeż, 1999, s. 11; Łącka, Ławniczak, 2009, s. 18).

## Symptomatologia

Na klasyczny fenotyp zespołu Turnera składa się pięć grup objawów (Mi-dro, 1999, s. 111-112, por. Twardowski, Łącka, Ławniczak, 2009, s. 97):

- 1) zaburzenia wzrastania;
- 2) pierwotna niewydolność jajników;
- 3) specyficzny fenotyp morfologiczny; charakteryzują go między innymi cechy potocznie zwane somatycznymi cechami Turnera, w odróżnieniu od cech rozwoju cielesno-płciowego;
- 4) różne wady narządów wewnętrznych;
- 5) specyficzny fenotyp rozwoju i zachowania obejmujący grupę cech psychicznych i umiejętności rozwojowych nabywanych w odmiennym tempie, które nie ograniczają zasadniczo rozwoju umysłowego.

## Zaburzenia wzrastania

Jednym z pierwszych objawów TS jest zwykle obserwowany już w życiu płodowym niedobór wzrostu albo/i ciężaru ciała płodu, a także skrócenie kończyn określane mianem dystrofii wewnątrzmacicznej lub wewnątrzmacicznym

opóźnieniem wzrastania (IUGR – *Intrauterine Growth Retardation*) (Wiśniewski, 2005, s. 41). Najnowsze badania wykazują, że objawy dystrofii wewnątrzmacicznej nie muszą jednak występować u wszystkich płodów chorych na TS, co w dużym stopniu utrudnia rozpoznanie i szybkie zdiagnozowanie choroby. Noworodki z TS charakteryzuje natomiast zwykle mniejsza niż u zdrowych dzieci urodzeniowa masa ciała (o około 500 gramów) oraz mniejsza długość ciała (o około 3-4 centymetry) (Hall i in., 1982, za: DeGrouchy, Turleau, 1977; Rieser, Davenport, 2008), która pogłębia się w okresie dzieciństwa i adolescencji (brak skoku pokwitaniowego). Należy podkreślić, że u chorych na TS nie występuje niedobór hormonu wzrostu (GH) (Carel i in., 2005, s. 1992), a jego sekrecja (wydzielanie) jest prawidłowa, natomiast nie jest on we właściwy sposób wykorzystywany (oporność receptora hormonu wzrostu) (Rankin, 1999). Dodatkową przyczyną opóźnienia wzrastania są między innymi zaburzenia wchłaniania i/lub łąknięcia często występujące u dziewczynek z TS. Wielu rodziców jest zaniepokojonych, gdy zauważa, że ich dziecko je mało lub prawie wcale, nie domaga się jedzenia, musi być wręcz do niego zmuszane (problemy z karmieniem mogą być także skutkiem nietypowej budowy fizycznej – gotyckie podniebienie, hipoplazja środkowej części twarzy) (Hall i in., 1982). Taka sytuacja utrzymuje się zwykle do 1.-2. roku życia. Badania wykazały, że może być to spowodowane częstą w przypadku dzieci z TS hipotonią (osłabieniem mięśni) policzków i warg, zaburzeniami ruchów języka i słabym rozwojem żucia (Mathisen, Reilly, Skuse, 1992). Lekarze powinni zatem rozważać diagnozę TS u każdej dziewczynki, u której występują zaburzenia łąknięcia oraz tempo rośnięcia jest spowolnione lub wzrost odbiega od wzrostu rówieśników (Davenport i in., 2002). Wprawdzie rodzice mogą zauważyć pewne niepokojące objawy (na przykład gdy dziewczynka nosi ponad rok te same ubrania i z nich nie wyrasta lub nie rośnie tak szybko, jak jej rodzeństwo), jednak często dopiero rozpoczęcie nauki szkolnej pozwala rodzicom dostrzec różnice we wzroście ich córki i zdrowych rówieśniczek (Tesch, 2000).

### **Pierwotna niewydolność jajników**

Dojrzewanie płciowe u dziewcząt z TS jest opóźnione lub nie występuje samoistnie i zazwyczaj musi być wywoływane sztucznie w toku terapii hormonami płciowymi. Łącznie z infantyлизmem płciowym (brakiem rozwoju gruczołów sutkowych), pierwotnym brakiem miesiączki i niepłodnością występuje u około 70-80% chorych na TS. U pozostałych 10-20% czynność jajników może być częściowo zachowana, co prowadzi wprawdzie do wystąpienia *menarche* (pierwszej miesiączki), ale cykle są zwykle nieregularne i po kilku miesią-

cach/latach samoistnie zanikają. Tylko u kilku procent dziewcząt zachowana jest płodność (2-5%) i regularność cykli, jednak te osoby są zwykle narażone na wystąpienie przedwczesnej menopauzy (Ławniczak, Łacka, 2009, s. 11).

### **Specyficzny fenotyp morfologiczny**

Symptodem, który może już w okresie płodowym ułatwić rozpoznanie TS, jest obecność wodniaka torbielowatego szyi (*cystic hygroma*), wrodzona deformacja systemu limfatycznego polegająca na występowaniu cyst(y) w okolicy tkanki miękkiej karku (Wiśniewski, 1998). Diagnoza wodniaka może być dokonana już w pierwszym trymestrze ciąży poprzez badanie USG (Sahin i in., 2006, s. 136). Obecność wodniaka nie jest jednoznaczna z diagnozą TS, sugeruje jednak, iż w stawianiu diagnozy powinno się uwzględnić zespół Turnera, zwłaszcza jeśli płód jest płci żeńskiej. Rozpoznanie TS u noworodka ułatwia także stwierdzenie obecności wad w budowie powłok, szczególnie obrzęków limfatycznych grzbietowych powierzchni dłoni i stóp (Wiśniewski, 1998, s. 41). Obrzęki limfatyczne stóp mogą wymagać zakładania uciskowych elastycznych skarpetek, a w rzadkich przypadkach interwencji chirurgicznej (Tesch, 2000). W obrębie głowy i szyi może występować kilka charakterystycznych objawów: obszerne fałdy skórne na karku noworodka, dające wrażenie zdecydowanego nadmiaru skóry w tym obszarze ciała (tak zwany *neck-webbing* lub *webbed neck*), krótka i szeroka, płetwista szyja, nisko osadzone uszy, nisko przebiegająca linia włosów na karku (Ceglia, Ruan, Ulloa, 2005), także gotyckie podniebienie i/lub rozszczep podniebienia. Jednym z najbardziej charakterystycznych objawów TS jest fałd skórny nad mięśniem triceps brachii (tak zwane *pterigium colli*). Nie ma on znaczenia zdrowotnego, ale z przyczyn estetycznych może być usunięty chirurgicznie. Cechą charakterystyczną jest również szeroka klatka piersiowa z szeroko rozstawionymi sutkami. Do mniej istotnych z medycznego punktu widzenia cech należą znamiona barwnikowe – brunatne pieprzyki, sytuujące się głównie na tułowiu, kończynach, czasem także na twarzy (Elsheikh i in., 2002). W kolejnych etapach życia stygmaty turnerowskie zaznaczone na wcześniejszych etapach zwykle utrzymują się lub nasilają. Prawdopodobieństwo wystąpienia poszczególnych objawów związane jest z genotypem, ale korelacja pomiędzy fenotypem a genotypem nie jest łatwa do przewidzenia, zwłaszcza gdy płód ma kariotyp mozaikowy (Saenger i in., 2001).

### **Różne wady narządów wewnętrznych**

Już w najmłodszym wieku u dziewczynek z zespołem Turnera mogą ujawnić się różnego typu wady narządów wewnętrznych. Może dochodzić do mani-

festacji lub nasilenia wad serca, układu moczowego (nawracające zakażenia dróg moczowych), tarczycy, narządów sensorycznych (wzroku, słuchu). Może wystąpić przerost migdałków, zaburzenia tolerancji glukozy. W okresie dojrzewania, a także w życiu dorosłym jednym z głównych problemów często staje się osteoporoza (Łacka, 2005, s. 989), która w przypadku zespołu Turnera może mieć dwojaką przyczynę: wybitny niedobór estrogenów, związany z pierwotnym uszkodzeniem gonad, oraz defekt kostny, związany z brakiem chromosomu X. Wpływ na powstawanie i rozwój osteoporozy może mieć także zaburzona gospodarka hormonu wzrostu (GH), który wpływa na przyrost masy kostnej. U dziewcząt z TS mogą pojawić się także inne wady układu kostnego: skolioza, koślawość łokci i kolan, skrócenie IV i V kości śródreźca (objaw Archibalda), skrócenie IV i V kości śródstopia, objaw Kosowicza (pionowe wydłużenie wewnętrznego wyrostka kości udowej), objaw Madelunga (pionowe wydłużenie wewnętrznego wyrostka kości promieniowej). Wiele chorób i zaburzeń może współtowarzyszyć zespołowi Turnera: choroby serca i układu krążenia, nerek i układu moczowego, zaburzenia funkcjonowania tarczycy, choroby skóry, zaburzenia narządów sensorycznych, a także otyłość, cukrzyca i nowotwory gonad. Schorzenia te pojawiają się kilka- lub nawet kilkunastokrotnie częściej niż w ogóle populacji kobiet.

### **Specyficzny fenotyp rozwoju i zachowania dziewcząt z TS**

Dziewczęta z TS mają charakterystyczny profil neuropoznawczy, który jest w pewnym stopniu skutkiem braku materiału genetycznego z utraconego chromosomu X (lub jego części)<sup>2</sup>. W profilu tym nie występują deficyty w jednej, konkretnej lokalizacji mózgu, lecz charakteryzuje się on wieloogniskową dysfunkcją mózgu, której skutkami są najczęściej (Wikiera, Noczyńska, 2006, s. 177; Saenger i in., 2001):

- zaburzenia koncentracji uwagi (zwłaszcza u dziewcząt w wieku szkolnym – występowały one aż u 24% badanych (Bondy i in., 2006, s. 23);
- zaburzenia koordynacji wzrokowo-ruchowej (np. problemy z pisanie);
- zaburzenia koordynacji wzrokowo-przestrzennej;

---

<sup>2</sup> Twardowski, Łacka i Ławniczak (2009, s. 102, za: Ross i in., 2007, Molko i in., 2004) upatrują trojkiej przyczyny problemów rozwojowych w TS. Są to: ubytek części materiału genetycznego w wyniku aberracji chromosomów płciowych, co powoduje między innymi zmiany w strukturze mózgu i komunikacji między jego częściami; przyczyny natury hormonalnej – głównie na skutek niedorozwoju gonad, co może wpływać na sprawność procesów pamięci, czas reakcji, sprawność funkcji neuromotorycznych oraz na zachowanie; czynniki środowiska rodzinnego, szkolnego, rówieśniczego i zawodowego, które współkształtują charakterystyczny dla TS profil osobowości.

- mniejsza zdolność rozwiązywania problemów, głównie kłopoty z rozwiązywaniem problemów niewerbalnych (na przykład trudności z matematyką);
- słabsza pamięć operacyjna;
- trudności w rozpoznawaniu subtelnych „wskazówek” społecznych;
- deficyty psychomotoryczne (niezdarność);
- niższe ambicje i trudności w zachowaniu (Jeż, 1999, s. 17).

Badania dowiodły, że część spośród tych deficytów może zostać wyrównana dzięki hormonalnej terapii estrogenowej (Saenger i in., 2001).

Ciekawą prawidłowość zauważono, jeśli chodzi o wrażliwość sensoryczną dziewcząt z zespołem Turnera – są one zwykle słuchowcami i w ten sposób przyswajają najwięcej informacji, podczas gdy większość społeczeństwa to wzrokowcy (Tesch, 2000). W standardowych testach inteligencji dziewczęta z TS generalnie uzyskują wyniki przeciętne w skali werbalnej (słownej), lecz niższe w skali niewerbalnej (bezsłownej) ([www.turner.org.pl](http://www.turner.org.pl)). Może występować u nich selektywne obniżenie zdolności wykonawczych oraz wzrokowo-przestrzennych (Wikiera, Noczyńska, 2006, s. 177). Trudności w rozwiązywaniu problemów niewerbalnych, zaburzenia pamięci niewerbalnej oraz trudności z abstrakcyjnym myśleniem mogą powodować, zwłaszcza w okresie szkolnym, problemy w nauce przedmiotów ścisłych, głównie słabsze wyniki w matematyce (Jeż, 1999, s. 17; Wikiera, Noczyńska, 2006, s. 177). Zaburzenia zdolności matematycznych, czyli tak zwana dyskalkulia, występują u około 3-6% dzieci i mogą im towarzyszyć zaburzenia czytania i/lub uwagi (Bruandet i in., 2004, s. 288). Współczesne teorie utrzymują, że ludzka zdolność do arytmetyki jest częściowo zależna od warunków genetycznych, które w późniejszym życiu osobniczym modyfikowane są przez edukację. Problemy dziewcząt z TS w matematyce, zwłaszcza w arytmetyce, są udokumentowane w wielu badaniach (por. Mullaney, Murphy, 2009). Mazzocco (1998, s. 289) podkreśla słabsze wyniki liczenia i częstsze popełnianie błędów u badanych z TS w stosunku do badanych z zespołem łamliwego chromosomu X oraz w porównaniu z grupą kontrolną dziewczynek zdrowych. Temple i Marriott (1998) oraz Temple i Sherwood (2001) wykazali gorsze wyniki (wolniejsze wykonywanie operacji matematycznych) dziewcząt z TS w niektórych działaniach matematycznych (dodawanie i dzielenie liczb, operacje na liczbach wielocyfrowych). Bruandet i współpracownicy (2004) stwierdzili gorsze wyniki dziewcząt z TS w zakresie szacowania (potrafiły oszacować znacznie mniejszą liczbę elementów bez ich liczenia niż osoby z grupy kontrolnej) oraz szybkości w przeprowadzaniu podstawowych działań arytmetycznych (dodawanie, odejmowanie, dzielenie, z wyjątkiem mnożenia). Mazzocco (1998) stwierdził stosunkowo niskie wyniki osiągnięć matematycznych zwłaszcza u chorych poniżej 10 lat. Według badań zespołu Siegel, Clopper i Stabler (1998) problemy w nauce matematyki miały blisko co trzecia spośród badanych.

Badania wykazują natomiast, że niepełnosprawność intelektualna nie występuje w przypadku TS częściej niż w ogóle populacji, z wyjątkiem pacjentek mających mały, pierścieniowy chromosom X, u których ryzyko jej wystąpienia jest faktycznie większe i wynosi około 30% (Hall i in., 1982; Siegel, Clopper, Stabler, 1998; Leppig i in., 2004). Inteligencja większości dziewczynek i kobiet z TS jest w normie (Bondy i in., 2006).

Jeśli chodzi o mocne strony kobiet z TS, to już w latach 60. stwierdzono, że mają one dobre, a często nawet ponadprzeciętne zdolności werbalne (pomimo występowania innych deficytów i różnych problemów związanych z uczeniem się). W badaniach z 1982 roku zauważono, że wyniki w teście Wechslera były u tych kobiet o około 20 punktów wyższe w części badającej zdolności werbalne niż w częściach testu związanych ze zdolnościami niewerbalnymi (między innymi rysowanie, geometria, arytmetyka) (Hall i in., 1982, s. 42). Badania wykazały, że w skalach słownych testów inteligencji kobiety z TS uzyskiwały lepsze wyniki niż kobiety zdrowe: lepiej czytały, lepiej przyswajały słownictwo i rozumiały rzadko używane słowa, były dokładniejsze (Twardowski, Łącka, Ławniczak, 2009, za: Kesler, 2007). Według Wikiera i Noczyńskiej z Katedry i Kliniki Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego Akademii Medycznej we Wrocławiu (2006) u dziewcząt z TS występują naturalne zdolności do nauki języków, zarówno języka ojczystego, jak i języków obcych. Zdolność wypowiedzania się jest dobra i nie odbiega od przeciętnej zdolności dzieci zdrowych (Jeż, 1999, s. 17).

Ogromną rolę w rozwoju poznawczym dziewcząt z TS może odegrać odpowiednia pomoc pedagogiczna. Wiele spośród deficytów poznawczych można skorygować poprzez regularne ćwiczenie zaburzonych funkcji. Aby tego dokonać, niezbędne jest stworzenie przyjaznej atmosfery zajęć, motywowanie do pracy, wzmocnienie poczucia własnej wartości oraz zapewnienie dziecku odpowiedniej dla niego ilości czasu do wykonania zadania. „Dziewczęta z TS potrzebują przeważnie więcej czasu, by pracować własnym tempem i sposobem. Pozwala to na wyzwolenie kreatywności i jest często (...) drogą prowadzącą do celu” (Wikiera, Noczyńska, 2006, s. 177). Należy podkreślić, że na problemy w sferze poznawczej nakładają się często negatywne czynniki psychologiczne (niska samoocena, zaniżone poczucie własnej wartości, poczucie inności) i społeczne (brak akceptacji, odrzucanie), które mogą dodatkowo blokować usprawnianie lub nawet pogłębiać zaburzone funkcje poznawcze. Dzięki wczesnemu wsparciu edukacyjnemu i społecznemu pacjentek z TS ich perspektywy edukacyjne mogą być takie same jak u zdrowych dzieci. Twardowski, Łącka i Ławniczak (2009) proponują proces wspomaganie dziewcząt z TS, w którym wyróżniają 5 różnych obszarów wsparcia. Są to: konsultacje dla rodziców – którzy jako pierwsi wspomagają rozwój dziecka z TS, treningi umiejętności szkolnych, treningi umiejętności społecznych (nauka integracji, przełamywa-

nie tendencji do izolacji, kształtowanie postaw akceptacji dla chorych wśród rówieśników oraz eliminowanie praktyk dyskryminacyjnych wobec dziewczynek z TS), indywidualna psychoterapia oraz pomoc w wyborze optymalnego zawodu.

## **Rodzina z dziewczynką z zespołem Turnera**

### **Sytuacja psychospołeczna rodziców dziewczynki z TS**

Diagnoza choroby genetycznej u córki jest dla rodziców dziecka sytuacją niezwykle trudną, oznaczającą wiele zmian w życiu całej rodziny (Gracka, Radoszewska, Wiśniewski, 1994). Choroba genetyczna jest wielkim szokiem dla rodziców, ponieważ zwykle oczekują oni zdrowego dziecka oraz zapewnień, że jest podobne do któregoś z nich, tymczasem ich córka z TS nie jest ani do nich podobna, ani zdrowa. Stan przeżywany w tym okresie przez rodziców określa się czasem mianem żałoby, akcentując tym samym konieczność rozstania się rodziców z obrazem wymarzonego, idealnego dziecka (Stengel-Rutkowski, Anderlik, 2004). „Poradzenie sobie z informacją o chorobie oraz ustalenie relacji z chorym dzieckiem jest zatem pierwszym zasadniczym problemem, jaki napotykają rodzice chorych na TS” (Gracka, Radoszewska, Wiśniewski, 1994). W badaniach rodziców 44 dziewczynek z TS (Starke, Wikland, Moller, 2002) próbowano ustalić typową reakcję na wiadomość o chorobie córki, a także wyłonić te zmienne, które ułatwiają przyjęcie diagnozy i pomagają radzić sobie z nią. Badania wykazały, że sposób przyjęcia diagnozy TS zależy w dużym stopniu od tego, jak przekaze ją lekarz, czy dostarczy odpowiednich, jasnych i rzetelnych informacji na temat choroby. Rodzice, którym udzielono pobieżnej lub niepełnej informacji, dłużej przeżywali diagnozę choroby córki, a sam proces okupiony był znacznie większym stresem oraz poczuciem lęku i bezradności niż w przypadku rodziców, którym udzielono jasnych i rzetelnych wyjaśnień. Oczywiście jest, że nawet najdelikatniej przekazana przez lekarza diagnoza negatywna zawsze taka pozostanie, jednak sposób, w jaki rodzice zostaną o niej poinformowani, ma ogromny wpływ na proces ich adaptacji do nowej sytuacji. Proces tak zwanej modelowej procedury informowania opisali Cunningham, Morgan i McGucken (Pisula, 2004, s. 44, za: Cunningham, Morgan, McGucken, 1984). Polega on na: jak najszybszym informowaniu rodziców; przekazywaniu informacji obojgu rodzicom z uszanowaniem ich uczuć i prywatności (dość częstą praktyką jest przekazywanie diagnozy tylko jednemu z rodziców – najczęściej matce – dla której sytuacją obciążającą staje się wówczas nie tylko sama diagnoza zaburzeń rozwoju dziecka, ale także fakt ko-

nieczności przekazania tej diagnozy ojcu dziecka); udzielaniu wyczerpujących informacji ze wskazaniem możliwości dalszej pomocy (medycznej, psychologicznej i innej).

Rodzice dziecka z TS napotykają na swej drodze wiele problemów natury zarówno somatycznej (zmęczenie fizyczne, problemy zdrowotne), jak i psychologicznej (stres, przeciążenie psychiczne, wyczerpanie emocjonalne, osamotnienie oraz liczne lęki – na przykład o przyszłość dziecka). Gracka, Radoszewska i Wiśniewski (1994) podczas badań rodziców 9 dziewczynek z TS wyróżnili 10 zasadniczych problemów, z jakimi muszą się oni zmierzyć. Są to problemy wspólne dla wszystkich rodzin chorych na TS:

- 1) stopień zaakceptowania faktu urodzenia się dziecka chorego i związanych z tym trudności;
- 2) czy i jak powiedzieć dziecku, że jest chore;
- 3) zaakceptowanie sposobu leczenia, a szczególnie:
- 4) konieczności zdobywania funduszy na leczenie;
- 5) częste wizyty u specjalistów;
- 6) codzienne zastrzyki, gdy dziecko jest leczone hormonem wzrostu;
- 7) czy i jak informować środowisko dziecka o jego chorobie (problem pojawia się w momencie pójścia dziecka do przedszkola, szkoły i wchodzenia w nowe grupy rówieśnicze);
- 8) obawy dotyczące przyszłości dziecka – bezpłodność córki;
- 9) zdobycie odpowiedniego zawodu, adekwatnego do możliwości i zdolności chorej;
- 10) trudności w znalezieniu partnera.

Podobnie jak w przypadku innych rodziców dzieci chorych i niepełnosprawnych, wśród rodziców dziewcząt z TS, zwłaszcza matek, często występuje postawa nadmiernie chroniąca (badania własne wśród 74 chorych z TS, materiały niepublikowane, 2008). W literaturze można się spotkać z pojęciem *prison of protection* (dosłownie: więzienie ochrony) – rodzice przesadnie chronią swe dziecko, ograniczają je, nadmierna ochrona staje się dla dziecka więzieniem (Pisula, 2004, s. 16, za: Hinsburg, 1995). Dzieci niepełnosprawne lub z zaburzeniami rozwoju, z uwagi na swą chorobę, są w wielu aspektach słabsze niż rówieśnicy (więcej problemów zdrowotnych, występowanie specyficznych problemów w rozwoju poznawczym, emocjonalnym czy społecznym), a w przypadku dziewczynek z TS ta słabość potęgowana jest przez niski wzrost, co sprawia, że wydają się one jeszcze mniejsze i słabsze. Powoduje to często ich infantylizowanie, traktowanie niewspółmiernie do wieku i stopnia rozwoju – jak wieczne dzieci. Infantylizacja może być także spowodowana obawą o ich zdrowie. Z kolei postawa zbyt wymagająca może wynikać z nieprzyjęcia faktu choroby dziecka przez rodziców. Tacy rodzice będą w konsekwencji stawiać

dziecku zbyt wysokie wymagania (którym często nie jest ono w stanie sprostać), aby udowodnić samym sobie, że mimo diagnozy lekarskiej dziecko jest zdrowe i rozwija się prawidłowo. Postawa odtrącająca może natomiast wynikać z poczucia winy wobec dziecka, że jest chore. Gracka, Radoszewska i Wiśniewski (1994) w swoich badaniach wyróżnili 4 sposoby (strategie) radzenia sobie (tak zwany *coping*, z ang. *to cope* – radzić sobie) z chorobą dziecka i stresem z nią związanym. Do nieprawidłowych należą: zaprzeczanie – negowanie choroby dziecka, stawianie dziecku zbyt dużych wymagań (jak osobie zdrowej), nieinformowanie dziecka o chorobie; kompensacja – pobłażanie dziecku i brak wymagań jest próbą rekompensaty, generalizowanie (przeniesienie) „słabości” dziecka na wszystkie aspekty funkcjonowania oraz izolacja – izolowanie dziecka, dziecko nie wie o chorobie, jest ona wstydliwą tajemnicą, idealizowanie dziecka w innych aspektach (na przykład funkcjonowania intelektualnego). Jedyny prawidłowy sposób postępowania to racjonalizacja – racjonalne podejście do choroby: rodzice znają ograniczenia dziecka, ale dają mu dużą autonomię, dziecko jest poinformowane o swej chorobie i o leczeniu, leczenie traktowane jest jako zadanie. Pisula (2004, s. 49) wymienia natomiast potrzeby rodziców dzieci z zaburzeniami genetycznymi. Zalicza do nich: tak zwaną potrzebę przetrwania (siła i zdrowie potrzebne do codziennego radzenia sobie), potrzebę przynależności i wsparcia (więzi w rodzinie, w grupach wsparcia), doświadczania radości i rozrywki (kontakty z innymi, powrót do normalności życia), odczuwania własnej wartości i kompetencji jako rodzica, zapewnienia dziecku przyszłości, potrzebę akceptacji.

W przypadku rodzin dziecka z TS konieczne jest objęcie opieką psychologiczną nie tylko chorego (diagnoza psychologiczna dziecka, porady konsultacyjne dla młodzieży z TS), ale także jego rodziców. Różne typy wsparcia psychologicznego dla rodziców dzieci z zaburzeniami genetycznymi opisują między innymi Pisula (2004) oraz Gracka, Radoszewska i Wiśniewski (1994). Należą do nich:

- wczesna interwencja – kompleksowa opieka nad rodzicami (rodziną) tuż po diagnozie;
- konsultacje i pomoc terapeutyczna – pomoc psychologiczna dla rodziców (rodziny) po zaakceptowaniu nowej sytuacji i poradzeniu sobie z diagnozą;
- grupy wsparcia – często mają charakter psychoedukacyjny; celem jest rozwój wiedzy uczestników w różnych aspektach (medycznym, w zakresie uzyskania pomocy instytucjonalnej) oraz wymiana doświadczeń i wsparcie ze strony innych rodziców;
- „chwila wytchnienia” (*respite care*) – czasowe odciążenie rodziców/rodziny od opieki nad dzieckiem (poprzez placówki lub osoby); celem jest regeneracja sił psychofizycznych rodziców/rodziny.

## Instytucje wsparcia

Ogólnopolskie Stowarzyszenie Chorych z Zespołem Turnera powstało w maju 1990 roku. Od początku miało na celu skupienie i integrację osób dotkniętych zespołem Turnera i działalność informacyjno-edukacyjną przede wszystkim w środowisku chorych i ich rodzin. Wielkopolskie Stowarzyszenie Wsparcia w Zespole Turnera powstało w lutym 2007 roku. Strategicznym celem stowarzyszenia jest „doprowadzenie do stworzenia osobom z zespołem Turnera warunków harmonijnego rozwoju fizycznego i psychospołecznego, dającego szansę na jakość życia nieróżniącą się istotnie od osiągniętej przez ludzi zdrowych” (<<http://www.turner.org.pl/stowarzyszenie.html>>, <[www.turnersyndrom.org.pl](http://www.turnersyndrom.org.pl)> [10.01.2011]). Aby warunki te były spełnione, osoby z TS potrzebują specjalistycznej opieki medycznej, psychologicznej i pedagogicznej. Polskie stowarzyszenia mają odpowiedniki w innych krajach Europy i świata. Europejskie stowarzyszenia kobiet z zespołem Turnera znajdują się w: Anglii ([www.tss.org.uk](http://www.tss.org.uk)), Austrii ([www.oetsi.at](http://www.oetsi.at)), Belgii, Czechach, na Słowacji, w Danii ([www.aaa.dk/turner](http://www.aaa.dk/turner)), Finlandii, we Francji ([www.agat-turner.org](http://www.agat-turner.org)), w Hiszpanii ([www.geocities.com/HotSprings/Villa/4521/index.html](http://www.geocities.com/HotSprings/Villa/4521/index.html)), Holandii ([www.turnercontact.nl](http://www.turnercontact.nl)), Irlandii ([www.tcgi.ie](http://www.tcgi.ie)), Islandii, Niemczech ([www.turner-syndrom.de](http://www.turner-syndrom.de)), Norwegii, Szkocji ([www.tss.org.uk](http://www.tss.org.uk)), Szwajcarii, Szwecji oraz we Włoszech. Na świecie stowarzyszenia wsparcia dla kobiet z TS istnieją w Afryce Południowej, Argentynie ([www.sindromedeturner.org.ar](http://www.sindromedeturner.org.ar)), Australii, Brazylii, Indiach, Izraelu, Japonii, Kanadzie ([www.turnersyndrome.ca](http://www.turnersyndrome.ca)), Korei, Meksyku, Nowej Zelandii, Singapurze oraz w USA.

Innymi organizacjami działającymi na rzecz między innymi dziewcząt z zespołem Turnera są fundacje zajmujące się niskorosłością. Poza pacjentkami z TS podopiecznymi tych fundacji są inne osoby dotknięte problemem niskorosłości. Do takich organizacji należą między innymi polska fundacja „Chcę urosnąć” oraz amerykańska Human Growth Foundation. Ich celem jest nie tylko działalność edukacyjno-informacyjna i udzielanie wsparcia rodzinom dzieci niskorosłych, ale także poszukiwanie wsparcia zarówno medycznego (badania naukowe), jak i finansowego oraz rzeczowego dla tych dzieci oraz upowszechnianie w świadomości społecznej wiedzy o chorobie i potrzebie niesienia pomocy chorym i ich rodzinom. Szczegółowy wykaz stowarzyszeń zespołu Turnera na świecie oraz inne przydatne adresy wraz z odnośnikami do stron internetowych można znaleźć w poradniku *Wspomaganie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera* pod red. prof. dr hab. K. Łackiej<sup>3</sup> (2009).

<sup>3</sup> Ważne informacje na temat zespołu Turnera zob. Szulc, 2009, s. 87-91.

### Sytuacja psychospołeczna rodzeństwa dziewczynki z TS

Sytuacja trudna dotyczy nie tylko rodziców dziewcząt z TS, ale także ich rodzeństwa. Generalnie rodzeństwo dziecka chorego czy niepełnosprawnego zawsze znajduje się w trudniejszej sytuacji niż rodzeństwo dziecka pełnosprawnego. Pomimo iż dziewczęta chore na TS zwykle umyślowo rozwijają się prawidłowo, to w toku rozwoju pojawiają się problemy dotyczące także ich rodzeństwa. W wielu badaniach dotyczących rodzeństwa dzieci niepełnosprawnych w ogóle mówi się o tak zwanej miłości wstydlivej: niepełnosprawny brat czy siostra jest inny, a inność zawsze wzbudza ciekawość, w przypadku dzieci często także brak zrozumienia, czasem również akceptacji. Z drugiej strony, mimo swej inności chory pozostaje bratem/siostrą, którego należy kochać i szanować. Ten swoisty dysonans często bywa odczuwany przez rodzeństwo dzieci chorych i niepełnosprawnych. Brak akceptacji ze strony rówieśników jest częstym problemem dzieci mających niepełnosprawne rodzeństwo. Brat czy siostra dziecka niepełnosprawnego są często oceniani przez jego przyzmat. Ta ocena zwykle bywa negatywna, stąd rodzeństwo dziecka chorego (niepełnosprawnego) bywa samotne i nie jest atrakcyjnym partnerem w zabawie. W dzieciństwie inność dziewczynek z TS wynika przede wszystkim z ich znacznie niższego wzrostu. Ważne jest, by dzieci zdrowe mające chorą siostrę otrzymały jasną, rzetelną i odpowiednią do swojego wieku informację na temat choroby. Szczera rozmowa uwalnia zdrowe dziecko od lęków i niepokojów związanych z chorobą siostry, dając przede wszystkim poczucie bezpieczeństwa: choroba przestaje być „wielką niewiadomą”, a dziecko zdrowe przestaje zastanawiać się, czy ono też zachoruje, czy siostra umrze i tak dalej.

Innym problemem, który dotyczy pełnosprawnego rodzeństwa, jest jego samotność. Rodzice zajęci chorym dzieckiem, ciągłymi wyjazdami do specjalistów, postęпами terapii zbyt mało uwagi poświęcają pełnosprawnemu rodzeństwu, co może nie tylko potęgować w nim uczucie odrzucenia i osamotnienia, ale także rodzić rywalizację o względy rodziców, której efektem może być wypracowywanie różnorodnych strategii „odzyskiwania rodziców dla siebie”. Zazdrość o uwagę rodziców, poczucie odrzucenia, bycia mniej kochanym mogą rodzić uczucia negatywne wobec chorego rodzeństwa. Zdrowe dziecko często odczuwa rozmaite lęki i niepokoje, które dotyczą między innymi własnej pozycji w rodzinie – dzieci te pragną być zauważane także wtedy, gdy są fizycznie w domu nieobecne (na przykład podczas wypoczynku wakacyjnego). Wreszcie rodzeństwo pełnosprawne bywa swoistymi bohaterami rodziny. Bohater rodziny czuje potrzebę poczucia dobrego spełniania swoich obowiązków, swojej roli w rodzinie, a role te mogą być różne (od na przykład wykonywania prac domowych za rodziców, aż po całkowitą organizację życia rodzinnego za zaję-

tych chorą siostrą rodziców). Często sami rodzice generują taką postawę, na przykład przeciążając zdrowe dziecko obowiązkami domowymi czy opieką nad chorą siostrą.

Warto poruszyć jeszcze jeden problem związany z dzieckiem chorym na TS. Często zdrowe rodzeństwo (nawet jeśli jest młodsze) traktowane jest jako starsze i bardziej samodzielne (choćby z uwagi na wyższy wzrost, co przecież nie idzie faktycznie w parze z wiekiem metrykalnym i dojrzałością!), stawia się mu zatem częstokroć większe wymagania. Ta, opisywana często w literaturze, zamiana ról (młodsze dziecko sprawne przejmuje rolę starszego) jest nie tylko krzywdząca dla obu stron, ale i prowadzi do jawnej infantylizacji dziewcząt z TS.

### Terapia chorych z zespołem Turnera

Wczesne rozpoznanie i zdiagnozowanie choroby pozwala na zaplanowanie i zastosowanie optymalnej terapii zarówno hormonem wzrostu, jak i hormonami płciowymi. Najlepiej, jeśli diagnoza nastąpi jeszcze w życiu płodowym – symptomy, które najczęściej prowadzą pozwalają stwierdzić TS już na tym etapie, to zwiększenie wartości przezierności fałdu karkowego<sup>4</sup>, wodniak torbielowaty, opuchlizna ciała oraz wady serca. Zaraz po urodzeniu i w okresie niemowlęctwa diagnozę można postawić ze względu na takie symptomy, jak: opuchnięte dłonie/stopy, wory skórno-mięśniowe w okolicy karku – pozostałość po wodniaku torbielowatym, dysmorfie twarzy – między innymi nisko osadzone uszy, krótka szyja, gotyckie podniebienie, niska linia włosów, puklerzowata klatka piersiowa. W późnym dzieciństwie lub początkach wieku dojrzewania TS stwierdza się zwykle z uwagi na brak rozwoju płciowego i niski wzrost, zaś w życiu dorosłym – zwykle u kobiet, u których stygmaty turnerowskie występują z małym nasileniem lub nie występują w ogóle – z powodu przedwczesnej menopauzy lub bezpłodności (Davenport, Hooper, Zeger, 2007, s. 13-16). Obecnie coraz więcej przypadków jest diagnozowanych już w życiu płodowym (Massa i in., 2005). W porównaniu do wcześniejszych dekad dziś znacznie wcześniej można stwierdzić TS. Wynika to z kilku czynników: większej wiedzy na temat TS wśród lekarzy, większej dostępności leczenia hormonem wzrostu i rosnącej powszechności publikacji naukowych na temat TS. Obecnie główną rolę w diagnozowaniu i klasyfikacji TS odgrywa analiza genetyczna. Dokładne badania powinny składać się z trzech kroków<sup>5</sup>:

<sup>4</sup> Przezierność fałdu karkowego (*nuchal translucency*, NT) to parametr oceniany w badaniu USG płodu, odzwierciedlający obrzęk tkanki podskórnej w okolicy karkowej. Zwiększenie wartości NT występuje w niektórych zespołach spowodowanych aberracjami chromosomalnymi: zespole Downa, zespole Edwardsa, a zwłaszcza w zespole Turnera.

<sup>5</sup> <<http://personal.telefonica.terra.es/web/sindromedeturner/eintroduccion.html>> [26.04.2008].

1) badanie kariotypu – odbywa się dzięki wyekstrahowaniu z próbki krwi DNA, które następnie zostaje poddane badaniom polegającym na klasyfikacji chromosomów: jeśli pacjentka ma pojedynczy chromosom X we wszystkich komórkach albo ich części lub gdy chromosom X jest strukturalnie zmieniony, można stwierdzić TS;

2) szczegółowe badania chromosomów za pomocą techniki FISH (por. Budny, Kanik, Latos-Bieleńska, 2002); wykonuje się je w przypadkach, gdy zawodzi klasyczna analiza cytogenetyczna (w badaniu kariotypu niemożliwe jest ustalenie dokładnego rodzaju bądź miejsca powstania mutacji); zastosowanie unikalnych sond umożliwi zlokalizowanie miejsca pęknięć chromosomów oraz określenie rodzaju translokacji<sup>6</sup>;

3) cytogenetyczne badania molekularne techniką PCR (reakcja łańcuchowa polimerazy) – pozwala na wykrycie obecności nawet bardzo niewielkich fragmentów pochodzących z chromosomu Y<sup>7</sup>.

Leczenie TS jako choroby przewlekłej jest długotrwałe. „Najwcześniejsza porada genetyczna powinna obejmować między innymi wywiad lekarski z uwzględnieniem wywiadu genetycznego, ocenę i interpretację wyników wykonanych badań oraz decyzję co do dalszego postępowania” (Program Badań Prenatalnych, Załącznik nr 5 do zarządzenia Nr 53/2006 Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia). Późniejsza kompleksowa terapia podąża w 2 głównych kierunkach: poprawy wzrastania (terapia niskorosłości) oraz wywołania feminizacji (terapia zaburzeń rozwoju płciowego). Leczenie i opiekę nad osobami z TS można podzielić na 3 główne okresy (Weis Naeraa i in., 1997; Jeż, 1999):

– od 0 do 12 lat<sup>8</sup> (od urodzenia do początku okresu pokwitania) – w tym czasie powinna nastąpić diagnoza TS; od około 2. roku życia (w przypadku szybkiej diagnozy) terapia skupia się głównie na zapobieganiu niskorosłości poprzez podawanie ludzkiego biosyntetycznego (rekombinowanego) hormonu wzrostu (GH);

– od 12 do 18/19 lat (okres pokwitania) – po zakończonej terapii hormonem wzrostu powinna zostać wprowadzona hormonalna terapia zastępcza, imitująca normalny przebieg pokwitania. Zbyt wczesne wprowadzenie terapii estrogenowej nie jest korzystne (powoduje hamowanie wzrastania), natomiast jej zbyt późne wprowadzenie nie ma wpływu na uzyskany ostateczny wzrost (Wiśniewski, 1998). Regularne wizyty u ginekologa (w pierwszej fazie tego

<sup>6</sup> <[http://pl.wikipedia.org/wiki/Fluorescencyjna\\_hybrydyzacja\\_in\\_situ](http://pl.wikipedia.org/wiki/Fluorescencyjna_hybrydyzacja_in_situ)> [18.02.2009].

<sup>7</sup> Badanie to wykonuje się przede wszystkim dlatego, że w przypadku obecności chromosomu Y w badaniu cytogenetycznym obserwuje się częstsze występowanie nowotworów złośliwych, takich jak gonadoblastoma lub dysgerminoma (Łącka, Ławniczak, 2009, s. 14).

<sup>8</sup> W oryginale: od 13 do 14 lat, jednak obecnie (Bondy i in., 2007) uważa się, że optymalnym wiekiem dla rozpoczęcia terapii hormonami płciowymi jest 12. rok życia.

okresu leczenia nawet co 3 miesiące) warunkują skuteczność terapii i umożliwiają szybką reakcję w przypadku potrzeby zmian w leczeniu (na przykład zwiększenia dawki hormonów);

– po 18./19. roku życia (po okresie pokwitania) – opieka ginekologiczna nad kobietą z TS nie kończy się w chwili zakończenia okresu pokwitania. Ze względu na podwyższone ryzyko różnych schorzeń ginekologicznych, jak i dobre samopoczucie psychofizyczne, kobiety te powinny być objęte leczeniem hormonalnym przez całe życie.

Niezwykle istotnym aspektem leczenia dziewcząt i kobiet z TS jest przekazanie im pełnej i rzetelnej informacji na temat choroby, a także prowadzonej terapii. „Poza opieką medyczną (terapią), pacjentki z TS muszą być objęte szeroką informacją na temat ich choroby, przede wszystkim powinny być im udzielone informacje na temat bezpłodności, zaburzeń wzrostu, a także powinny one zostać objęte wsparciem psychologicznym. Idealną terapię stanowi współpraca zespołu medycznego z zespołem psychologiczno-pedagogicznym” (Suzigan i in., 2004).

### **Leczenie hormonem wzrostu**

Hormon wzrostu podaje się codziennie w postaci podskórnej iniekcji (Rymkiewicz-Kluczyńska, 1993; Prusik, 2002). Terapia GH jest długotrwała (zazwyczaj trwa około 8 lat) (Jeż, 1999). Obecnie coraz więcej lekarzy postuluje rozpoczęcie terapii już w 2. roku życia dziewczynki (Bondy i in., 2007). Najnowszy trend w leczeniu niskorosłości w TS wiąże się ze stosowaniem hormonu wzrostu z niewielką dawką estrogenów, które nie spowolniają tempa wzrostu, a mają dobroczynny wpływ na kośćce (Bondy i in., 2006). Terapię GH zazwyczaj kończy stwierdzenie zakończenia procesów wzrastania. Przez długi czas leczenie hormonem wzrostu w zespole Turnera w Polsce nie było finansowane z budżetu państwa. Od 1999 roku taką terapię prowadzi się w wyspecjalizowanych ośrodkach w ramach Ogólnopolskiego programu leczenia niedoboru wzrostu dzieci i młodzieży w następstwie somatotropinowej niedoczynności przysadki, zespołu Turnera i przewlekłej niewydolności nerek, przez zastosowanie hormonu wzrostu, natomiast jej koszt pokrywa Narodowy Fundusz Zdrowia (Ławniczak, 2007). Na potrzeby programu wyodrębniona została sieć ośrodków referencyjnych uprawnionych do refundowanego leczenia hormonem wzrostu i zapewniających zarazem wszystkim leczonym całokształt potrzebnej w zespole Turnera specjalistycznej opieki. Leczenie hormonem wzrostu odbywa się w 15 ośrodkach referencyjnych w całej Polsce (Szulc, 2009, s. 20; dokładny wykaz ośrodków w: Romer i in., 2002).

## Terapia zaburzeń rozwoju płciowego

Terapia zaburzeń rozwoju płciowego (HTZ) opiera się na hormonalnej terapii zastępczej, wykorzystującej żeńskie hormony płciowe. Termin rozpoczęcia HTZ powinien być dostosowany do wieku kalendarzowego, jak i kostnego pacjentki, a także winien uwzględniać długość wcześniejszej terapii hormonem wzrostu. Rozpoczęcie cyklicznej terapii hormonalnej zwykle zbiega się z wiekiem występowania pokwitania u dziewcząt zdrowych, a więc zaczyna się około 12. roku życia (Bondy i in., 2007). Głównym celem leczenia jest oddziaływanie progesteronem i naturalnym estrogenem (17-beta-estradiolem) w celu wywołania zmian hormonalnych normalnego cyklu menstruacyjnego (występującego u zdrowej kobiety) u pacjentki z TS (Weis Naeraa i in., 1997). HTZ zapewnia (w przypadku dziewcząt, u których pokwitanie nie wystąpiło lub znacznie się opóźnia) wywołanie pokwitania oraz wykształcenie drugo- i trzeciorzędowych cech płciowych. Bardzo ważne pod względem psychologicznym jest tutaj pojawienie się *menarche*, gdyż, łącznie z innymi pojawiającymi się cechami płciowymi (rozwój piersi, owłosienia łonowego i tym podobne), ma to niezwykle istotny wpływ na psychiczną równowagę dziewcząt z TS oraz zachwiane poczucie bycia kobietą pojawiające się w tym okresie choroby.

## Bibliografia

- Bondy C.A. and the Turner Syndrome Consensus Study Group (2007), *Care of Girls and Women with Turner Syndrome: a Guideline of the Turner Syndrome Study Group*, "Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism", 92 (1), p. 10-25.
- Bruandet M., Molko N., Cohen L., Dehaene S. (2004), *A cognitive characterization of dyscalculia in Turner Syndrome*, "Neuropsychologia", 42, p. 288-298.
- Budny B., Kanik M., Latos-Bieleńska A. (2002), *Fluorescence in situ hybridization (FISH) – application in research and diagnostics*, "Folia Histochemica et Cytobiologica", 40 (2), p. 107-108.
- Carel J.C., Ecosse E., Bastie-Sigeac I., Cabrol S., Tauber M., Leger J., Nicolino M., Brauner R., Coste J., Chaussain J.L. (2005), *Quality of life determinants in young women with Turner's Syndrome after growth hormone treatment: Results of the StaTur Population-based Cohort Study*, "Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism", 90 (4), p. 1992-1997.
- Ceglia A., Ruan V., Ulloa R. (2005), *Tratamiento ortodoncico interceptivo en una paciente con alteracion en su cromosoma X (sindrome de Turner)*, "Revista Latinoamericana de Ortodoncia y Odontopediatria", <www.ortodoncia.ws> [26.04.2008].
- Davenport M.L., Hooper S.R., Zeger M. (2007), *Turner Syndrome in Childhood*, (w:) M.M.M. Mazzocco, J.L. Ross (red.), *Neurogenetic developmental disorders. Variation of Manifestation in Childhood*, The MIT Press, Cambridge.
- Davenport M.L., Punyasavatsut N., Stewart P.W., Gunther D.F., Savendahl L., Sybert V.P. (2002), *Growth failure in early life: an important manifestation of Turner syndrome*, "Hormone Research", 57 (5-6), p. 157-164.

- Elsheikh M., Dunger D.B., Conway G.S., Wass J.A.H. (2002), *Turner's Syndrome in Adulthood*, "Endocrine Reviews", 23 (1), p. 120-140.
- Gracka M., Radoszewska J., Wiśniewski A. (1994), *Choroba dziecka w percepcji rodziców dziewczynek z Zespołem Turnera*, „Pediatria Polska”, LXIX, 6, s. 431-435.
- Hall J.G., Sybert V., Williamson R.A., Fisher N.L., Reed S.D. (1982), *Turner's Syndrome (specialty conference)*, "The Western Journal of Medicine", 137, p. 32-44.
- Jeż W. (1999), *Kobiety z zespołem Turnera. Pomiar jakości życia, próba zastosowania pomocy*, Wydawnictwo Śląskiej Akademii Medycznej, Katowice.
- Leppig K.A., Sybert V.P., Ross J.L., Cunniff C., Trejo T., Raskind W.H., Distech C.M., (2004), *Phenotype and X inactivation in 45,X/46,X,r (X) cases*, "American Journal of Human Genetics", 128, p. 276-284.
- Lew-Starowicz Z., Jeż W., Irzyniec T., Kabzińska M., Boćkowska E. (2003), *Sexual Aspects of Women with Turner's Syndrome*, "Sexuality and Disability", vol. 21, no. 4.
- Ławniczak M. (2007), *Co to jest zespół Turnera?*, <<http://www.turner.org.pl/>> [15.05.2007].
- Łącka K. (2005), *Zespół Turnera – korelacja pomiędzy kariotypem a fenotypem*, „Endokrynologia Polska”, tom 56, nr 6.
- Łącka K. (red.) (2009), *Wspomaganie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera*, Wielkopolskie Wsparcie w Zespole Turnera, Poznań.
- Łącka K., Ławniczak M. (2006), *Zintegrowane wspomaganie harmonijnego rozwoju osób dotkniętych zespołem Turnera*, (w:) A. Twardowski (red.), *Wspomaganie dzieci z genetycznie uwarunkowanymi wadami rozwoju i ich rodzin*, Wydawnictwo „GEN”, Poznań.
- Łącka K., Ławniczak M. (2009), *Definicja, epidemiologia i rozpoznawanie zespołu Turnera*, (w:) K. Łącka (red.), *Wspomaganie fizycznego i psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera*, Wielkopolskie Wsparcie w Zespole Turnera, Poznań.
- Massa G., Verlinde F., De Schepper J., Thomas M., Bourguignon J.P., Craen M., De Zegher F., Francois I., Du Caju M., Maes M., Heinrichs C. (2005), *Trends in age at diagnosis of Turner syndrome*, "Archives of Diseases in Childhood", 90, p. 267-268.
- Mathisen B., Reilly S., Skuse B. (1992), *Oralmotor dysfunction and feeding disorders on infant with Turner syndrome*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 34, p. 141-149.
- Mazzocco M.M.M. (1998), *A process approach to describing mathematics difficulties in girls with Turner syndrome*, "Official Journal of the American Academy of Pediatrics", vol. 102, supplement 3, p. 492-496.
- Midro A.T. (1999), *Poradnictwo genetyczne w rodzinach z niektórymi zaburzeniami chromosomów płci*, „Endokrynologia Polska”, suplement nr 1 do zeszytu 4 (t. 50), s. 105-121.
- Mullaney R., Murphy D. (2009), *Turner Syndrome: Neuroimaging Findings: Structural and Functional*, "Developmental Disabilities Research Reviews", 15, p. 279-283.
- Pisula E. (2004), *Potrzeby rodziców dzieci z zaburzeniami rozwoju*, (w:) W. Dykcik, A. Twardowski (red.), *Wspomaganie rozwoju i rehabilitacja dzieci z genetycznie uwarunkowanymi zespołami zaburzeń*, Wydawnictwo „GEN”, Poznań.
- Prusik W. (2002), *Funkcjonowanie psychospołeczne młodych kobiet z Zespołem Turnera*, niepublikowana praca licencjacka, Pułtusk.
- Ranke M.B. (1999), *Turner Syndrome*, "European Journal of Endocrinology", 141, p. 216-217.
- Rieser P., Davenport M. (2007), *Turner Syndrome: A Guide for Families*, <[www.turnersyndrome.org](http://www.turnersyndrome.org)> [15.07.2007].
- Romer T.E., Walczak M., Lewiński A., Roszkowska-Blaim M. (2002), *Ogólnopolski program leczenia niedoboru wzrostu u dzieci i młodzieży w następstwie somatotropinowej niedoczynności przysadki, zespołu Turnera i przewlekłej niewydolności nerek przez zastosowanie hormonu wzrostu*, opracowanie przygotowane na potrzeby Ministerstwa Zdrowia, Warszawa.
- Rymkiewicz-Kluczyńska B. (1993), *Wzrastanie i rozwój*, (w:) T.E. Romer (red.), *Zaburzenia hormonalne u dzieci i młodzieży*, Omnitech Press, Warszawa.

- Saenger P., Albertsson Wikland K., Conway G.S., Davenport M., Gravholt C.H., Hintz R., Hovatta O., Hultcrantz M., Landin-Wilhelmsen K., Lin A., Lippe B., Pasquino A.M., Ranke M.B., Rosenfeld R., Silberbach M. (2001), *Recommendations for the diagnosis and management of Turner Syndrome*, "The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism", vol. 86, no. 7.
- Sahin O., Dogru O., Gursan N., Ikbal M., Albayrak A., Gundogdu C. (2006), *Turner Syndrome and cystic hygroma*, "European Journal of General Medicine", 3 (3), p. 136-138.
- Siegel P., Clopper R., Stabler B. (1998), *The psychological consequences of Turner Syndrome and Review of the National Cooperative Growth Study Psychological Substudy*, "Official Journal of the American Academy of Pediatrics", 102, p. 488-491.
- Starke M., Wikland K.A., Moller A. (2002), *Parents' experiences of receiving the diagnosis of Turner syndrome: an explorative and retrospective study*, "Patient Educational Counseling", 47 (4), p. 347-354.
- Stengel-Rutkowski S., Anderlik L. (2004), *Możliwości oraz potrzeby dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie*, (w:) W. Dykciak, A. Twardowski (red.), *Wspomaganie rozwoju i rehabilitacja dzieci z genetycznie uwarunkowanymi zespołami zaburzeń*, Wydawnictwo „GEN”, Poznań.
- Suzigan L.Z., Paiva e Silva R.B., Lemos Marini S.H., Baptista M.T., Guerra G. Jr., Magna L.A., Maciel Guerra A.T. (2004), *Turner syndrome: the patients' view*, "Jornal de Pediatria", 80 (4), p. 309-314.
- Szulc P. (2009), *System wspomaganie w zespole Turnera w wybranych krajach na świecie i w Polsce (praca licencjacka)*, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań.
- Temple C.M., Marriott A. (1998), *Arithmetical ability and disability in Turner's syndrome*, "Developmental Neuropsychology", 14, p. 47-67.
- Temple C.M., Sherwood S. (2002), *Representation and retrieval of arithmetical facts: developmental difficulties*, "Quarterly Journal of Experimental Psychology", 55A, p. 733-752.
- Tesch L.G. (2000), *Turner Syndrome in the USA*, "Clinical Pediatric Endocrinology", 9 (1), p. 47-51.
- Twardowski A., Łącka K., Ławniczak M. (2009), *Wspomaganie psychospołecznego rozwoju osób z zespołem Turnera*, (w:) A. Twardowski (red.), *Wspomaganie rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi*, Wydawnictwo „GEN”, Poznań.
- Weis Naeraa R., Nielsen J., Gravholt C.H., Kastrup K.W. (1997), *Turner syndrome: treatment with natural estrogen*, Risskov, Dania.
- Wikiera B., Noczyńska A. (2006), *Dziecko z zespołem Turnera*, Katedra i Klinika Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego, Akademia Medyczna im. Piastów Śląskich, Wrocław, materiały niepublikowane.
- Wiśniewski A. (1998), *Zespół Turnera*, (w:) T.E. Romer (red.), *Endokrynologia kliniczna dla ginekologa, internisty i pediatry*, Springer PWN, Warszawa.
- Wiśniewski A. (2005), *Niedobór urodzeniowej masy ciała – jeden z objawów zespołu Turnera*, "Ginekologia Praktyczna", 83, 2, s. 41-45.
- Wiśniewski A. (2009), *Zespół Turnera. Przewodnik dla chorych i ich rodzin*, Wydawnictwo Stowarzyszenia Pomocy Chorym z Zespołem Turnera, Warszawa.
- Wiśniewski A., Stupnicki R., Milde K., Szufladowicz-Woźniak J. (2006), *Urodzeniowa masa i długość ciała chorych na zespół Turnera*, "Postępy Neonatologii", 2 (10).

JOANNA KOWALSKA

## Zespół Williamsa – fenomen dzieci-elfów



### Podstawowe informacje o zespole Williamsa

Zespół Williamsa (*Williams Syndrome*) jest rzadkim zaburzeniem rozwojowym, którego częstotliwość występowania szacuje się od 1 na 7500 do 1 na 20 000 (Stromme, Bjomstad, Ramstad, 2002; Martens, Wilson, Reutens, 2008) urodzeń. Najczęściej podaje się, że zespół ten został po raz pierwszy opisany w 1961 roku przez nowozelandzkiego specjalistę chorób serca Johna Cypriana Phippsa Williamsa i jego współpracowników (Williams, Barratt-Boyes, Lowe, 1961)<sup>1</sup>. Zauważyli oni, że wśród osób zgłaszających się do ich ośrodka na operację serca jest grupa dzieci z wadą zastawkową serca, u których można stwierdzić różny stopień upośledzenia umysłowego. Prawie równocześnie, w 1962 roku, ukazała się niezależna publikacja kanadyjskiego kardiologa A.J. Beurena i jego współpracowników, w której zwrócono uwagę na charakterystyczny wygląd dzieci z nadzastawkowym zwężeniem aorty i zamieszczono ich zdjęcia (Beuren, Apitz, Harmjanz, 1962). Ze względu na dwa niezależne źródła opisu syndromu obok nazwy zespół Williamsa w literaturze funkcjonuje również określenie zespół Williamsa-Beurena.

---

<sup>1</sup> Właściwie dwie pierwsze medyczne publikacje, w których prezentowane były zdjęcia dzieci z omawianym zespołem, ukazały się w "Helvetica Paediatrica Acta" w 1952 roku, czyli prawie 10 lat przed artykułem Williamsa i jego współpracowników. Autorzy pierwszych publikacji opisywali 2 pacjentów, u których stwierdzono podwyższony poziom wapnia we krwi, niewydolność nerek oraz zwiększone uwapnienie kości (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). Obecnie wiadomo, że zespół Williamsa dotyka również dzieci, u których nie stwierdza się podwyższonego poziomu wapnia we krwi.

W 1993 roku odkryto podłoże genetyczne zespołu Williamsa. Stwierdzono, że jest on wynikiem niewielkiego ubytku (mikrodelecji) w obrębie długiego ramienia chromosomu pary 7 (7q11.23) (Ewart i in., 1993). Wtedy rozpoczęły się prace nad zidentyfikowaniem genów, których brak warunkuje powstanie objawów zespołu Williamsa. Uważa się, że w utraconym obszarze znajduje się niemal 30 różnych genów (np. Merla i in., 2010). Obecnie znane jest znaczenie tylko niewielu z nich. Jako pierwszy zidentyfikowano gen odpowiedzialny za kodowanie elastyny (*ELN*), którego brak stwierdza się u około 95% osób z zespołem Williamsa. Brak tego genu może powodować niedobór elastyny, a tym samym nieprawidłowości w tkance łącznej, pojawienie się charakterystycznego wyglądu chorych, a także zmiany naczyniowe (Ewart i in., 1993). Brak innego genu znajdującego się na długim ramieniu chromosomu 7, *RFC2*, może odpowiadać za niedobór wzrostu i zaburzenia rozwojowe (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). Do tej pory w uszkodzonym obszarze chromosomu 7 zidentyfikowano również geny, których utrata może powodować zmiany w rozwoju i funkcjonowaniu mózgu (np. *LIMK1*, *FZD3*, *WSCR1*, *GTF2I*, *GTF2IRD1*) (Pyrkosz, 2007). Niektóre z nich mają prawdopodobnie związek z rozwojem zdolności oceny relacji przestrzennych (Merla i in., 2010). Brak innych genów u osób z zespołem Williamsa może przyczyniać się do rozwijania charakterystycznych cech zachowania, a także trudności z przyswajaniem wiedzy<sup>2</sup>.

Trzeba zaznaczyć, że mimo iż zespół Williamsa jest zaburzeniem o podłożu genetycznym, nie jest dziedziczony po rodzicach – jego przyczyną jest przypadkowa utrata genów. Ryzyko ponownego urodzenia dziecka z zespołem Williamsa wynosi tyle samo, ile dla ogółu populacji. Oznacza to również, że zdrowe rodzeństwo dziecka z zespołem Williamsa z dużym prawdopodobieństwem nie ma uszkodzeń w obrębie 7 chromosomu oraz nie występują istotne czynniki ryzyka dla ich potomstwa. Ponieważ uszkodzenie leżące u podłoża zespołu Williamsa dotyczy jednego chromosomu z pary 7, osoby, u których stwierdza się takie uszkodzenie, mają 50% szans na przekazanie go swojemu potomstwu (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008).

Do najczęściej wymienianych objawów zespołu Williamsa należą specyficzny wygląd, problemy zdrowotne (w tym kardiologiczne) oraz upośledzenie umysłowe. Wśród cech wyglądu wymienia się charakterystyczne rysy twarzy, na które składają się między innymi:

- duże, szerokie usta z wydatnymi wargami;

---

<sup>2</sup> Trzeba pamiętać, że badania genetyczne przynoszą coraz to nowe odkrycia i możliwe jest, że do momentu publikacji tego artykułu dostępne będą nowe dane na temat działania genów znajdujących się na długim ramieniu chromosomu 7. Bieżące odkrycia dotyczące podłoża genetycznego różnorodnych rzadkich zaburzeń, a także rozwoju metod ich leczenia można śledzić na stronie ORPHANET (<[www.orpha.net](http://www.orpha.net)>).

- dysproporcja pomiędzy szeroką szczęką a małą żuchwą i brodą, a tym samym wypukłe policzki;
- zazwyczaj mały i lekko zadarty nos o zapadniętym grzbiecie (nasadzie nosowej) i dużym, zaokrąglonym koniuszku;
- stosunkowo duże oczy, z dodatkowymi małymi fałdkami skóry znajdującymi się w wewnętrznych kąciach oczu (tak zwane fałdy nakątne powiek). Tęczówki osób z zespołem Williamsa przeważnie są koloru niebieskiego (u około 70-80%), dużo rzadziej zielonego (u około 7%) i mają charakterystyczny promienisty, „koronkowy” wzór (u około 75%). Częstymi wadami wzroku są zez zbieżny oraz nadwzroczność;
- małe i cienkie zęby (szczególnie siekacze), oddzielone widocznymi szczelinami. U wielu dzieci z tym zaburzeniem występują wady zgryzu oraz uszkodzenia szkliwa;
- większe niż przeciętnie małżowiny uszne, często odstające (Giers, 2007; Pyrkosz, 2007).

Rysy ludzi z zespołem Williamsa w literaturze przedmiotu określane są jako „twarze elfów”. Generalnie dzieci z tym zaburzeniem uważane są za „słodkie”, „śliczne”, „o wyjątkowej urodzie”. Przychylny odbiór zapewniają im prawdopodobnie duże oczy, szeroki uśmiech, pełne policzki oraz lekko zadarty nosek (Semel, Rosner, 2003). Osoby z zespołem Williamsa charakteryzują się wątłą budową ciała oraz niskim wzrostem, który przeciętnie waha się między 130 a 160 centymetrami (Giers, 2007). Badania etnograficzne sugerują, że opisany powyżej wygląd osób z zespołem Williamsa oraz ich zachowanie mogły stać się pierwowzorem dla różnych postaci baśniowych, takich jak elfy, skrzaty, krasnoludki czy wróżki (Lenhoff i in., 1997).

U wielu osób z zespołem Williamsa pojawiają się określone powikłania zdrowotne. Problemy kardiologiczne, a dokładniej nadzastawkowe zwężenie aorty (*supravalvular aortic stenosis*, w skrócie SVAS) występuje najczęściej – cierpi na nie około 75% pacjentów (Pyrkosz, 2007; Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). Szydłowski (2001) podaje, że jest to pewnego rodzaju nieprawidłowość naczyniowa, która nie jest uznawana za prawdziwą wadę anatomiczną serca. Oprócz aorty nieprawidłowość ta może dotyczyć także innych naczyń krwionośnych, na przykład tętnicy płucnej czy naczyń nerkowych. Konsekwencją zwężenia naczyń krwionośnych mogą być inne problemy kardiologiczne, takie jak nadciśnienie tętnicze czy szmery sercowe. Trzeba zaznaczyć, że u osób z zespołem Williamsa zaburzenia pracy układu krwionośnego w wielu przypadkach przebiegają łagodnie (Giers, 2007). Ponieważ istnieje jednak ryzyko poważniejszych wad serca, które mogą wymagać interwencji kardiologicznej, osoba dotknięta tą chorobą powinna być pod stałą opieką specjalistyczną.

Jednym z wcześniej opisywanych objawów zespołu Williamsa jest podwyższony poziom wapnia we krwi (tak zwana hiperkalcemia). Jest to przejściowa nieprawidłowość w metabolizmie tego pierwiastka, którą stwierdza się z reguły u niemowląt i dzieci do 5. roku życia (czasem może powrócić w okresie dojrzewania) (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). Jak wskazują dane prezentowane na stronie internetowej brytyjskiej fundacji zespołu Williamsa (*Williams Syndrome Foundation*, 2010), zaburzenia metaboliczne tego typu obserwowane są u około 15% dzieci z zespołem Williamsa. Warto pamiętać, że podwyższony poziom wapnia we krwi może leżeć u podłoża trudności z przyjmowaniem pokarmu, bólów brzucha, kolek, zaparcí oraz wymiotów. Dodatkowo dzieci, u których stwierdza się hiperkalcemię, mogą źle sypiać, bywają drażliwe. W takich wypadkach zaleca się stosowanie diety z małą zawartością wapnia, a także kontrolowane przez lekarza ograniczenie podawania witaminy D, co powinno załagodzić problemy żywieniowe. Konsekwencją hiperkalcemii u dzieci może być zwapnienie nerek (nefrokalcynoza) oraz zmiany zwyrodnieniowe – stwardnienie kości (inaczej zwane sklerotyzacją kości) (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008).

Przegląd literatury dokonany przez Hutyre i współpracowników (2008) wskazuje, że u niektórych dzieci z zespołem Williamsa mogą występować inne problemy zdrowotne. Nieprawidłowości w budowie nerek i funkcjonowaniu układu moczowego obserwowane były u około 18% chorych. Wśród innych spotykanych u tych osób schorzeń wymienia się między innymi przewlekłe zapalenie ucha środkowego, wady postawy, zdwojenie jelit lub pęcherza moczowego, wypadanie odbytnicy, niedoczynność tarczycy oraz przedwczesne dojrzewanie płciowe (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008).

U znacznej części stwierdza się występowanie niepełnosprawności intelektualnej oraz poważne trudności w uczeniu się. Zazwyczaj dzieci z tym zespołem słabo radzą sobie z czytaniem i pisanem. Kłopot sprawia im również rozumienie podstawowych działań matematycznych, a także ich wykonywanie (operowanie liczbami, przeprowadzanie operacji arytmetycznych) (O'Hearn i Luna, 2009). Często mają problem z opanowaniem umiejętności określania czasu na tradycyjnym zegarku (Maurer, Bołtuć, 2002). Dodatkową trudność w przyswajaniu wiedzy może stanowić słaba koncentracja, łatwość jej rozpraszania oraz nadaktywność (np. Porter, Dodd, Cairns, 2009).

W literaturze można znaleźć stwierdzenie, że fenomen dzieci-elfów polega między innymi na tym, że przejawiają one zdumiewającą mieszaninę zdolności i ich braku (Lenhoff i in., 1997). W następnym rozdziale zostanie omówiony wpływ zespołu Williamsa na poszczególne sfery rozwoju i funkcjonowania dziecka.

## Rozwój dziecka z zespołem Williamsa

Każde dziecko rozwija się w specyficzny dla siebie sposób. Psycholodzy i inni specjaliści upraszczają tę różnorodność, opracowując wytyczne dotyczące tempa i kolejności nabywania poszczególnych umiejętności przez dziecko oraz wyznaczając tak zwane normy rozwojowe. Trzeba pamiętać, że normy te tworzone są dla dzieci o typowym genotypie ludzkim. Porównywanie osiągnięć rozwojowych dzieci z różnymi zespołami genetycznymi z dziećmi sprawnymi jest kolejnym uproszczeniem. Midro (2002) postuluje, by dzieci, u których stwierdza się zmiany genetyczne, traktowane były jak mniejszości genetyczne, które rządzą się swoimi prawami rozwojowymi. Poznanie tych praw nie jest proste, zwłaszcza w przypadku dzieci o rzadkich zaburzeniach rozwojowych, do których należy również zespół Williamsa. Mała liczba chorych, różne zestawy genów, które uległy uszkodzeniu, a także różnorodność indywidualna utrudniają rzetelne przewidywanie ścieżek rozwoju dzieci z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi. Jednak rodzice najczęściej nie czują się usatysfakcjonowani stwierdzeniem specjalistów, że każde dziecko rozwija się indywidualnie i trudno jest przewidzieć, jak w przyszłości będzie funkcjonować. Wydaje się naturalne, że po otrzymaniu określonej diagnozy chcą oni wiedzieć więcej o możliwościach rozwojowych swoich dzieci. Rozdział ten stanowi przegląd literatury na temat badań dotyczących rozwoju ruchowego, poznawczego, społecznego i emocjonalnego dzieci z zespołem Williamsa. Trzeba jednak pamiętać, że przedstawiane poniżej wyniki stanowią pewnego rodzaju generalizację i należy je z dużą ostrożnością odnosić do indywidualnych profili funkcjonowania dzieci z tą chorobą. Ogólnie rozwój dzieci z zespołem Williamsa można określić jako nieharmonijny, co oznacza, że poszczególne sfery mogą rozwijać się w różnym tempie oraz że pewne umiejętności kształtują się na podobnym lub nawet wyższym poziomie w porównaniu do sprawnych rówieśników, natomiast inne osiągnięte są z opóźnieniem lub wcale.

### Rozwój ruchowy

Sprawność motoryczna należy do słabszych stron osób z zespołem Williamsa. U dzieci zdolności ruchowe mogą być mniej rozwinięte niż u ich rówieśników, a także prawdopodobnie nabywane będą z pewnym opóźnieniem. Dotyczy to zarówno tak zwanej motoryki dużej, czyli zręczności ruchowej całego ciała (istotnej na przykład przy chodzeniu, bieganiu czy pływaniu), jak również motoryki małej, która wiąże się z wykonywaniem drobnych, precyzyjnych ruchów dłoni, potrzebnych na przykład przy pisaniu czy rysowaniu (Giers, 2007).

Semel i Rosner (2003) podają, że około 41% osób z zespołem Williamsa ma słabo rozwiniętą motorykę dużą, co może objawiać się niezgrabnym, dziwnym chodem, trudnościami z utrzymaniem równowagi, a także problemami w wykonaniu prostych zadań ruchowych, na przykład łapaniu i rzucaniu piłki, skakaniu, jeźdźeniu na rowerze. Z tego powodu dzieci z zespołem Williamsa rzadko uczestniczą w podwórkowych zabawach i grach zespołowych.

Rozwój ruchowy dzieci z zespołem Williamsa może przebiegać wolniej niż u ich zdrowych rówieśników. Opóźnienie to może występować przy nauce samodzielnego siedzenia, raczkowania czy chodzenia. Dzieci z tym zespołem pierwsze, nieporadne i bardzo chwiejne kroki stawiają przeciętnie w wieku 18-21 miesięcy (Giers, 2007; Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008), podczas gdy zdrowe dzieci zaczynają chodzić w wieku około 12 miesięcy (Bee, 2004). Niektórym nauka samodzielnego chodzenia bez podtrzymania może zająć 3-4 lata, a czasem nawet więcej (Scheilber, 2000, za: Semel, Rosner, 2003).

Jak wspomniano, u osób z zespołem Williamsa (nawet u 94%) często obserwuje się zaburzenia motoryki małej (Semel, Rosner, 2003). Większość dzieci nie potrafi samodzielnie się ubrać, zapinać guzików i wiązać sznurowadeł. Z powodu słabej sprawności palców i nadgarstków mają one trudności w posługiwaniu się sztućcami, a także narzędziami potrzebnymi w zabawie, w szkole czy w pracy. Opanowanie tych umiejętności wiąże się z długotrwałymi i żmudnymi ćwiczeniami. Co więcej, wyniki badań Semel i Rosner (2003) wskazują, że ponad 80% dzieci z zespołem Williamsa w nieprawidłowy sposób chwytą i naciska na ołówek w trakcie pisania, co może powodować niekształtne i nieczytelne pismo. W trakcie wykonywania takich czynności, jak pisanie czy rysowanie, u chorych dzieci obserwować można często tak zwane współruchy, czyli dodatkowe, najczęściej wykonywane nieświadomie ruchy – wysuwanie języka, kiwanie głową, machanie nogami czy tupanie stopą (Giers, 2007).

Wśród dzieci z zespołem Williamsa wiele osób jest oburęcznych, co oznacza, że nie występuje u nich preferencja używania jednej z rąk – dzieci mogą wybierać rękę w zależności od typu zadania (Carlier i in., 2006). U niektórych preferencja jednej ręki (tak zwana lateralizacja) zaczyna kształtować się dość późno – dopiero w wieku około 10 lat (u dzieci zdrowych rozwój lateralizacji następuje po opanowaniu umiejętności chodzenia, w wieku około 3-4 lat) (Giers, 2007).

### **Rozwój poznawczy**

Rozwój poznawczy jest pojęciem bardzo szerokim i odnosi się do różnych aspektów poznawania, rozumienia i przystosowania się do otaczającego świata. W obrębie tych zdolności można mówić o rozwoju intelektualnym, percepcyjnym

cyjnym (związanym ze zdolnością do spostrzegania i analizowania bodźców różnych modalności) oraz językowym.

### Rozwój intelektualny

Jeden ze sposobów badania funkcjonowania poznawczego człowieka koncentruje się na pomiarze inteligencji. Od dziesiątków lat trwa dyskusja, czym właściwie jest inteligencja. Bardzo ogólnie można ją rozumieć jako zdolność człowieka do celowego działania, racjonalnego myślenia i skutecznego radzenia sobie z otoczeniem (Wechsler, 1939, za: Bee, 2004). Zdolność tę mierzy się testami inteligencji, a wynikiem pomiaru jest tak zwany iloraz inteligencji (II, ang. IQ od *intelligence quotient*)<sup>3</sup>. Dzieci z zespołem Williamsa w testach inteligencji uzyskują średnio wynik około 60 punktów (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008), który świadczy o obniżonych możliwościach rozwiązywania zadań zawartych w teście, a tym samym stanowi podstawę do wnioskowania o opóźnieniach w rozwoju intelektualnym. Z badań Udwin, Yule i Martina (1987) przytaczanych w książce Maurer i Bołtuć (2002) wynika, że około 55% dzieci z zespołem Williamsa ma iloraz inteligencji poniżej 50 punktów, co diagnozuje się jako umiarkowane upośledzenie umysłowe. Wyniki około 41% dzieci z tym zespołem mieszczą się w granicach 50-70 punktów, co wskazuje na lekkie upośledzenie umysłowe, natomiast tylko około 4% dzieci uzyskuje wyniki powyżej 70 punktów, czyli pod względem rozwoju umysłowego mieści się w granicach normy.

### Rozwój percepcyjny

Mimo że u większości dzieci z zespołem Williamsa stwierdza się upośledzenie umysłowe w stopniu umiarkowanym, charakterystyczna jest dla nich dysproporcja pomiędzy wynikami zadań wzrokowo-przestrzennych i ruchowych a dużo wyżej ocenianymi zdolnościami werbalnymi (Martens, Wilson, Reutens, 2008). Ta obserwacja może sugerować zróżnicowany poziom rozwoju procesów opracowywania informacji dla bodźców wzrokowych i słuchowych u osób z omawianym zaburzeniem.

---

<sup>3</sup> W ogóle populacji II wynosi średnio około 100-105 punktów. Zdecydowana większość ludzi (około 96,6%) ma II mieszczący się w granicach od 70 do 130 punktów, co uważane jest za tak zwaną normę intelektualną. Uzyskanie wyniku poniżej 70 punktów uważane jest za przejaw obniżonych możliwości intelektualnych, natomiast wyniki powyżej 130 punktów za przejaw wybitnych zdolności w tym zakresie.

### Procesy przetwarzania informacji wzrokowych

Dzieci z zespołem Williamsa bardzo często ujawniają trudności w zakresie funkcjonowania wzrokowo-przestrzennego. Objawiają się one problemami w różnicowaniu kierunków, lokalizowaniu przedmiotów w przestrzeni i ocenie odległości. Kłopot sprawia im także rozwiązywanie zadań wymagających przetwarzania informacji wzrokowo-przestrzennych: różnicowanie kształtów przedmiotów i figur geometrycznych, ich zapamiętywanie oraz porządkowanie sekwencyjne i klasyfikacje (Maurer, Bołtuć, 2002). Dzieci te często nie potrafią odróżnić strony prawej od lewej, kierunków do przodu i do tyłu, relacji nad – pod, gubią się w otoczeniu, na skrzyżowaniach i tym podobnych (Giers, 2007). Zaburzenia procesów przetwarzania informacji wzrokowo-przestrzennych objawiają się również trudnościami w składaniu całości z elementów, na przykład podczas tworzenia budowli z klocków czy układania puzzli. W badaniach prowadzonych przez Bellugi (za: Giers, 2007) obserwowano istotne różnice między dziećmi z zespołem Williamsa a dziećmi z zespołem Downa. Podczas gdy pierwsza grupa koncentrowała się głównie na szczegółach obrazu kosztem jego całościowego zarysu, druga zwracała większą uwagę na ogólną, główną figurę, a nie na jej składowe elementy. Tendencja do spostrzegania składowych elementów z pominięciem tworzonej przez nie całości widoczna jest także w pracach plastycznych dzieci z zespołem Williamsa, na których znajduje się często dużo detali, niepołączonych ze sobą i niemających określonej struktury (Semel, Rosner, 2003).

Od wielu lat wśród badaczy trwają spory, czy mimo trudności w przetwarzaniu bodźców wzrokowych osoby z zespołem Williamsa mają wyjątkowe zdolności rozpoznawania i zapamiętywania ludzkich twarzy (Karmiloff-Smith i in., 2004). Do takich wniosków doprowadziły przytaczane między innymi przez Semel i Rosner (2003) wyniki badań Bellugi i jej współpracowników (1988) (za: Semel, Rosner, 2003). W badaniach tych w teście zapamiętywania i rozpoznawania figur geometrycznych dzieci z zespołem Williamsa uzyskały wyniki dużo gorsze niż ich rówieśnicy. Natomiast gdy zamiast figur użyto zdjęć ludzkich twarzy, te same dzieci uzyskały zaskakująco wysokie wyniki. Nie było dla nich utrudnieniem rozpoznawanie twarzy przedstawionej do góry nogami, w zmienionej fryzurze, makijażu czy w innym wieku (Bellugi i in., 1988, za: Semel, Rosner, 2003). Niektórzy autorzy sugerują, że badania te mogą świadczyć o takich wyjątkowych zdolnościach osób z zespołem Williamsa. Jednak Karmiloff-Smith i jej współpracownicy (2004) zwracają uwagę, że należy mówić jedynie o poziomie porównywalnym chorych dzieci do ich zdrowych rówieśników. Eksperymenty przeprowadzone przez ten zespół badawczy dodatkowo sugerują, że proces nabywania tych umiejętności może być różny w grupie dzieci z zespołem Williamsa i grupie dzieci zdrowych (Karmiloff-Smith i in., 2004).

### Procesy przetwarzania informacji słuchowych

Obserwowanym u osób z zespołem Williamsa deficytom przetwarzania informacji wzrokowo-przestrzennych nie towarzyszą analogiczne deficyty analizy informacji słuchowych. U osób z zespołem Williamsa często obserwuje się wysoki poziom przetwarzania bodźców słuchowych. Wielu chorych charakteryzuje się szczególną zdolnością do bezbłędnego rozpoznawania i odtwarzania wysokości dźwięków, tonów i rytmów, określaną jako słuch absolutny. W zależności od źródła szacuje się, że może on występować u od około 30 do nawet 98% osób (Giers, 2007).

Od wczesnego dzieciństwa wiele osób z zespołem Williamsa przejawia zainteresowanie muzyką (Levitin i in., 2004). Semel i Rosner (2003) podają, że z relacji rodziców wynika, że aż 90% dzieci bardzo lubi muzykę, 87% lubi śpiewać, a aż 86% łatwo zapamiętuje słowa i melodię różnych piosenek, zaś 71% tych dzieci zostało określone jako utalentowane muzycznie. W literaturze można znaleźć opisy takich szczególnych uzdolnień muzycznych. Lenhoff (1996, za: Giers, 2007) stwierdził, że osoby z tym zespołem przejawiają niespotykane poczucie rytmu, umiejętność szybkiego uczenia się piosenek – również w językach obcych. Zaobserwował on, że mimo ogólnych problemów z koncentracją, osoby te są w stanie skupiać się przez dłuższy czas na dźwiękach muzyki, a także wykazują się stosunkowo dużą uwagą, gdy wykonują czynności z nią związane (Lenhoff, 1996, za: Giers, 2007). Przeszkodą w rozwoju talentu mogą być trudności w odczytywaniu zapisu nutowego. Choć znaczna część osób z zespołem Williamsa jest w stanie odtworzyć melodie i słowa piosenki, które słyszały dużo wcześniej, to nie potrafi czytać ani prowadzić zapisu nutowego (Giers, 2007).

Prowadzone w Polsce przez Magdalenę Giers (2007) badania potwierdziły hipotezę o uzdolnieniach muzycznych współwystępujących z zespołem Williamsa. Autorka stwierdziła, że dodatkowym czynnikiem, który może mieć związek ze zdolnościami opracowywania bodźców słuchowych, jest płeć dziecka. W omawianych badaniach chłopcy w porównaniu z dziewczętami uzyskali istotnie wyższe wyniki w testach poziomu słuchu muzycznego, przejawiali lepszą koncentrację na bodźcach dźwiękowych, a także uzyskali lepsze rezultaty w testach badających słuchową pamięć fonologiczną oraz pamięć do znanych melodii. Giers (2007) wykazała także, że wiek dziecka nie wpływa na badane umiejętności.

Trzeba również wspomnieć, że u wielu osób z zespołem Williamsa obserwuje się tak zwaną nadwrażliwość na bodźce słuchowe, która może stanowić konsekwencję niższego progu wrażliwości słuchowej (Maurer, Bołtuć, 2002; Giers, 2007). Nadwrażliwość ta wiąże się z przeżywaniem silnego stresu w różnorodnych sytuacjach, w których pojawiają się nagłe, głośne dźwięki.

Grzmoty podczas burzy, pękający balon, oklaski, dźwięki urządzeń elektrycznych, hałas uliczny, głośny śmiech i wiele innych dźwięków może wywoływać u osób z zespołem Williamsa napięcie, reakcje lękowe, ucieczkę, płacz (Maurer, Bołtuć, 2002).

### Rozwój językowy

Dobra pamięć słuchowa oraz szczególne zdolności w zakresie percepcji i opracowywania bodźców słuchowych obserwowane u osób z zespołem Williamsa mogą leżeć u podłoża ich wysokiego poziomu rozwoju zdolności werbalnych. Wiele źródeł wskazuje, że początkowo rozwój zdolności językowych może przebiegać z opóźnieniem w porównaniu z ich zdrowymi rówieśnikami (Martens, Wilson, Reutens, 2008). Prawdopodobnie z powodu trudności w skoordynowaniu pracy mięśni ust i języka dzieci chore zaczynają mówić przeciętnie rok później niż dzieci bez zaburzeń rozwoju, czasem opóźnienie jest jeszcze większe (Semel, Rosner, 2003). Jednak już w wieku szkolnym mowa u przeważającej większości osób z zespołem Williamsa jest wyraźna, łatwa do zrozumienia, płynna i bardzo ekspresyjna. Często też dzieci w tym wieku zaczynają używać bogatszego słownictwa niż ich rówieśnicy (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008), budują złożone wypowiedzi słowne. W rozmowie używają wyszukanych słów, specjalistycznych nazw, niezwykłych zwrotów i frazesów. W swoich wypowiedziach stosują różne środki literackie: metafory, porównania, analogie, personifikacje, zwroty humorystyczne i ironizujące (Giers, 2007). W niektórych przypadkach można jednak stwierdzić zbyt szybkie tempo mówienia, zacinanie się spowodowane stresem, a także przestawianie liter w trudniejszych wyrazach (Giers, 2007). Mimo tych drobnych trudności osoby z zespołem Williamsa przeważnie lubią prowadzić długie rozmowy, szczególnie na swoje ulubione tematy.

Czasem rozmowność i wyszukane słownictwo mogą wprowadzić w błąd specjalistów diagnozujących lub osoby pracujące z dziećmi z zespołem Williamsa. Bogaty zasób słów wraz z płynnością w ich doborze sugeruje, że osoby te są bystrzejsze i znacznie inteligentniejsze niż w rzeczywistości, przez co odmawia się im niezbędnego dla nich wsparcia. Przykładem takiej pomyłki może być przedstawiona w reportażu *Życie z zespołem Williamsa* historia 30-letniej kobiety, której orzecznicy ZUS odebrali prawo do renty<sup>4</sup>. Na forach internetowych rodzice donoszą, że podobne pomyłki popełniają orzecznicy

<sup>4</sup> Reportaż *Życie z zespołem Williamsa* został wyemitowany 16 grudnia 2008 w programie „Po Twojej stronie” w TVP Warszawa. Można go obejrzeć na stronie Telewizji Polskiej: <[http://www.tvp.pl/publicystyka/tematyka-spoeczna/po-twojej-stronie/wideo/zycie-z-zespolem-williamsa-16122008?start\\_rec=16](http://www.tvp.pl/publicystyka/tematyka-spoeczna/po-twojej-stronie/wideo/zycie-z-zespolem-williamsa-16122008?start_rec=16)>.

w poradniach psychologiczno-pedagogicznych, a także nauczyciele pracujący z dziećmi.

Obserwowane u dzieci z zespołem Williamsa wysokie kompetencje komunikacyjne przy jednocześnie diagnozowanych opóźnieniach w rozwoju intelektualnym stały się przyczynkiem do podważenia tak zwanej konstruktywistycznej teorii języka. Teoria ta zakłada ścisły związek między rozwojem poznawczym dziecka a osiągnięciami rozwoju języka (Bee, 2004). Ta obserwacja stała się również punktem wyjścia do poszukiwania neurobiologicznego podłoża procesów mowy, które u osób z zespołem Williamsa wydają się przebiegać niezależnie od procesów odpowiedzialnych za rozumowanie (Lenhoff i in., 1997). Trzeba jednak zwrócić uwagę na charakterystyczne cechy mowy, które mogą sugerować, że również w tej grupie istnieje związek między procesami poznawczymi a używaniem języka. Mimo bogatej ekspresji słownej mowa wielu dzieci i dorosłych z tym zespołem może być pełna powtórzeń i niedostosowana do sytuacji. Ze względu na problemy w określaniu relacji przestrzennych i słabą zdolność dostrzegania związków przyczynowo-skutkowych u osób z zespołem Williamsa rozumienie wypowiedzi jest znacznie ograniczone (Karmiloff-Smith i in., 1997; Maurer, Bałtuć, 2002). Dzieci potrafią wyrecytować wiersz i odtworzyć opowiadanie, ale równocześnie mają problemy ze zrozumieniem prostych elementów ich treści. Część badań wskazuje, że osoby z zespołem Williamsa posługują się wyszukаныmi zwrotami, nie znając ich znaczenia (Karmiloff-Smith i in., 1997). Mogą wykazywać trudności w precyzyjnym odpowiadaniu na pytania oraz w uporządkowanym prowadzeniu rozmowy i trzymaniu się jej tematu (Hutyra i in., 2008). U niektórych z nich występują tak zwane echolalie, czyli powtarzanie jak echo całych zwrotów lub zdań z wypowiedzi rozmówców, często nawykowo i bez ich zrozumienia (Maurer, Bałtuć, 2002), co może służyć na przykład ich zapamiętywaniu.

Warto dodać, że jedną z cech osób z zespołem Williamsa jest ich charakterystyczny głos, który opisywany jest jako ochrypły, głęboki i metaliczny. Ewart i współpracownicy (1993) wysunęli hipotezę, że u jego podłoża leży ubytek genu elastyny. Ochrypły głos może także wskazywać na problemy natury otolaryngologicznej (Giers, 2007).

### **Rozwój społeczny**

Z obserwacji oraz relacji rodziców wynika, że 98% dzieci z zespołem Williamsa z łatwością inicjuje kontakty z innymi, 88% angażuje się w nie i nawiązuje rozmowę. Aż 95% osób z tym zespołem jest postrzegane jako niezwykle przyjacielskie (Semel, Rosner, 2003), a ich sposób bycia został określony jako koktajlowy i zabawowy (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). Już od pierwszego

kontaktu potrafią oczarować rozmówcę, wykazując duże zainteresowanie nim. Mogą dążyć do nawiązania kontaktu i prowadzenia długich konwersacji z niemal każdą napotkaną osobą (Maurer, Bołtuć, 2002). Bardzo lubią przebywać w towarzystwie dorosłych, są uczynne i starają się im przypodobać oraz skupiać na sobie ich uwagę. Czasem wskazuje się na popularność i sympatię, jaką wzbudzają w otoczeniu (Giers, 2007).

Jednak dobre relacje społeczne osób z zespołem Williamsa odnoszą się raczej do osób dorosłych z ich otoczenia niż do rówieśników. Z badań Udwin i współpracowników (Udwin, Yule, Martin, 1987) wynika, że mimo bogatych ilościowo i treściowo kontaktów z dorosłymi aż 71% dzieci z zespołem Williamsa w wieku szkolnym ma problemy z nawiązywaniem znajomości i przyjaźni z rówieśnikami, 41% zraża ich do siebie, a 56% ma dodatkowo problemy w relacjach z dziećmi w innym wieku. Do małej popularności dzieci z zespołem Williamsa w grupie rówieśniczej może się przyczyniać między innymi mniejsza sprawność motoryczna oraz ograniczone myślenie przestrzenne, czyli deficyty zdolności najczęściej wykorzystywanych przez dzieci w typowych grach i zabawach (Semel, Rosner, 2003). Większość dzieci z zespołem Williamsa (64%) raczej nie szuka towarzystwa innych dzieci, preferuje zabawy indywidualne lub równoległe niż interaktywne z rówieśnikami, preferuje kontakty z osobami dorosłymi, w towarzystwie których, dzięki zdolnościom językowym, czują się pewniej i bardziej kompetentnie (Udwin, Yule, Martin, 1987).

Towarzystwość i nienasycenie w kontaktach z osobami dorosłymi może nieść pewne zagrożenia. Charakterystyczna dla osób z zespołem Williamsa zbytnia ufność, nadmierna wylewność i brak lęku przed obcymi mogą być niebezpieczne w relacjach z nieznanymi. Dzieci z zespołem Williamsa nie dostrzegają takich zagrożeń i mają trudności z rozróżnianiem zachowań dopuszczalnych w stosunku do znajomych i osób obcych (Giers, 2007).

### **Rozwój emocjonalny**

Osoby z zespołem Williamsa charakteryzuje duża wrażliwość na emocje i odczucia innych ludzi, a także umiejętność wczuwania się w sytuację innych, określana mianem empatii (Giers, 2007). Z jednej strony potrafią często błędnie rozpoznawać emocje na podstawie ekspresji twarzy (Semel, Rosner, 2003), chętnie udzielają pomocy i dzielą się z innymi. Z drugiej strony opisywane są jako niedojrzałe emocjonalnie (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). W opisach funkcjonowania tych osób można znaleźć stwierdzenie, że są one nadpobudliwe, impulsywne, łatwo wpadają w gniew i nie potrafią opanować swoich emocji (Dykens, 2003), przesadnie wyrażają strach, smutek czy zado-

wolenie (Hutyra i in., 2008). U dorosłych stwierdza się labilność emocjonalną objawiającą się dużą zmiennością nastrojów (Maurer, Bołtuć, 2002).

Badania Dykens (2003) wskazują również na nadmierną lękliwość i nadwrażliwość emocjonalną u dzieci z zespołem Williamsa. Obawy odczuwane przez chorych mogą dotyczyć własnego zdrowia, a także samopoczucia członków rodziny (czasem też osób zupełnie obcych), różnych nieznanymi sytuacjami oraz wymyślonych nieszczęść (Giers, 2007). Dodatkowo z powodu wspomnianych ograniczeń sprawności ruchowej i słabej koordynacji wzrokowo-ruchowej, a także problemów z opracowywaniem informacji wzrokowo-przestrzennych, osoby z zespołem Williamsa mogą cierpieć na różnego rodzaju fobie, zwłaszcza związane z wysokością lub nierównymi powierzchniami – mogą czuć strach przed pokonywaniem schodów, wchodzeniem na trawę, żwir, piasek (Dykens, 2003).

### **Wspieranie rozwoju dziecka z zespołem Williamsa**

Zespół Williamsa jest chorobą wieloukładową, powodującą różnorodne konsekwencje zdrowotne, psychologiczne i społeczne. W procesie wspierania rozwoju dziecka z tym zespołem niezbędna jest współpraca różnych specjalistów: lekarzy, fizykoterapeutów, psychologów, pedagogów, a także rodziny dziecka (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). Wobec opisanych trudności zdrowotnych konieczna może być konsultacja kardiologa, nefrologa czy endokrynologa dziecięcego. Opóźnienia w rozwoju ruchowym dziecka mogą wymagać wczesnej fizykoterapii, której celem byłaby poprawa sprawności motorycznej, koordynacji wzrokowo-ruchowej, utrzymania równowagi, orientacji w schemacie ciała i w przestrzeni. We wczesnym okresie rozwoju mowy może być również potrzebne wsparcie logopedyczne, polegające na stymulacji werbalnej, natomiast później trening w zakresie rozumienia znaczeń słów (Maurer, Bołtuć, 2002). Problemy w sferze emocjonalnej czy społecznej, między innymi w nawiązywaniu relacji z rówieśnikami, mogą wymagać odpowiednio ukierunkowanej interwencji psychologicznej. Psycholog może pomóc rodzicom zrozumieć przyczyny występowania trudności w zachowaniu dziecka, a także wypracować z nimi sposoby ich modyfikacji. Trudności w nauce szkolnej i specyficzne potrzeby edukacyjne dzieci z zespołem Williamsa wymagają zaangażowania pedagogów i nauczycieli oraz opracowania przez nich odpowiednich programów nauczania, dostosowanych do indywidualnych możliwości dziecka. Działania edukacyjne, mające na celu stymulację rozwoju umiejętności wzrokowo-przestrzennych, sprawności manualnej czy trening koncentracji uwagi, powinny rozpocząć się jeszcze przed podjęciem nauki szkolnej,

tak by dzieci z zespołem Williamsa miały możliwość lepszego przygotowania się do tego etapu edukacji (Maurer, Bołtuć, 2002).

Szczególnie ważne we wspomaganiu rozwoju dzieci z zespołem Williamsa może okazać się wykorzystanie ich mocnych stron, na przykład wysokiego poziomu ekspresji słownej i osobistych zainteresowań – na przykład uzdolnień muzycznych. Warto zachęcać dzieci do śpiewania, uczenia się nowych piosenek, komponowania własnych utworów, co może poprawiać ich funkcjonowanie poznawcze. Z kolei gra na instrumentach, którymi dzieci z zespołem Williamsa zaczynają się interesować dość wcześnie, może pozytywnie wpływać na ich sprawność manualną (Semel, Rosner, 2003). Muzyka może być także narzędziem radzenia sobie z trudnymi emocjami, frustracją i stresem. Po pierwsze może powodować uspokojenie i relaksację, po drugie zaś dzięki niej dzieci mogą uczyć się rozładowywać napięcie, agresję i inne negatywne emocje (Giers, 2007).

Wiele konkretnych wskazówek dotyczących radzenia sobie z trudnymi zachowaniami dzieci z zespołem Williamsa dla rodziców i nauczycieli można znaleźć w książce Maurer i Bołtuć (2002), a także w cytowanych przez te autorki publikacjach Udwin, Yule i Martina z 1987 roku (za: Maurer, Bołtuć, 2002).

## **Rodzina z osobą z zespołem Williamsa**

W literaturze nie ma badań nad specyficznymi potrzebami rodzin, w których funkcjonują osoby z zespołem Williamsa. Wydaje się, że ich sytuację można jednak odnieść do problemów i potrzeb rodziców dzieci z rzadko występującymi zaburzeniami o podłożu genetycznym (Pilecka, 2006), ale również do doświadczeń rodziców dzieci z niepełnosprawnością intelektualną (np. Kościelska, 1998) czy położenia rodzin dzieci z zaburzeniami rozwoju (np. Pisula, 2004). Różni autorzy wskazują, że niektóre trudności mogą być wspólne dla rodziców niezależnie od rodzaju niepełnosprawności, jaka występuje u ich dziecka (np. Pisula, 2004; Twardowski, 2005; Kościelska, 1998). Do nich należy choćby pogarszająca się sytuacja ekonomiczna rodziny. Wydatki związane z leczeniem i pielęgnacją, konieczność stałej opieki nad dzieckiem i jego codziennej terapii, związana z tym rezygnacja jednego z rodziców z kariery zawodowej są przyczyną trudnych warunków materialnych, a tym samym widocznego ograniczenia i utrudnienia codzienności. Może stać się to źródłem napięć w rodzinie (Twardowski, 2005; Pilecka, 2006). Wśród wspólnych doświadczeń rodziców dzieci z różnymi zaburzeniami rozwojowymi wymienia się często przeżywane negatywne emocje, takie jak niepokój, lęk, niepewność, bezradność, poczucie straty, wyobcowanie, wrogość, zmęczenie, wstyd, depre-

sja (Kościelska, 1998; Pisula, 2004), którym jednak towarzyszy miłość do dziecka i chęć pomocy mu. Wraz z rozwojem dziecka i akceptacją jego niepełnosprawności rodzice uruchamiają sposoby radzenia sobie z trudną sytuacją, otwierając się na emocje pozytywne, towarzyszące wychowywaniu dziecka, takie jak radość, nadzieja, duma i szczęście (Kościelska, 1998). Trzeba zaznaczyć, że kondycja psychiczna rodziców w dużej mierze zależy od wsparcia społecznego, jakie otrzymują, dostępności informacji, pomocy specjalistycznej, placówek opieki i rehabilitacji, programów wspierania rozwoju (Kościelska, 1998; Pilecka, 2006). W większości są to czynniki, które mogą zależeć od specyfiki występującego u dziecka zaburzenia oraz sytuacji rodziny, związanej choćby z miejscem zamieszkania (Pilecka, 2006).

W przypadku zaburzeń rzadko występujących lub mniej znanych, do których należy zespół Williamsa, dostęp do rzetelnej informacji o stanie dziecka, perspektywach jego rozwoju i metodach wspierania go nastęrcza dodatkowych trudności. Uzyskanie diagnozy może stać się skomplikowanym i długotrwałym procesem, często wpływającym negatywnie na kondycję całej rodziny. Liczne konsultacje u specjalistów, poszukiwanie informacji o stanie dziecka i możliwościach udzielenia mu pomocy mogą prowadzić do nasilenia stresu i negatywnych emocji przeżywanych przez rodziców. Mimo charakterystycznego wyglądu dzieci z zespołem Williamsa rozpoznanie tej choroby u dziecka nie jest łatwe. Specyficzne rysy twarzy oraz inne cechy rzadko można dostrzec już w okresie niemowlęcym (Hutyra, Mowszet, Stawarski, 2008). Wielu rodziców skarży się na brak informacji o zespole Williamsa wśród profesjonalistów, z którymi się kontaktują. Na forach internetowych można znaleźć liczne wypowiedzi świadczące o lekceważeniu niepokojów rodziców dotyczących zdrowia i rozwoju ich dziecka, a także o traktowaniu ich jak przewrażliwionych i nadopiekuńczych. Z wypowiedzi tych wynika, że rodzice doceniają nawet nie samą wiedzę specjalistów, ale to, że lekarze, psycholodzy czy pedagodzy, do których się zgłaszają, są w stanie przyznać się do nieznajomości zespołu Williamsa i jednocześnie są zainteresowani uzupełnieniem swoich informacji na ten temat. Wydaje się, że rodzice cenią sobie szczególnie możliwość podzielenia się swoimi uwagami, które mogą być cenne ze względu na ich znajomość dziecka, a także na to, że najczęściej to oni właśnie stają się wybitnymi specjalistami zaburzeń przejawianych przez ich dziecko. Brak wiedzy na temat danej nieprawidłowości wśród profesjonalistów ogranicza możliwość dostępu do terapii, rehabilitacji i edukacji w miejscu zamieszkania i tym samym zmusza rodziców do szukania pomocy w placówkach często bardzo odległych od ich domu (Pilecka, 2006). Częstą bolączką rodziców jest nie tylko dostępność usług, ale również nieadekwatność form proponowanej pomocy do potrzeb dziecka i rodziny (Pisula, 2004).

## Formy pomocy rodzinie

By poprawić sytuację rodziny z dzieckiem z rzadkim zaburzeniem genetycznym, potrzebne są działania na różnych płaszczyznach, zarówno te kierowane bezpośrednio do rodziców i samego dziecka, jak i takie, które służą zmianie systemu opieki zdrowotnej i dostępności do specjalistycznej pomocy.

Z badań wynika, że głównym bezpośrednim wsparciem dla rodziców są ich najbliżsi (Kościelska, 1998; Pisula, 2004). Ważnym źródłem pomocy mogą być także rodzice dzieci z analogicznymi problemami rozwojowymi. Kontakt z osobami, które przeżywają podobne trudności, daje możliwość korzystania z ich doświadczeń, a także może być źródłem poczucia zrozumienia przez innych, co z kolei zmniejsza poczucie wyobcowania (Kościelska, 1998). Wydaje się, że odnalezienie rodziny z dzieckiem z takim samym rzadkim zaburzeniem rozwojowym jest szczególnie trudne. W obecnych czasach z pomocą przychodzi internet, który umożliwia nawiązanie kontaktu z rodzicami z całej Polski, a nawet ze świata. Wydaje się, że za pomocą internetu można również poszukiwać informacji o danym zaburzeniu i wyników najnowszych badań z nim związanych. Brak tych informacji stanowi jeden z poważnych problemów rodzin z dzieckiem z rzadko występującymi chorobami oraz zajmujących się nimi specjalistów. Informacje o różnorodnych zaburzeniach można znaleźć, przeglądając bazy literatury fachowej<sup>5</sup>, ale również wchodząc na strony stowarzyszeń wspierających osoby z rzadkimi zaburzeniami i ich rodziny. W przypadku zespołu Williama od 2007 roku działa w Polsce Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Williama „ELF” (z siedzibą przy ul. Wolności 59/2 w Gdańsku; strona internetowa: <[www.zespolwilliamsa.org](http://www.zespolwilliamsa.org)>). Stowarzyszenie zajmuje się szerzeniem wiedzy o zespole Williama, między innymi organizując sympozja i konferencje. Pomaga w diagnostyce oraz rehabilitacji osób z tym zespołem, a także oferuje bezpośrednią pomoc merytoryczną i terapeutyczną dla dzieci, ich rodziców i opiekunów. Na stronie stowarzyszenia znajduje się forum i lista dyskusyjna, które dają możliwość nawiązania kontaktu z osobami z zespołem Williama lub ich opiekunami z różnych części Polski.

Informacje o zespole Williama można również znaleźć na stronach tworzonych przez rodziców dzieci z tym zaburzeniem (np. na <<http://oszw.w.interia.pl/>>), a także na wielu portalach zagranicznych, np. stronie fundacji z Wielkiej Brytanii (*Williams Syndrome Foundation*) <<http://www.williams-syndrome.org.uk/>> czy ze Stanów Zjednoczonych (*Williams Syndrome Associa-*

<sup>5</sup> Na przykład w bazie PUBMED (<<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>>) znaleźć można streszczenia ponad 1200 artykułów, które zawierają słowa „zespół Williama” i dotyczą badań nad tym zespołem.

tion) <<http://www.williams-syndrome.org/>> oraz stronie federacji europejskich stowarzyszeń zrzeszających osoby z zespołem Williamsa i ich rodziny (*Federation of European Williams Syndrome, FEWS*) <[www.euwilliams.org](http://www.euwilliams.org)>.

Pomocy może udzielić również Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” (z siedzibą w Poznaniu, os. Zwycięstwa 10c; strona internetowa: <[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)>), które działa od 2001 roku i zrzesza osoby z różnorodnymi zaburzeniami genetycznymi i ich rodziny, również te dotknięte zespołem Williamsa. Wśród głównych celów statutowych stowarzyszenia znajdują się między innymi: wszechstronna pomoc dzieciom, ich rodzinom, opiekunom i specjalistom; organizowanie i prowadzenie różnych form leczenia, edukacji, rehabilitacji, opieki i pracy na rzecz dzieci z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi; zbieranie danych na temat rzadkich zaburzeń genetycznych, dotyczących ich diagnozowania, leczenia, rehabilitacji; organizowanie szkoleń i konferencji dla rodziców i specjalistów, a także kontaktowanie rodzin dzieci dotkniętych którymś z 400 rzadkich zespołów genetycznych.

Warto wspomnieć również o działaniach mających na celu poprawę jakości życia osób z rzadko występującymi zaburzeniami oraz ich rodzin przez tworzenie programów i rozwiązań systemowych na poziomie Unii Europejskiej i poszczególnych krajów członkowskich. Pierwsze kroki w tym kierunku zainicjowała Europejska Organizacja ds. Chorób Rzadkich EURORDIS (<[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)>), która ma charakter organizacji międzynarodowej, zrzeszającej różnorodne stowarzyszenia działające na rzecz osób z rzadko występującymi chorobami. Misją EURORDIS jest zbudowanie silnej ogólnoeuropejskiej wspólnoty pacjentów i osób żyjących z rzadkimi chorobami. W imieniu swoich członków podejmuje różnorodne działania, między innymi stara się o wzmocnienie pozycji grup pacjentów z rzadko występującymi chorobami, podnoszenie powszechnej świadomości na temat ich sytuacji, a także o poprawę dostępu do informacji, leczenia, opieki i wsparcia dla tych osób. W celach tej organizacji znajduje się również wspieranie i upowszechnianie wyników badań naukowych dotyczących rozwoju metod leczenia rzadkich chorób – w tym lęków sierocych. Z inicjatywy tej organizacji powstała platforma wymiany informacji o najnowszych badaniach dotyczących diagnozowania i leczenia rzadkich chorób – ORPHANET (<[www.orpha.net](http://www.orpha.net)>).

W wyniku różnorodnych działań (między innymi EURORDIS) Komisja Europejska wydała komunikat zatytułowany *Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą* (SEK, 2008), w którym nawołuje państwa członkowskie do opracowania narodowych strategii zmierzających do zapewnienia dostępności opieki zdrowotnej wysokiej jakości osobom cierpiącym na rzadkie choroby (EUROPLAN, <[www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)>). Choć w Polsce nie ma jeszcze naro-

dowego planu zwalczania tych chorób, to możemy mieć nadzieję, że w wyników nacisków Komisji Europejskiej oraz organizacji zrzeszających osoby z takimi zaburzeniami prace nad stworzeniem strategii rozpoczną się w najbliższym czasie, co wpłynie pozytywnie również na sytuację osób z zespołem Williamsa i ich rodzin.

## Bibliografia

- Bee H. (2004), *Psychologia rozwoju człowieka*, Zysk i S-ka, Poznań.
- Beuren A.J., Aritz J., Harmjan D. (1962), *Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance*, "Circulation", 26, p. 1235-1240.
- Carlier M., Stefanini S., Deruelle C., Volterra V., Doyen A.L., Lamard, C., de Portzamparc V., Vicari S., Fisch G. (2006), *Laterality in persons with intellectual disability. I-do patients with trisomy 21 and Williams-Beuren syndrome differ from typically developing persons?*, "Behavior Genetics", 36, p. 365-376.
- Dykens E.M. (2003), *Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams syndrome*, "Developmental Neuropsychology", 23, p. 291-316.
- EUROPLAN, <[www.europlanproject.eu](http://www.europlanproject.eu)> [20.07.2010].
- Ewart A.K., Morris C.A., Atkinson D., Jin W., Sternes K., Spallone P., Stock A.D., Leppert M., Keating M.T. (1993), *Hemizygoty at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome*, "Nature Genetics", 5, p. 11-16.
- Giers M. (2007), *Uzdolnienia muzyczne u osób z zespołem Williamsa*, niepublikowana praca magisterska, Wydział Nauk Społecznych Uniwersytetu Gdańskiego, <<http://zespółwilliamsa.org>> [12.05.2010].
- Hutyra T., Mowszet K., Stawarski A. (2008), *Dziecko z zespołem Williamsa*, (w:) B. Cytowska, B. Wilczura, A. Stawarski (red.), *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków.
- Karmiloff-Smith A., Grant J., Berthoud I., Davies M., Howlin P., Udwin O. (1997), *Language and Williams syndrome: How intact is "intact"?*, "Child Development", 68, p. 246-262.
- Karmiloff-Smith A., Thomas M., Annaz D., Humphreys K., Ewing S., Brace N., Duuren M., Pike G., Grice S., Campbell R. (2004), *Exploring the Williams syndrome face-processing debate: the importance of building developmental trajectories*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 45, p. 1258-1274.
- Kościelska M. (1998), *Oblicza upośledzenia*, PWN, Warszawa.
- Lenhoff H.M., Wang P.P., Greenberg F., Bellugi U. (1997), *Williams syndrome and the brain*, "Scientific American", 277, p. 68-73.
- Levitin D.J., Cole K., Chiles M., Lai Z., Lincoln A., Bellugi U. (2004), *Characterizing the musical phenotype in individuals with Williams syndrome*, "Child Neuropsychology", 10, p. 223-247.
- 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 of Child Psychology and Psychiatry", 49, p. 576-608.
- Maurer A., Bołtuć I. (2002), *Dzieci z zespołem Williamsa*, Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków.
- Merla G., Brunetti-Pierri N., Micale L., Fusco C. (2010), *Copy number variants at Williams-Beuren syndrome 7q11.23 region*, "Human Genetics", <<http://www.springerlink.com>> [03.06.2010].
- Midro A.T. (2002), *Genetyczne piętno*, „Bardziej Kochani”, 4, s. 28-31.

- O'Hearn K., Luna B. (2009), *Mathematical skills in Williams syndrome: Insight into the importance of underlying representations*, "Developmental Disabilities Research Reviews", 15, p. 11-20.
- Pilecka J. (2006), *Problemy rodzin wychowujących dzieci z zaburzeniami genetycznymi*, (w:) A. Twardowski (red.), *Wspomaganie dzieci z genetycznie uwarunkowanymi wadami rozwoju i ich rodzin*, Stowarzyszenie „GEN”, Poznań.
- Pisula E. (2004), *Potrzeby rodziców dzieci z zaburzeniami rozwoju*, (w:) W. Dykcik, A. Twardowski (red.), *Wspomaganie rozwoju i rehabilitacja dzieci z genetycznie uwarunkowanymi zespołami zaburzeń*, Stowarzyszenie „GEN”, Poznań.
- Porter M.A., Dodd H., Cairns D. (2009), *Psychopathological and behavior impairments in Williams-Beuren syndrome: The influence of gender, chronological age, and cognition*, "Child Neuropsychology", 15, p. 359-374.
- Pyrkosz A. (2007), *Nadwrażliwe dzieci-elfy*, referat przedstawiony na I Ogólnopolskiej Konferencji Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Williamsa, Gdańsk, 21.04.2007, <<http://zespolwilliamsa.org>> [20.05.2010].
- SEK (2008), 679 Komunikat Komisji do Parlamentu Europejskiego, Rady Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego oraz Komitetu Regionów na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą, <<http://ec.europa.eu>> [24.05.2010].
- Semel E., Rosner S.R. (2003), *Understanding Williams Syndrome – Behavioral Patterns and Interventions*, Lawrence Erlbaum Associates, Inc., New Jersey.
- Stromme P., Bjornstad P.G., Ramstad K. (2002), *Prevalence estimation of Williams syndrome*, "Journal of Child Neurology", 17, p. 269-271.
- Szydłowski L. (2001), *Wrodzone zwężenia drogi odpływu lewej komory serca*, „Folia Cardiologica”, 8, supl. C, s. 11-16.
- Twardowski A. (2005), *Sytuacja rodzin dzieci niepełnosprawnych*, (w:) I. Obuchowska (red.), *Dziecko niepełnosprawne w rodzinie*, WSiP, Warszawa.
- Udwin O., Yule W., Martin N. (1987), *Cognitive abilities and behavioral characteristics of children with idiopathic infantile hypercalcaemia*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry" 28, p. 297-309.
- Williams J.C., Barratt-Boyes B.G., Lowe J.B. (1961), *Supravalvular aortic stenosis*, "Circulation", 24, p. 1311-1318.
- Williams Syndrome Foundation* (2010), <<http://www.williams-syndrome.org.uk/>> [17.05.2010].
- Życie z zespołem Williamsa* (2010), reportaż TVP Warszawa wyemitowany w programie *Po Twojej stronie* 16.12.2008, <[http://www.tvp.pl/publicystyka/tematyka-spoeczna/po-twojej-stronie/wideo/zycie-z-zespolem-williamsa-16122008?start\\_rec=16](http://www.tvp.pl/publicystyka/tematyka-spoeczna/po-twojej-stronie/wideo/zycie-z-zespolem-williamsa-16122008?start_rec=16)> [20.05.2010].



DOROTA KOSNO

## **Zespół Retta – zaburzenie neurorozwojowe o podłożu genetycznym**



Zespół Retta jest poważnym, 4-fazowym schorzeniem neurorozwojowym o podłożu genetycznym, które wynika z uszkodzenia funkcji genu *MECP2* położonego na chromosomie żeńskim X. Dotyka prawie wyłącznie dziewczynek, które rodzą się zdrowe, lecz po 12-18 miesiącach pozornie prawidłowego rozwoju psychoruchowego następuje regres – celowe posługiwanie się rękoma zastąpione zostaje stereotypowymi ruchami, następuje utrata mowy i często umiejętności chodzenia, pojawiają się zaburzenia oddychania i snu, a także wycofanie z kontaktów społecznych. Odkąd w 1999 roku ustalono genetyczną przyczynę zespołu Retta, odkryto i scharakteryzowano ponad 200 różnych mutacji genu *MECP2*.

Opowieść o zespole Retta (*Rett Syndrome* – RTT) zaczyna się na początku lat 60. XX wieku. Wtedy to dwóch naukowców, niezależnie od siebie i w zupełnie innych częściach Europy, zwróciło uwagę na charakterystyczne objawy, powtarzające się u niektórych dziewcząt w różnym wieku.

### **Odrobina historii i kilka najważniejszych, przełomowych momentów**

Austriacki naukowiec z Wiednia doktor Andreas Rett jako pierwszy zauważył i wyróżnił specyficzne symptomy u kilkunastu dziewcząt i kobiet, a jego największe zainteresowanie wzbudziły przede wszystkim charaktery-

styczne ruchy dłoni pacjentek, które później stały się niejako ich wizytówką. W 1965 roku swoje spostrzeżenia zebrał i opisał, jednak niemieckojęzyczna publikacja nie wzbudziła większego zainteresowania w świecie nauki (Choroby rzadkie bez tajemnic, 2002). W tym samym czasie w Szwecji doktor Bengt Hagberg również zauważył pojawiające się u niektórych dziewcząt podobieństwa, ale lekarze nie mieli ze sobą kontaktu i nie wiedzieli, że zajmują się tym samym zagadnieniem jednocześnie (Percy, Lane, 2005).

8 kwietnia 1983 roku w Austrii, w Wiedniu, Andreas Rett zorganizował pierwsze sympozjum, w którym uczestniczyła nieliczna grupka zainteresowanych z Europy i Japonii. Przedstawił opisy przypadków dziewcząt i kobiet w różnym wieku, u których występowały charakterystyczne symptomy, a podobieństwa między nimi były oczywiste. Zespół tych cech nazwano jego nazwiskiem, a w dalszej części sympozjum ustalono pierwsze kryteria diagnostyczne, które później opublikowano (Choroby rzadkie bez tajemnic, 2002).

Również w 1983 roku Bengt Hagberg we współpracy z Jean Aicardi z Francji i Karin Dias oraz Ovidio Ramos z Portugalii opisali w periodyku „Annals of Neurology” 35 przypadków dziewcząt z zespołem Retta. Była to pierwsza anglojęzyczna publikacja o tym zespole. Do początków 1984 roku ukazały się tylko 2 artykuły na temat zespołu Retta w języku angielskim. W tym właśnie roku w Stanach Zjednoczonych powstało międzynarodowe stowarzyszenie rodzin dzieci z RTT – *International Rett Syndrome Association* (obecnie *International Rett Syndrome Foundation* – IRSF), a pierwsza konferencja w Ameryce Północnej na temat zespołu Retta odbyła się w Baltimore w 1985 roku i była to konferencja z udziałem rodziców i naukowców. W 1997 roku rodzice dzieci z zespołem Retta w Polsce podjęli decyzję o utworzeniu stowarzyszenia pod nazwą Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta (Choroby rzadkie bez tajemnic, 2002), w którym do dziś zarejestrowało się około 200 rodzin dziewczynek z RTT (Choroby rzadkie bez tajemnic, 2002). Od lat 80. w Stanach Zjednoczonych powstało kilka centrów zespołu Retta, a wśród nich 2 największe – Baylor College of Medicine w Huston oraz na Uniwersytecie Alabamy w Birmingham, w których poznano setki przypadków dziewcząt z RTT (Percy, Lane, 2005).

W 1999 roku, po długich poszukiwaniach genu odpowiadającego za zespół Retta, pracująca w laboratorium badawczym Hudy Zoghbi w Baylor College of Medicine Ruthie Amir zidentyfikowała mutację na genie *MECP2* w wielu próbkach dziewcząt cierpiących na RTT (Percy, Lane, 2005). Ogłoszono, że przyczyną zespołu Retta jest uszkodzenie genu zlokalizowanego na chromosomie żeńskim X i we współpracy z zespołem dr Ute Francke – HHMI Investigator w Stanford University School of Medicine – opublikowano wyniki odkrycia

w październikowym numerze czasopisma naukowego *Nature Genetics*<sup>1</sup>. Od tej pory możliwe stało się diagnozowanie tej choroby za pomocą badań molekularnych, które jednak uznaje się jedynie za wspomagające diagnozę kliniczną – nadrzędną i ważniejszą w ocenie zespołu Retta oraz w dalszym prowadzeniu i monitorowaniu funkcjonowania dziecka.

„Gen, którego uszkodzenie, czyli mutacja, prowadzi do zespołu Retta, nazywa się *MECP2* (gen kodujący białko METHYL – CpG – BINDING PROTEIN 2) i jest położony na chromosomie X przy końcu jego długiego ramienia. (...) Jak wiemy, każdy człowiek ma 46 chromosomów w każdej komórce organizmu poza komórkami linii płciowej. Są to struktury zawierające różne białka, a przede wszystkim kwas DNA, naszą odziedziczoną po rodzicach, pełną instrukcję o budowie i funkcji naszego organizmu podczas rozwoju od poczęcia do zgonu. (...) Chłopców wyróżnia posiadanie małego chromosomu Y odziedziczonego po ojcu, z którym parę tworzy pojedynczy, duży maczyny chromosom X. Dziewczynki mają dwa chromosomy X – ojcowski i maczyny, i jeden z nich ulega stale inaktywacji, czyli nie będzie odczytywany podczas transkrypcji, co oznacza, że geny położone na inaktywowanym chromosomie nie będą ulegać ekspresji. Gen *MECP2* również podlega temu mechanizmowi. Należy dodać, że w poszczególnych komórkach organizmu nieczynny jest raz chromosom pochodzenia maczynego, innym razem pochodzenia ojcowskiego, tworząc swobodną mozaikę komórek. Pozwala to wyjaśnić, że chłopcy z uszkodzonym genem *MECP2*, posiadając tylko jeden chromosom X, umierają, a dziewczynki, dzięki zmiennej mozaikowatej aktywności obydwu chromosomów X, mogą przeżyć” (Midro, 2003). W każdej komórce naszego ciała jest ten sam zapis genetyczny. W trakcie rozwoju organizmu poszczególne odcinki tego zapisu, czyli odcinki DNA – geny, są uaktywniane przez odpowiednie białka, a inne za pomocą innych białek są uciszane, czyli inaktywowane (Midro, 2003). W filmie dokumentalnym o zespole Retta – *Silent Angels*, wyprodukowanym przez Discovery Health Chanel – odkrywcy mutacji genu *MECP2* określają go mianem genu dyrygenta, od którego zależy sprawne i harmonijne działanie całej „orkiestry” – organizmu. Kiedy następuje błąd w sztuce dyrygenta, w całej orkiestrze następuje chaos. Mutacja genu *MECP2* wywołuje taki właśnie chaos w organizmie (*Silent Angels*, 2002). Odkrycie genu *MECP2* było wydarzeniem przełomowym, niemniej jednak jego udział w rozwoju choroby pozostawał nadal mało zrozumiały. Konsekwencją tego odkrycia są więc dalsze badania, które mogą doprowadzić do stworzenia terapii pomocnej dziewczętom z RTT, a w szczególności – czego najbardziej oczekują rodzice – terapii genowej.

Aby móc prowadzić swobodne badania, naukowcy postanowili spróbować opracować zwierzęcy model zespołu Retta. Udało się wyhodować szczep my-

<sup>1</sup> Wywiad z dr Hudą Y. Zoghbi tuż po odkryciu genu *MECP2*; Zoghbi, 2010.

szy z mutacją w genie *MECP2*. Myszy te wiernie prezentują objawy schorzenia, włącznie z nietypowymi ruchami kończyn przednich, bardzo podobnymi do tych u dziewcząt z RTT. W lutym 2007 roku RSRF (*Rett Syndrome Research Foundation*) ogłosiła przełomowe wyniki badań – odwracalność objawów zespołu Retta w mysim modelu genetycznym. Naukowcy prowadzili badania w celu ustalenia, czy można pozbawić myszy ekspresji genu *MECP2*, czyli inaczej mówiąc – zablokować ten gen, następnie poczekać na pojawienie się skutków, czyli objawów RTT i powtórnie uaktywnić gen. Wyniki były zaskakujące i niespodziewane – u myszy, które były już bardzo chore i miały w perspektywie zaledwie kilka dni życia, po aktywacji genu zaobserwowano zanikanie objawów RTT i zwierzęta w ciągu 4 tygodni dochodziły do zdrowia. Adrian Bird z Uniwersytetu w Edynburgu ustalił, że podanie białka *MECP2* myszom ze zmutowanym genem w ciągu 4 tygodni wyeliminowało drgania ciała, znormalizowało ich oddech, przywróciło mobilność i chód<sup>2</sup>. Naukowcy nie mieli wielkiej nadziei, podając chorym myszom białka *MECP2*. Nie sądzili, że możliwe jest odwrócenie zmian w uszkodzonym mózgu, jednak wyniki badań są jednoznaczne – uszkodzenia nie są nieodwracalne. Pomyślnie przywrócenie normalnego funkcjonowania u myszy daje podstawy, by przypuszczać, że dalsze badania nad rozwojem terapii uszkodzonego białka *MECP2* umożliwią w przyszłości odwrócenie uszkodzeń układu nerwowego także u dzieci i dorosłych z zespołem Retta<sup>3</sup>.

### Kliniczny obraz zespołu Retta

Zespół Retta jest poważnym 4-fazowym schorzeniem neurorozwojowym o podłożu genetycznym, które dotyka głównie dziewczynek. Przez wiele lat zajmowano się głównie jego obrazem klinicznym, ponieważ nie znano przyczyny powstawania. Z biegiem czasu oczywiste stało się, że obraz ten zmieniał się wraz z wiekiem pacjentek, dlatego w 1986 roku Hagberg i Witt-Engerstrom zaproponowali przyjęcie 4 faz zespołu Retta. W 2001 roku fazy te zostały zmodyfikowane przez Kerr i Witt-Engerstrom i przedstawione jako okresy preregresji, regresji i postregresji. Jednak podział na 4 fazy jest częściej spotykany w literaturze i bardziej popularny wśród zajmujących się RTT naukowców (Nomura, Segawa, 2005).

<sup>2</sup> *Reversal of symptoms in an autism spectrum disorder*, Rett Syndrom Research Foundation, 09.02.2007; *Autyzm można leczyć*, 12.10.2007; Salik, 2008.

<sup>3</sup> *New Insight Into Rett Syndrome Severity*, 2009.

### **Faza I – wczesnego rozwoju, wiek 6-18 miesięcy**

W pierwszych miesiącach życia dziecka rodzicom, w szczególności tym, którzy nie mają starszego potomstwa i nie mogą dokonać porównań, trudno jest jasno określić, czy rozwój dziecka przebiega prawidłowo. Wielu z nich opisuje dziecko jako bardzo spokojne, nie płaczące, pogodne i przysypiające większość dnia, tak zwane złote dzieci. Niektórzy mają niejasne wrażenie, że coś jest nie tak, jak być powinno, lecz nie potrafią sprecyzować swoich obaw. Czasem obserwowana jest mała mobilność dziecka, wykonywanie nadmiernej liczby repetytywnych ruchów kończyn i tułowia czy słaba reakcja na okazje do zabawy. Należy więc przyjąć, że okres pierwszych kilku miesięcy życia dziecka z RTT nie jest do końca prawidłowy. Nieprawidłowości te, zwykle przeoczone podczas rutynowych badań kontrolnych, manifestują się na długo przed rozpoczęciem fazy regresu – w sferze ruchów celowych i dowolnych. W tym okresie (6-18 miesięcy) często obserwuje się spowolnienie przyrostu obwodu głowy, hipotonię mięśni (choć nie zawsze), mniejszy kontakt wzrokowy i zmniejszenie zainteresowania zabawkami (Kerr, 2010).

### **Faza II – szybkiego regresu, wiek od roku do 3-4 lat**

Okres regresu przypada na wiek późnego niemowlęctwa i wczesnego dzieciństwa, a czas rozpoczęcia jest cechą indywidualną. Jak wynika z relacji rodzin należących do Ogólnopolskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Retta, niektóre dziewczynki rozpoczynają tę fazę w drugim półroczu życia, inne dużo później – nawet w wieku 4 lat i często ów początek ma związek z trudnymi przeżyciami, takimi jak śmierć kogoś bliskiego czy traumatyczne przeżycia szpitalne.

Regres może trwać tygodnie lub miesiące, może mieć charakter nagły, powolny lub etapowy. Dziewczynki zaczynają tracić nabyte już umiejętności – celowe posługiwanie się rękoma, zdolności mówienia, niektóre z tych, które nauczyły się chodzić, przestają to robić. Pojawiają się stereotypowe ruchy rąk – klaskanie, wykręcanie, mycie, wkładanie do buzi i inne, utrzymujące się podczas całodziennego aktywności dziecka, oraz zaburzenia oddychania – hiperwentylacja, bezdech, połykanie powietrza, zgrzytanie zębami, które ustępują dopiero w czasie snu. Obserwowane są też zaburzenia snu i częste nocne napady nieuzasadnionego śmiechu lub płaczu, których nie można powstrzymać. Pogarszają się kontakty społeczne i występuje nadpobudliwość, irytacja, zachowania autystyczne i zaburzona reakcja na ból. Dużym problemem stają się zaparcia. Często też w tym okresie występują pierwsze napady drgawkowe, które mogą, lecz nie muszą być objawem epilepsji. Jednak zapis EEG staje się

w większości przypadków nieprawidłowy, bez względu na to, czy wystąpiły napady czy nie. Jest to charakterystyczny obraz dla zespołu Retta, lecz nie jest dla niego diagnostyczny – nieprawidłowy zapis EEG nie musi oznaczać występowania epilepsji. U 7% dziewcząt epilepsja nie występuje nigdy. Istotne jest unikanie niepotrzebnego leczenia farmakologicznego „obrazów EEG” bez klinicznych napadów (Kerr, 2010). W ciągu kilku tygodni lub miesięcy oczywiste staje się opóźnienie rozwoju motorycznego. W badaniach Nomury i Segawy na 130 przypadków osób z RTT 42% wykazywało opóźnienie w nabyciu umiejętności siadania, raczkowania – 63,6% (28 osób z 44, które nauczyły się raczkować; 71 nigdy się nie nauczyło) i chodzenia – 83,3% (55 osób z 66, które nauczyły się chodzić). Rozwija się hipertonia mięśniowa. Autorzy zwracają także uwagę na to, że w niemowlęctwie dziewczynki z RTT zwykle śpią długo w ciągu dnia i mają zaburzony rytm sen – czuwanie (Nomura, Segawa, 2005).

### **Faza III – pseudostacjonarna, wiek przedszkolny i szkolny**

Po zakończeniu regresu stan dziecka zaczyna się stabilizować. Ustępują cechy autystyczne i napady płaczu, a dziecko jakby na powrót otwiera się na otoczenie. Polepszają się kontakty społeczne i emocjonalne, widoczna staje się głęboka potrzeba poznawania świata. Wyraźne są jednak problemy ruchowe, apraksja i ataksja, wzrost napięcia mięśniowego, drżenie mięśniowe, wstrząsy całego ciała. Pojawia się skolioza, w niektórych przypadkach postępująca i wymagająca interwencji ortopedycznej włącznie z chirurgiczną stabilizacją kręgosłupa. Oprócz skoliozy u dużej liczby dziewcząt z RTT mogą wystąpić deformacje stóp i kostek. Często występuje również epilepsja (Choroby rzadkie bez tajemnic, 2002). Ewidentne wydaje się nieprawidłowe funkcjonowanie autonomicznych funkcji organizmu, włącznie z zaburzonym oddychaniem, jednakże ogólny stan organizmu stabilizuje się. Okres ten może trwać latami, do 15.-25. roku życia (Nomura, Segawa, 2005).

### **Faza IV – stabilizacji, wiek 15 – ?**

Zazwyczaj kiedy osoba z RTT osiągnie wiek dorosłości, jej stan stabilizuje się. Okres ten charakteryzuje duże obniżenie sprawności ruchowej i większość dziewcząt, które zachowały do tego czasu umiejętność chodzenia, traci ją. Ma to związek z pogłębieniem się skoliozy, narastaniem spastyczności i dystonią. Mogą natomiast ustąpić lub znacznie zmniejszyć swe nasilenie stereotypie rąk. Następuje też poprawa kontaktu wzrokowego i emocjonalnego. Rozwój płciowy przebiega prawidłowo (Choroby rzadkie bez tajemnic, 2002). Bardzo czę-

sto następuje zmniejszenie napadów padaczkowych, zarówno w ich częstotliwości, jak i natężeniu (Nomura, Segawa, 2005).

Obecnie uważa się, że klasyczna forma RTT występuje z częstością od 1 na 10 000 do 1 na 20 000 i pojawia się na całej kuli ziemskiej. RTT jest najczęściej schorzeniem występującym sporadycznie i prawdopodobieństwo jego powtórzenia w rodzinie wyznacza częstość tego schorzenia w danej populacji. Ogólnie przyjęta wartość ryzyka genetycznego w przypadku form sporadycznych wynosi około 1% (Midro, 2002). Występowanie sporadyczne oznacza, że w jednej rodzinie schorzenie pojawia się tylko raz, czyli powstaje spontanicznie, w momencie poczęcia dziecka lub na wczesnych etapach rozwoju płodu. Zespół Retta dziedziczny się w sposób dominujący sprzężony z płcią. Rodzinne zachorowania są bardzo rzadkie i szacuje się, że reprezentują poniżej 0,5% wszystkich przypadków na świecie (Midro, 2002). Wiadomo już, że mutacja genu odpowiedzialnego za aktywowanie i inaktywowanie odpowiednich genów w odpowiednim czasie – momentach ważnych dla rozwoju dziecka – zaburza ten rozwój. Wiadomo też, że dziewczęta z RTT prezentują podobne, charakterystyczne objawy, które zwróciły uwagę specjalistów, jednak dziewczęta z zespołem Retta różnią się od siebie – zarówno obrazem klinicznym, jak i genetycznym.

Od momentu wykrycia przyczyny zaburzenia do chwili obecnej odkryto i opisano ponad 200 różnych mutacji genu *MECP2*, co stwierdzili Miltenberger-Miltenyi i Laccone na podstawie opracowanego przeglądu piśmiennictwa (Uściska, Skawrońska, Midro, 2005). Polegają one na różnych błędach w zapisie nukleotydów, składających się na aminokwasy, albo na ich utracie, nadmiarze lub przestawieniu. Istotne jest również położenie mutacji w regionach kodujących genu, który składa się z 4 eksonów. U 20-30% dziewczynek o typowym fenotypie RTT nie można wykryć mutacji w obrębie genu *MECP2* dostępnymi technikami badań, co nie wyklucza obecności tego zaburzenia. Genetycy podkreślają, że zarówno klasyczne, jak i nietypowe formy zespołu Retta są głównie rozpoznaniem klinicznym, albowiem weryfikacji podlega jedynie 80% form klasycznych i 50% form niepełnych (nietypowych) (Midro, 2003). Przyczyną wyniku negatywnego mogą być też mutacje innych genów, na przykład współpracujących z białkiem *MECP2* lub genów, które mają podobne działanie (Midro, 2002). Takim genem, leżącym również na chromosomie X, jest *CDKL5* (Cyclin-Dependent Kinase-Like 5), który może być przyczyną atypowej formy zespołu Retta, zwanej wczesnym wariantem z padaczką wczesnodziecięcą. Osoby z tą formą RTT uzyskiwały najczęściej negatywny wynik badania w kierunku mutacji *MECP2*, ale też nie każda z osób z mutacją w genie *CDKL5* prezentuje kliniczny obraz atypowego zespołu Retta (International Foundation For CDKL5 Research, 2011).

Obecnie, oprócz klasycznej postaci zespołu Retta, wyróżnia się: wariant z wczesnym początkiem – opóźnienie rozwoju zostaje zauważone wkrótce po urodzeniu, z towarzyszącymi ciężkimi napadami padaczkowymi i hipotonią mięśniową; wariant z opóźnionym początkiem – mniej nasilona faza regresu, nieprawidłowości w rozwoju pojawiają się około 18. miesiąca życia, a w niektórych przypadkach w wieku 10 lat lub nawet później; wariant z zachowaną mową – z łagodniejszym przebiegiem schorzenia oraz wariant męski – może występować u chłopców z zespołem Klinefeltera (47,XXY) lub mozaiką somatyczną komórek prawidłowych i zawierających mutację (Uściska, Skawrońska, Midro, 2005).

Pierwszym opisanym przypadkiem chłopca z zespołem Retta był członek rodziny Woodcocków, w której zaobserwowano rodzinną formę RTT. Dzięki niemu *de facto* odkryto przyczynę zespołu Retta, a tę fascynującą historię opowiada wspomniany już film *Silent Angels*. Chłopiec miał ciężkie objawy neurologiczne okresu noworodkowego oraz zaburzenia oddechowe i żył 17 miesięcy (*Silent Angels*, 2002). Początkowo przypuszczano, że chłopcy dotknięci chorobą umierają zwykle w czasie życia płodowego lub wkrótce po urodzeniu z powodu ciężkiej encefalopatii wrodzonej. Uważano, że przeżycie chłopców jest możliwe jedynie wtedy, gdy mają kariotyp 47XXY lub mozaikę somatyczną komórek prawidłowych i zawierających mutację. Wbrew wcześniejszym przypuszczeniom w ostatnich latach pojawiło się wiele doniesień wskazujących, że mutacja genu *MECP2* nie musi być letalna dla chłopców nawet z prawidłowym kariotypem i bez mozaiki somatycznej. O ile u dziewczynek zdecydowana większość to mutacje *de novo*, u chłopców mamy do czynienia głównie z rodzinnym ich występowaniem (Uściska, Skawrońska, Midro, 2005).

Mimo tak szerokiej już wiedzy na temat podłoża genetycznego RTT oraz ogromnej bazy danych na temat różnorodności mutacji i ich częstego powtarzania dużą trudność sprawia porównywanie obrazu klinicznego dziewcząt z tą samą mutacją. Nie wiadomo bowiem, jaki procent chromosomów z nieprawidłowym genem jest aktywnych w poszczególnych komórkach tych dziewcząt. Trzeba również wziąć pod uwagę fakt, że na indywidualny rozwój dziecka mają wpływ nie tylko czynniki genetyczne, ale też środowiskowe (Midro, 2003). Australijscy naukowcy z Telethon Institute for Child Health Research w Perth w zachodniej Australii, działając pod skrzydłami ARSS (Australian Rett Syndrome Study), stworzyli projekt o nazwie InterRett, ufundowany przez IRSF, który ma na celu stworzenie międzynarodowej bazy danych klinicznych i genetycznych cech zespołu Retta. Za pośrednictwem badań ankietowych, które są dostępne na stronie internetowej, rodzice, opiekunowie i specjaliści opiekujący się osobą z zespołem Retta z całego świata dostarczają informacji, które są systematycznie analizowane przez prowadzących pro-

gram, publikowane i wykorzystywane do wielu innych badań nad RTT (<<http://www.rettsyndrome.org/content/view/716/1046/>>, 2010). Należy pamiętać, że zespół Retta stanowi diagnozę kliniczną i nie jest równoznaczny z mutacjami *MECP2*. Może występować bez mutacji *MECP2*, może z nimi współwystępować oraz mutacjom *MECP2* może nie towarzyszyć zespół Retta.

Przez lata badań i nabywania nowych doświadczeń pierwsze, opublikowane w 1984 roku kryteria diagnostyczne, zwane wiedeńskimi, były wielokrotnie modyfikowane aż do obecnej postaci, odrębnej dla klasycznej i nietypowej formy RTT oraz podzielonej na kryteria podstawowe, uzupełniające i wykluczające.

#### **Kryteria podstawowe:**

- 1) pozornie normalny rozwój prenatalny i okołoporodowy;
- 2) rozwój psychomotoryczny w zasadzie normalny przez pierwsze 6 miesięcy życia lub opóźniony od urodzenia;
- 3) normalny obwód głowy przy urodzeniu;
- 4) zwolnienie tempa przyrostu obwodu głowy po urodzeniu u większości dzieci;
- 5) utrata uprzednio nabytych umiejętności celowego posługiwania się rękoma pomiędzy 6. a 30. miesiącem życia;
- 6) stereotypowe ruchy rąk, na przykład wykręcanie, ściskanie, klaskanie, stukanie opuszkami, automatyzmy związane z wkładaniem rąk do ust oraz myciem, zacieraniem rąk;
- 7) ujawniająca się utrata zainteresowania otoczeniem, zaburzenie komunikacji, zapominanie wyuczonych słów oraz upośledzenie zdolności poznawczych;
- 8) zaburzenia (dyspraksja) lub niemożność poruszania się<sup>4</sup>.

#### **Kryteria pomocnicze:**

- 1) zaburzenia oddychania w czasie czuwania (hiperwentylacja, zatrzymanie oddechu, gwałtowne wydmuchiwanie powietrza lub wypluwanie śliny, połykanie powietrza);
- 2) bruksizm (zgrzytanie zębami);
- 3) zaburzony rytm snu od wczesnego dzieciństwa;
- 4) nieprawidłowe napięcie mięśniowe z sukcesywnym zanikaniem i dystonią mięśni;
- 5) obwodowe zaburzenia naczyniowo-ruchowe;
- 6) skolioza/kifoza pogłębiająca się w dzieciństwie;

<sup>4</sup> Wszystkie kryteria diagnostyczne: Perry, 2007.

7) opóźnienie wzrostu, hipotroficzne, małe i zimne stopy, małe, szczupłe dłonie.

**Kryteria wykluczające:**

- 1) powiększenie narządów wewnętrznych lub inne cechy choroby spichrzeniowej;
- 2) zwyrodnienie barwnikowe siatkówki, zanik nerwu wzrokowego lub zaćma;
- 3) uszkodzenie mózgu okołoporodowe lub poporodowe;
- 4) występowanie rozpoznawalnej choroby metabolicznej lub innej postępującej choroby neurologicznej;
- 5) nabyte schorzenie neurologiczne na skutek poważnych infekcji lub urazów głowy.

**Podstawowe kryteria dla atypowej formy RTT (konieczne spełnienie trzech):**

- 1) upośledzenie lub brak umiejętności posługiwania się rękoma;
- 2) ograniczenie lub brak gaworzenia;
- 3) monotonne stereotypowe ruchy rąk;
- 4) osłabienie lub utrata zdolności komunikacji;
- 5) spadek tempa przyrostu obwodu głowy od pierwszych lat życia;
- 6) obraz chorobowy RS: faza regresji, po której następuje poprawa interakcji społecznych z jednoczesnym, powolnym regresem neuromotorycznym.

**Jedenaście kryteriów pomocniczych (konieczne spełnienie pięciu):**

- 1) zaburzenia oddychania;
- 2) wzdęcia/połykanie powietrza;
- 3) zgrzytanie zębami o nieprzyjemnym chropowatym dźwięku;
- 4) nieprawidłowości w poruszaniu się;
- 5) skolioza/kifoza;
- 6) zanik mięśni kończyn dolnych;
- 7) zimne, sinawe stopy, zwykle słabo rozwinięte;
- 8) zaburzenia snu, krzyki nocne;
- 9) ataki śmiechu/krzyku;
- 10) osłabiona reakcja na ból;
- 11) intensywny kontakt wzrokowy/wskazywanie oczami.

Z powyższej charakterystyki zespołu Retta wynikają takie jego cechy, jak zatrzymanie rozwoju psychoruchowego, regres nabytych umiejętności, utrata celowego używania rąk i pojawienie się w zamian stereotypii, zaburzenia od-

dychania, epilepsja czy skolioza – to najbardziej charakterystyczne i łatwe do zaobserwowania objawy RTT. Należy jednak wspomnieć też o kłopotach z żuciem i połykaniem, refluksie żołądkowo-jelitowym, zaparciach, osteoporozie lub osteopenii, możliwości zaburzeń pracy serca (wydłużone Q-T), okresach nadmiernego pobudzenia, zaburzeniach snu i zimnych stopach i dłoniach.

W diagnostyce zespół Retta najczęściej mylony jest w pierwszym roku życia z mózgowym porażeniem dziecięcym. W późniejszym okresie, kiedy w fazie regresu pojawiają się zaburzenia kontaktów społecznych – z autyzmem. Tymczasem po zakończeniu regresu zachowania ze spektrum autyzmu w większości ustępują lub nabierają zupełnie innego charakteru. Nawet jeśli pojawiają się okresy lub momenty izolacji, różnią się one rodzajem kontaktu ze światem zewnętrznym. W odróżnieniu od autystyków wybór dzieci z RTT nie jest wyborem między przedmiotami a ludźmi, ale między pełną obecnością i pełną nieobecnością. Kiedy są nieobecne, są zwrócone do wewnątrz siebie i zupełnie nie interesują się ani przedmiotami, ani ludźmi. Kiedy jednak są obecne – są otwarte i zainteresowane tak samo obiektami, jak i osobami, a nawet niemal zawsze preferują kontakt z ludźmi. Odwrotnie niż dzieci z autyzmem – nie rezygnują z kontaktu z drugim człowiekiem, używając do tego celu przedmiotów (Lindberg, 2006). Mają też dobry kontakt wzrokowy, a wielu rodziców mówi o głębokim, przesywającym na wskroś spojrzeniu.

## Marta i Zosia

Marta jest dorosłą kobietą, Zosia malutką dziewczynką. Obie wraz z rodzicami zmagają się z wieloma trudnościami codziennego życia, obie starają się na swój sposób oswoić zespół Retta. Są bardzo do siebie podobne, a jednocześnie bardzo różne.

Marta ma 25 lat. Urodziła się w terminie, bez żadnych nieprawidłowości, dostając 10 punktów w skali Apgar. Pierwsze niepokoje rodziców pojawiły się po ukończeniu 5. miesiąca życia. Wspominają, że Marta była wiotka i odstawała zachowaniem od rówieśników – była bierna w relacjach z innymi, stroniła od kontaktu cielesnego. Rodzice sądzą, że już wtedy zaczęła się izolować od świata i nabierać cech autyzmu. Około 10. miesiąca życia Marta zaczęła siadać, ale bardzo niechętnie raczkowała. Kiedy skończyła rok, trafiła na rehabilitację w zakładzie fizjoterapii. Około 4. roku życia dziewczynka nareszcie zaczęła samodzielnie chodzić, nigdy jednak nie potrafiła biegać, zawsze była, i jest do tej pory, bardzo ostrożna. Do 12. roku życia Marta pokonywała kilkukilometrowe dystanse, które z biegiem czasu były coraz krótsze. Obecnie, w zależności od dnia i samopoczucia, po kilku lub kilkudziesięciu krokach Marta musi

odpocząć. Mama Marty, zapytana o okres regresu, jego przebieg i intensywność, odpowiedziała, że to bardzo trudne pytanie, ponieważ nie była do końca świadoma jego istnienia. W tamtym czasie nie słyszano o zespole Retta i nie znano jego specyfiki. Dzisiaj sądzi, że regres musiał pojawić się około 3. roku życia, ponieważ wtedy Marta przestała używać sylab (ma-ma, ba-ba i tym podobnych), przestała śpiewać (umiała bardzo czysto nucić melodie ulubionych piosenek), a także nasiliły się wówczas cechy autystyczne i zachowania autoagresywne. Mama musiała obciąć Marcie włosy na krótko, ponieważ w chwilach napadu gniewu wyrывała je sobie garściami. Już w wieku kilku miesięcy zauważyła u Marty specyficzne sposoby bawienia się zabawkami, na przykład sprawne i szybkie kręcenie ruchomymi częściami zabawek, które mogą świadczyć o początkach stereotypii rąk. Dziewczynka wybierała tylko niektóre przedmioty do zabawy z najbliższego otoczenia – obrazki, kartoniki po sokach, książki, łyżki, a te, które wybrała, stawały się nieodłącznym towarzyszem życia, bez nich był krzyk i bunt. Obecnie ręce Marty są wciąż czymś zajęte. Bardzo lubi książki – w wolnych chwilach często je ogląda, rytmicznie ostukując od spodu kolejne kartki. Jeśli nie ma czym zająć dłoni, bawi się palcami – wykonuje charakterystyczny ruch mycia rąk. Marta używa też kilku gestów, które służą jej do porozumiewania się lub zakomunikowania swoich emocji: zaciera ręce, kiedy jest zadowolona czy wesoła, uderza grzbietem dłoni w wewnętrzną stronę drugiej i wtedy wiadomo, że jest poirytowana lub zła. „Daj mi spokój” – zdaje się mówić, lub: „Dlaczego nie chcesz mi tego dać/zrobić?”. Marta precyzyjnie komunikuje swoje potrzeby: kiedy chce pić – bierze kubek do ręki, kiedy jest głodna – pokazuje chlebak, kiedy chce wyjść na spacer – pokazuje kurtkę na wieszaku, gdy o coś bardzo prosi – podchodzi i patrzy głęboko prosto w oczy, do toalety też sama prowadzi za rękę. W chwilach złości potrafi prowokować odruch wymiotny lub zaczyna bić się po głowie i wyrывać włosy. W wieku kilku lat Marta była dziewczynką pełną buntu. Wiele było krzyku i autoagresji, a w nocy – zaburzenia snu. Wielokrotnie w środku nocy budziła się i stawała za firanką, by obserwować Księżyc, swoje włosy lub palce na tle światła ulicznej latarni. Była przy tym bardzo skoncentrowana i nieczuła na inne bodźce. W nocy pojawiał się też bardzo silny bruksizm, który jest obecny do dziś. Natomiast hiperwentylacja była mniej nasiloną kiedyś niż dziś – teraz Marta połyka powietrze, a hiperwentyluje się, kiedy ma dobry humor lub jest podekscytowana.

Marta uwielbia wodę i wszelkie zajęcia z nią związane, typu wirówki, kąpiele perełkowe, jacuzzi, a także basen, w którym pływa samodzielnie zabezpieczona jedynie dmuchanym kółkiem. Kilka lat temu nauczyła się też jeździć na rowerze trójkołowym, sama trzymając kierownicę, a nawet dyktując kierunek jazdy. Wymagało to pewnego zacięcia ze strony rodziców oraz pokonania strachu przez Martę, ale udało się i w tej chwili sama wręcz domaga się co-

dziennych przejazdów. Mama twierdzi, że nawet w największe mrozy Marta daje się uprosić do pozostania w domu tylko 1, góra 2 dni.

Jako 4-latka zaczęła uczęszczać do przedszkola. Nie bez problematycznych sytuacji – w owych czasach integracja wywoływała jedynie niechęć i strach zarówno u rodziców dzieci uczęszczających do placówki, jak i samych nauczycieli. W wieku 7 lat dziewczynka rozpoczęła naukę w szkole specjalnej w systemie nauczania indywidualnego i kontynuowała ją w klasie życia aż do ukończenia gimnazjum. W tym czasie zaczęła uczęszczać też do dziennego ośrodka, do którego chodzi do dziś. Początkowo Marta nie tolerowała dłuższego niż 1-2 godziny dziennie pobytu w placówce, jednak powoli czas wydłużano i obecnie przebywa w ośrodku około 7-8 godzin. Jest tam postrzegana jako nieugięta indywidualistka – śniadanie woli jeść z nauczycielami niż z kolegami w jadalni, w zajęciach grupowych uczestniczy raczej jako obserwator, a czasem po prostu z nich wychodzi i idzie odpocząć do pustego pomieszczenia. Lubi zajęcia muzyczne, a w ramach regionalnych paraolimpiad zdobyła kolekcję medali.

Mama wspomina, że kiedy Marta miała około 7 lat, podjęto próbę nauczania jej bitami według metody Domana, ale trudno było zauważyć efekty i porzucono ten sposób nauki. Natomiast Marta zawsze lubiła słuchać czytanych jej książek, oglądać obrazki oraz wspólne, rodzinne muzykowanie. Nigdy nie lubiła za to prac ręcznych. Jest bardzo powściągliwa, jeśli chodzi o kontakty z obcymi osobami. Nie inicjuje kontaktu bezpośredniego, ale obserwuje ludzi z dużym zainteresowaniem i jest pełna emocji. Wśród znajomych rodziny ma swoje sympatie – osoby, które lubi bardziej lub mniej. Od czasu, kiedy narodzili się jej młodsi bracia, bardziej ceni sobie towarzystwo maluchów niż nastolatków czy rówieśników. Jest też bardziej wyciszona. Nie ma już w domu hałasu, ataków złości czy krzyków. Jeśli dzień mija zgodnie z rutyną, której głównym i ulubionym punktem jest spacer na rowerze, Marta chętnie idzie spać o 22.00. Zaburzenia snu również ustąpiły.

W wieku 8 miesięcy dziewczynka została zdiagnozowana jako dziecko z mózgowym porażeniem dziecięcym. Później miała wykonywane liczne badania, które jednak nie przyniosły jednoznacznej odpowiedzi, co jest przyczyną nieprawidłowego rozwoju. Następnie stwierdzono autyzm, którego nie potwierdzono w Instytucie Psychiatrii i Neurologii, skłaniając się w kierunku upośledzenia umysłowego i ta diagnoza przyłgnęła do Marty na długie lata. Wreszcie podczas wizyty ortopedycznej rodzice pierwszy raz usłyszeli o zespole Retta – Marta miała wtedy skończone 20 lat. W 2006 roku rodzina uczestniczyła w międzynarodowej konferencji na temat zespołu Retta organizowanej przez Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta w Gdańsku. Tam pierwszy raz zobaczyli i poznali dziewczyny podobne

do ich córki. Mama wspomina: „To było dla nas wielkie przeżycie poznać inne »Martusie«”. Po konferencji w Gdańsku pobrano od Marty materiał do badań genetycznych, które nie potwierdziły ani nie wykluczyły klinicznej diagnozy. Marta zasiliła więc grupę dziewcząt z zespołem Retta, które czekają na nowe możliwości potwierdzenia diagnozy.

**Zosia** urodziła się w 2005 roku poprzez cesarskie cięcie z powodu ułożenia pośladkowego. Dostała maksymalną liczbę punktów w skali Apgar, a mama wspomina, że była najspokojniejszym dzieckiem na oddziale. Do 6. miesiąca rozwijała się prawidłowo. W 7. miesiącu pojawił się niepokój – Zosia nie potrafiła jeszcze zmienić pozycji z leżenia na plecach na leżenie na brzuchu. Lekarze uspokajali, więc rodzice próbowali zasięgać kolejnych opinii, jednocześnie podejmując próby samodzielnego stymulowania córki w domu. Dostali skierowanie na rehabilitację. W 10. miesiącu dziewczynka nie potrafiła przybrać pozycji czworaczek ani samodzielnie siadać. Niepokój wzrastał z każdym dniem i rodzice zaczęli szukać pomocy w prywatnych gabinetach lekarskich. Stwierdzono u Zosi nieco obniżone napięcie mięśniowe oraz zasugerowano badania słuchu i wzroku. Ponieważ podczas obserwacji dziewczynka nie wyciągała rąk w kierunku przedmiotów, nie starała się chwycić zabawki, powstała obawa, że nie słyszy polecenia. Rodzice, zajęci szukaniem przyczyn opóźnionego rozwoju ruchowego, nie zwrócili uwagi na fakt, że coś niedobrego dzieje się z rączkami Zosi. Jako 6-, 7-miesięczne niemowlę bawiła się zabawkami, chwytając łyżkę i szczoteczka do zębów, prowadząc je prosto do buzi. Natomiast później cofała ręce i przestała chwycić cokolwiek. Wskutek prywatnie prowadzonej intensywnej rehabilitacji ruchowej Zosia szybko zaczęła wzmacniać mięśnie grzbietowe, przetaczać się z brzucha na plecy i odwrotnie. Tymczasem skończyła 1. rok swojego życia i pojawiły się stereotypie – dziewczynka zaczęła wkładać ręce do buzi, obie, jak wspomina mama, „prawie po łokcie”. Czynność ta była tak intensywna i automatyczna, że Zosia właściwie nie robiła nic innego. Potem zaczęła też poklepywać lewą ręką klatkę piersiową, a czasem bardzo szybko machać obiema rękoma zgiętymi w łokciach. Bardzo lubiła też lizać wszystko, co się dało – w taki sposób poznawała świat. W tym czasie mama Zosi zaczęła na własną rękę szukać przyczyn tak odmiennego rozwoju jej dziecka. W internecie natknęła się na opis zespołu Retta, który, jej zdaniem, pasował do objawów prezentowanych przez córkę. Zosia przestała sypiać. Przez pół roku nocami dom wypełniony był płaczem i wrzaskami, co w krótkim czasie dezorganizowało funkcjonowanie całej rodziny. Kolejni lekarze i specjaliści wciąż uspokajali, jedynie okulista stwierdził nadwzroczność i zalecił noszenie okularów, po założeniu których nastąpiła pewna poprawa – dziewczynka była zachwycona, że wreszcie wszystko widzi i zaczęła chętnie bawić się z każdym, kto wykazywał na to ochotę. Jednakże sama wciąż nie sięgała po zabawki, cofała ręce.

W 18. miesiącu życia dziewczynka trafiła na oddział neurologiczny w celu obserwacji jej ogólnego funkcjonowania. Nie stwierdzono nic poza obniżonym napięciem mięśni i kilkoma cechami dysmorficznymi typowymi dla zespołu Downa, co wywołało lęk i panikę w całej rodzinie. Kolejni lekarze, kolejne diagnozy – w tym zespół Angelmana – wszystkie chybione. Mama Zosi sugerowała lekarzom, że wszystkie objawy i cechy dziecka wskazywały, jej zdaniem, na zespół Retta; lekarze sugerowali, by „przestała grzebać w internecie”. Tymczasem nagle pojawiły się drgawki – nocne, współwystępujące z krzykami. Po kolejnych „negocjacjach” z lekarzami, po wykonaniu wideo EEG przyznano, że dziewczynka ma jednak cechy zespołu Retta. Rodzina trafiła do Centrum Zdrowia Dziecka, gdzie postawiono diagnozę kliniczną. Badania genu nie wykryły nieprawidłowości, co może świadczyć o innej ich lokacji lub konieczności przebadania innego genu odpowiadającego za RTT.

Kiedy Zosia skończyła 2 lata, zaczęła uczęszczać na zajęcia w ramach wczesnego wspomaganie rozwoju. Rozwój mowy zatrzymał się na etapie wokalizacji – dziewczynka bardzo dużo i chętnie wokalizuje do dziś. Zdarza się, że wymawia też pojedyncze słowo lub frazę – czasem na zasadzie echolalii, a czasem zdaje się zadawać adekwatne pytania („A kogo?”, „A co to?”). Jednakże, zdaniem mamy, nikt ze specjalistów nie dostrzegwał chęci Zosi komunikowania się z otoczeniem i nie zajmował się tym obszarem rozwoju. Zosia trafiła wreszcie do Opolu, do Poradni dla Osób z Autyzmem i Innymi Zaburzeniami w Rozwoju. Miała niecałe 3 lata i chodziła już do przedszkola, gdy po rozmowie z psychologiem otrzymała diagnozę upośledzenia umysłowego w stopniu znacznym i została zakwalifikowana do grupy specjalnej. W poradni w Opolu od razu tę diagnozę zakwestionowano. Rozwój i umiejętności Zosi zostały tam ocenione na podstawie *Profilu osiągnięć ucznia* Kielina (2007), a mama tak wspomina to spotkanie: „Nareszcie nasze dziecko uczestniczyło w najprawdziwszym, wreszcie miarodajnym badaniu. Trwało to wszystko chyba ze dwie godziny, a Mała bardzo dobrze się bawiła! Badano ją także w pozycji leżącej, kiedy już nie dawała rady siedzieć, a nadal »chciała się bawić«. Stwierdzono, że co prawda nie potrafi utrzymać klocków w dłoniach, ale kiedy się je do nich przywiąże, stuka jednym o drugi; że buduje wieżę, ale leżącą; że potrafi zburzyć wieżę stojącą, ale robi to nogą lub głową, że potrafi naśladować miny, ale ma odroczenie reakcji o jakieś 15 sekund! Wreszcie, że świetnie uczestniczy w rozmowie i odpowiada, ale także z odroczeniem. Zostaliśmy uspokojeni, że nawet jeśli to Rett, to jeszcze nie jest to koniec świata”. Rodzina wróciła do domu wyposażona w szczegółowy program rozwoju oparty na teorii rozwoju Piageta i obejmujący elementy metody Domana-Delacata, który Zosia wykonuje codziennie w domu. Program obejmuje też komunikację alternatywną za pomocą symboli PCS (*Picture Communication Symbols*) i jest cyklicznie modyfi-

kowany podczas wizyt w Opolu. Dość szybko okazało się, że dziewczynka robi błyskawiczne postępy w rozwoju funkcji poznawczych i zdołała nadgonić zaległości w niecały rok. W badaniu testem Columbia Zosia uzyskała wynik wskazujący na dolną granicę normy intelektualnej. Jej rozwój z oczywistych powodów jest nieharmonijny: motoryka duża i mała jest znacznie opóźniona i plasuje się odpowiednio w okolicach półrocznego i ośmiomiesięcznego dziecka. Dziewczynka wykazuje trudności w odbiorze bodźców wzrokowych i słuchowych, nie jest też w żadnej mierze samodzielna. Natomiast sfera funkcji poznawczych, mowa czynna i bierna oraz rozwój społeczny, z zastrzeżeniem, że dziewczynka używa komunikacji alternatywnej, utrzymuje się na poziomie normy wiekowej.

Zosia na co dzień posługuje się symbolami PCS. Mama dziewczynki pogrupowała je w tablice tematyczne, korzystając z programu BoardMaker, z których później powstała książka komunikacyjna obejmująca 200 stale używanych symboli. Taka liczba symboli pozwala odpowiedzieć na proste pytania dotyczące jedzenia, picia, ubioru, podstawowych potrzeb, wyboru aktywności, na które ma ochotę, wyboru książki czy bajki, którą chce przeczytać, wskazywania kolorów, kierunków, podstawowych określeń i przymiotników. Zosia za pomocą swojej książki potrafi się przywitać, pożegnać, przeprosić, podziękować, wskazać, że nie ma odpowiedniego symbolu, układa zdania typu „pomóż mi”, „przytul mnie”, „kocham cię”, ale też złożone z trzech i więcej symboli: „ja chcę pić”, „ja czuję się samotna”. Żywo interesuje się nauką czytania, zna litery i cyfry, potrafi policzyć do 10 i wskazać na cyfrach liczbę elementów. Bez większego problemu uczy się nowych symboli i kreatywnie wykorzystuje w rozmowie te, które już zna. Początkowo wskazywała swoje wypowiedzi wzrokiem lub nosem, obecnie również ręką, ale ten sposób wymaga wspomagania – podtrzymywania łokcia lub odpowiedniego blatu, o który Zosia może się oprzeć i pracować samymi nadgarstkami. Zosia korzysta również z komunikatorów umożliwiających nagranie i odtwarzanie komunikatów słownych, ale mama zaobserwowała, że używanie rąk Zosię stresuje. Kiedy jest proszona o użycie ich w pracy z komunikatorem, denerwuje się i natychmiast pojawiają się stereotypie; kiedy rozmawia swoim sposobem, za pomocą nosa – stereotypie się wyciszają. Mama stawia więc bardzo interesujące pytanie: im bardziej ją „uczłowieczamy”, tym bardziej jest „recia”?

Dziewczynka prezentuje też inne, typowe dla zespołu Retta problemy – zaparcia, bardzo silny bruksizm oraz początki skoliozy, trudności z jedzeniem, które musi być rozgniecione widelcem, bowiem nie wszystko jest w stanie pogryźć. Picie płynów to czynność nawet trudniejsza – Zosia często się krztusi się i niekiedy sytuacja staje się na tyle poważna, że mama rozważa wezwanie karetki pogotowia. Natomiast jeśli chodzi o sen, dziewczynka śpi teraz bardzo dobrze, a horror krzyków nocnych nigdy się już nie powtórzył.

## Rozwój i umiejętności intelektualne

Nasz potencjał intelektualny jest determinowany przez sposób rozumienia świata i to, jak postrzegamy swoje możliwości wpływania na świat. Ważne jest również, czy potrafimy porzucić swój punkt widzenia, swoją perspektywę i postrzegać z punktu widzenia innej osoby, w jaki sposób uczymy się nowych umiejętności, jak zdobywamy nowe wiadomości i czy potrafimy korzystać z doświadczenia innych. Z powodu swoich licznych ograniczeń podstawową drogą do rozumienia świata dla dziewcząt z RTT są ich własne doświadczenia. Im jest ich więcej, im bardziej są do siebie podobne i im bardziej zabarwione emocjami, tym łatwiejsze zdobywanie wiedzy. Podczas regresu bardzo wyraźna jest utrata umiejętności z zakresu motoryki dużej i małej, mowy, umiejętności społecznych, natomiast funkcje poznawcze zdają się pozostawać na tym samym poziomie (Lindberg, 2006). Wiele dziewcząt po zakończeniu fazy regresu z powodzeniem uczy się czytania globalnego i alternatywnych sposobów komunikacji. Niemal wszyscy rodzice zgodnie deklarują ogromne zainteresowanie dziewczynek książkami, muzyką i otaczającym je światem.

Ocena funkcjonowania intelektualnego dziewcząt z RTT jest wciąż aspektem najbardziej zagadkowym, kontrowersyjnym i niejednoznacznym. Z powodu ich ograniczeń – braku mowy werbalnej, utraty sprawności rąk oraz trudności w planowaniu i wykonywaniu celowych ruchów – weryfikacja za pomocą dostępnych narzędzi diagnostycznych jest bardzo trudna, bowiem wszystkie teorie, skale i testy obligują do używania podczas badania rąk lub mowy werbalnej. Bardzo często więc dziewczęta z zespołem Retta otrzymują krzywdzącą etykietę głębokiego upośledzenia. Tymczasem wiele z nich prezentuje różnorakie umiejętności, jak Zosia i Marta, które dzieli 20 lat, a więc w świecie zespołu Retta cała epoka, ale też obiektywnie – inne warunki życia i edukacji, inne postrzeganie osób niepełnosprawnych, inne możliwości dostępu do informacji. Mimo to obie dziewczyny prezentują wspaniałe umiejętności, przede wszystkim komunikacyjne. Zosia potrafi rozmawiać i uczyć się za pomocą symboli PCS, Marta – dużo bardziej sprawna fizycznie, używa gestów lub po prostu przemieszczając się, wskazuje swoje potrzeby ręką. Przy całkiem sporym potencjale komunikacyjnym Marty zastanawia jednak mały poziom tolerancji zajęć prowadzonych w ośrodku, ale też i w domu. Zajęcia irytowały dziewczynkę – bardzo szybko denerwowała się, dekoncentrowała i złościła przy wykonywaniu poleceń. Jednocześnie mama wspomina, że szczególnie pod koniec szkoły, kiedy miała 15-18 lat, Marta była nadmiernie infantylizowana. Może tu tkwi wyjaśnienie niezbyt wielkiego zainteresowania zajęciami. Być może terapeuci czy nauczyciele wykazywali się zbyt małym zaufaniem do możliwości dziecka, zbyt małą różnorodnością propozycji, a może nie odnaleziono odpowiedniego kanału komunikacyjnego?

Obecnie rodzice mają o wiele większy dostęp do informacji nie tylko o zespole Retta, ale i o nowych metodach i kierunkach terapii, które na tym poziomie wiedzy o schorzeniu łatwiej i skuteczniej dostosować do indywidualnych potrzeb dzieci. Coraz częściej i odważniej decydują się więc wziąć sprawy w swoje ręce – szkolą się, kończą specjalistyczne kierunki studiów i sami podejmują się stymulacji rozwoju swoich dzieci. I okazuje się, że dziecko, którego rozwój intensywnie wspierano i stymulowano w warunkach domowych, które pomimo swoich licznych ograniczeń ruchowych i werbalnych prezentuje spory wachlarz wiadomości na poziomie normy wiekowej, w placówce oświatowej staje się dzieckiem co najmniej niewygodnym, ponieważ system profesjonalnego wsparcia wciąż pozostawia wiele do życzenia i nie jest w stanie zorganizować edukacji dziecka z wieloraką niepełnosprawnością ruchową, ale za to z potencjałem intelektualnym. Powodów takiej sytuacji jest wiele. Począwszy od bardzo małej wiedzy lekarzy, pedagogów, rehabilitantów i innych specjalistów o zespole Retta, po skostniały, trawiony szeroko rozumianymi problemami finansowo-kadrowymi system oświaty. Skutkiem jest spowolnienie rozwoju i nabywania nowych wiadomości i umiejętności wraz z momentem rozpoczęcia przez dziecko edukacji szkolnej. Jedna z mam opowiada: „Po pierwszym roku uczęszczania mojej córki do przedszkola specjalnego jej nauczycielka stwierdziła, że Julka na początku była taka roześmiana, pogodna, otwarta i chętna do zabawy, a teraz najczęściej siedzi smutna, apatyczna, nie wykazuje ochoty do współpracy”. Co stało się w ciągu tego roku, co spowodowało takie negatywne zmiany w zachowaniu dziewczynki będącej pod opieką specjalistów? Czy pedagog specjalny powinien w ten sposób „skarżyć się” matce dziecka? Julka rozpoczęła już naukę w szkole specjalnej, gdzie znów jest postrzegana jako otwarte, pogodne dziecko, używające komunikacji alternatywnej, odnoszące małe, lecz systematyczne sukcesy, pełniące funkcję przewodniczącego klasy, a więc czynnie uczestniczące w życiu szkoły. Na ile przyczyną takiej sytuacji jest specyfika i etapy schorzenia, a na ile jest to wynik oświatowych realiów? To bardzo szeroki i złożony temat wart oddzielnej, szczegółowej rozprawy. W tej pracy chciałabym jedynie zwrócić uwagę na fakt, że jeśli nie potrafimy zorganizować edukacji opartej na odpowiednich formach i metodach pracy uwzględniających potrzeby dziewcząt z RTT, nie mamy również prawa rozliczać ich z ich osiągnięć i krzywdzić etykietowaniem. Zosia, której historię opisałam, stoi właśnie u progu swojej edukacji. Czy nauczyciele, których spotka na swojej drodze, zechcą obdarzyć ją kredytem zaufania i pomogą jej się rozwijać?

Edukacja dzieci o tak odmiennym rozwoju, jakimi są dziewczęta z zespołem Retta, to jeden z największych problemów zgłaszanych przez rodziców, zaraz po długotrwałym i uciążliwym poszukiwaniu diagnozy oraz zazwyczaj traumatycznych wspomnieniach z momentu jej przekazania. Mimo tak szerokiej już wiedzy o specyfice RTT diagnozowanie w Polsce trwa często 3-4 lata,

a bywa, że i kilkanaście, jak to było w przypadku Marty. Sposób przekazania diagnozy rodzice opisują jako suchy, nieempatyczny, jako raczej wyliczenie wszystkich niedostatków dziecka, często bez pozostawienia odrobiny nadziei, a niejednokrotnie zakończony radą o zostawieniu dziecka czy szybkim postaraniu się o nowe, zdrowe potomstwo. W rozmowach, które przeprowadziłam z rodzicami, wciąż pojawia się żal o odebranie im nadziei już na samym początku ich życia z niepełnosprawnością. Żal o stawianie kategoriycznych tez zamiast podania konkretnych wskazówek, gdzie szukać pomocy, co znacznie opóźniło realne działanie na rzecz dobra dziecka. Rodzice tracą wiele czasu na uporanie się z szokiem, jakiego doznają po usłyszeniu „wyroku”, zaakceptowanie stanu faktycznego i odkrycie, że choroba wcale nie osłabia ich miłości do dziecka, a wręcz odwrotnie. Czas ten, przy odrobinie delikatności ze strony lekarza przekazującego diagnozę i wskazówki, mógłby być znacznie krótszy i mniej bolesny (Żyta, 2010).

Rodzice stają przed koniecznością sprostania różnorodnym wyzwaniom już od początków regresu, kiedy są świadkami dramatycznej utraty kolejnych umiejętności swojego dziecka, a w następnych fazach schorzenia muszą podejmować bardzo trudne decyzje dotyczące leczenia, interwencji chirurgicznych, rehabilitacji, edukacji, wyboru specjalistów i placówek, poszukiwania wsparcia finansowego, ale też podejmują walkę z oznakami nietolerancji i dyskryminacji. Wspierają się nawzajem skupieni w Ogólnopolskim Stowarzyszeniu Pomocy Osobom z Zespołem Retta, wspólnie podejmują inicjatywy mające na celu szerzenie wiedzy o RTT i zapraszają do współpracy lekarzy różnych specjalności. Na co dzień starają się godnie żyć i mimo wielu przeciwności i trudów, jakie ich spotykają, zgodnie mówią o swoich córkach jako darze losu, o wielkiej miłości do nich, o ich specyficznym uroku i cechach, które sprawiły, że życie ich rodzin zmieniło się w sposób pozytywny. Są wdzięczni za to, jakie są ich córki, zamiast myśleć o tym, czego im brakuje (Retzlaff, 2007).

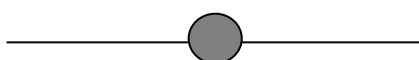
## Bibliografia

- Abramowicz D. (2010), *Milczący Anioł*, <<http://akson.org/x.pro/ModArticles/ShowArticle/622/>> [23.07.2010].
- Autyzm można leczyć* (2007), <<http://nauka.dziennik.pl/artykuly/200113,autyzm-mozna-leczyc.html>> [9.02.2007].
- „Choroby rzadkie bez tajemnic”, projekt dotowany przez Ministerstwo Zdrowia, <[www.akson.org](http://www.akson.org)> [23.07.2010].
- International Foundation For CDKL5 Research, 2011, <[www.cdk15.com](http://www.cdk15.com)> [23.07.2011].
- Kerr A. (2010), *Przegląd wczesnych dowodów klinicznych na nieprawidłowości powodujące zespół Retta*, <[www.akson.org](http://www.akson.org)> [23.07.2010].
- Kielin J. (2007), *Profil osiągnięć ucznia. Przewodnik dla nauczycieli i terapeutów z placówek specjalnych*, GWP, Gdańsk.

- Lindberg B. (2006), *Understanding Rett Syndrome*, Hogrefe & Huber Publishers, Cambridge.
- Midro A.T. (2002), *Poradnictwo genetyczne w zespole Retta. Część I. Diagnostyka fenotypowa i molekularna*, „Przegląd Pediatryczny”, 2, s. 158-162.
- Midro A.T. (2003), Zespół Retta, wykład prezentowany na spotkaniu z rodzicami na turnusie rehabilitacyjnym Ogólnopolskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Retta w Ustce, 20.08.2003.
- New Insight Into Rett Syndrome Severity*, <<http://www.sciencedaily.com/releases/2009/04/090420103545.htm>> [23.04.2009].
- Nomura Y., Segawa M. (2005), *Natural History of Rett Syndrome*, “Journal of Child Neurology”, vol. 20, no. 9, September 2005, p. 764-768.
- Percy A.K., Lane J.B. (2005), *Rett Syndrome: Model of Neurodevelopmental Disorders*, “Journal of Child Neurology”, 20, p. 718-721.
- Perry A. (2010), *Rett Syndrome: A Comprehensive Review of the Literature*, “American Journal on Mental Retardation”, 1991, vol. 96, no. 3275-3290, <[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)> [07.10.2010].
- Rett Syndrome Research Foundation*, <[www.rsrf.org](http://www.rsrf.org)> [03.02.2011].
- Retzlaff R. (2007), *Familie of Children With Rett Syndrome: Stories of Coherence and Resilience*, “Families, Systems, & Health”, vol. 25, no. 3, p. 246-262.
- Salik M. (2008), *Autyzm będzie można wyleczyć*, <<http://nauka.dziennik.pl/artykuly/78229,autyzm-bedzie-mozna-wyleczyc.html>> [11.07.2008].
- Silent Angels* (2002), reż. Barry Rinehart, IRSA, Discovery Health Chanel.
- Uściska E., Skawrońska M., Midro A.T. (2005), *Poradnictwo genetyczne w zespole Retta. Część III. Korelacja fenotypowo-genotypowa*, „Przegląd Pediatryczny”, 1.
- Zoghbi H., *Departments of Pediatrics, Molecular and Human Genetics, Neurology and Neuroscience, Baylor College of Medicine*, <<http://www.rettsyndrome.org/content/view/716/1046/>> [23.07.2010].
- Żyta A. (red.) (2010), *Rodzina osób z niepełnosprawnością intelektualną wobec wyzwań współczesności*, Akapit, Toruń.
- <<https://interrett.ichr.uwa.edu.au/index.php>>.
- <[www.cdkl5.com](http://www.cdkl5.com)>.
- <[www.dziennik.pl/nauka](http://www.dziennik.pl/nauka)>.
- <[www.rettsyndrome.org](http://www.rettsyndrome.org)>.
- <[www.rsrf.org](http://www.rsrf.org)>.
- <[www.sciencedaily.com](http://www.sciencedaily.com)>.

MARZENA BUCHNAT

## Zespół Cri du Chat



Zespół Cri du Chat został po raz pierwszy opisany w 1963 roku przez francuskiego pediatrę i genetyka profesora Jerome'a Lejeune'a. Zaobserwował on u trojga niespokrewnionych dzieci podobne cechy somatyczne i kliniczne, między innymi niski wzrost, asymetrię twarzy, mniejszy obwód głowy, nieprawidłowy rozwój i charakterystyczny, niespotykany u innych dzieci płacz przypominający miauczenie kota. Badania genetyczne ujawniły, że u wszystkich dzieci wystąpiła aberracja chromosomowa w formie prostej częściowej delecji ramienia krótkiego jednego chromosomu z 5. pary. Początkowo właśnie te objawy uznano za charakterystyczne dla tego zespołu, który został nazwany od specyficznego płaczu dzieci zespołem kociego krzyku. Zespół Cri du Chat (franc. *Cri du Chat Syndrome*, ang. *Cat Cry Syndrome*) w literaturze występuje pod wieloma określeniami: zespół kociego płaczu (krzyku) – obecnie zaznacza się tendencja odchodzenia od tej nazwy jako najbardziej naznaczającej dziecko; zespół Lejeune'a – od nazwiska odkrywcy zaburzeń; 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).

Współcześnie określa się częstość występowania tego zespołu na poziomie od 1 na 20 000 do 1 na 50 000 żywych urodzeń, a nie, jak wcześniej sądzono, na poziomie 1 na 50 000. Badania pokazują, że zespół delecji 5p częściej występuje u kobiet niż mężczyzn – w stosunku 0,72 do 1. Zmienia się też wiedza dotycząca śmiertelności dzieci z zespołem Cri du Chat. Początkowo uznawano, że dzieci te przeżywają do około 3. roku życia. Dziś wiemy, że śmiertelność w okresie noworodkowym i niemowlęcym jest uwarunkowana zmianami w układzie oddechowym, pokarmowym i krążenia. Zapalenie płuc, zachłysto-

we zapalenie płuc, wrodzone wady serca, zespół zaburzeń oddychania są najczęstszą przyczyną śmierci. Przy obecnym postępie medycy nawet istotne zmiany w wymienionych wyżej układach nie wpływają już jednak tak znacząco na poziom letalności dzieci z tą chorobą (Czapiga, 2008; Mazurczak, 2004; Posmyk, Midro, 2003; Collins, Cornish, 2002; Czochońska i in., 2001).

### **Etiologia i diagnoza**

Zespół Cri du Chat to choroba genetyczna spowodowana aberracją chromosomową powstającą najczęściej *de novo*. Około 10-20% przypadków wynika z niezrównoważonej translokacji chromosomowej lub mozaicyzmu, który może być dziedziczony od jednego z rodziców. Aberracja chromosomowa może być częściowa lub całkowita. Całkowita delecja ramion krótkich chromosomu 5 występuje jednak znacznie rzadziej. W 90% przypadków tego zespołu stwierdzono niewystępowanie krótkiego ramienia 5 chromosomu, a w 10% jego przemieszczenie. Ubytek odcinka chromosomu 5 w obrębie ramion krótkich obejmuje co najmniej obszar krytyczny w rejonie 5p15-5p15.3, natomiast za wystąpienie objawów klinicznych jest odpowiedzialny ubytek w rejonie 5p15.2. Objawy tego zespołu są spowodowane utratą wielu genów zlokalizowanych w tym obszarze. Badacze (za: <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>> [23.10.2010]) uważają, że to jednak utrata konkretnego genu *CTNND2* jest odpowiedzialna za występowanie niepełnosprawności intelektualnej. Cały czas trwają też badania mające określić, jak utrata innych genów występujących w tym regionie wpływa na ujawnianie się cech charakterystycznych dla tego zespołu.

Podstawą diagnozy zespołu Cri du Chat, który w systemie klasyfikacji ICD-10 ma numer statystyczny Q93.4, jest rozpoznanie kliniczne odnoszące się do całościowego obrazu cech somatycznych i psychicznych, a nie poszczególnych charakterystycznych cech, które mogą mieć w tym zespole bardzo różne nasilenie. Rozpoznanie kliniczne jest weryfikowane za pomocą badań cytogenetycznych kariotypu dziecka i jego rodziców. W przypadku wystąpienia niejasności stosowane są bardziej czułe metody diagnostyki cytogenetyki molekularnej lub biologii molekularnej określające utratę regionu lub regionów krytycznych (Czapiga, 2008; Meinardi, 2006; Mazurczak, 2004; Posmyk, Midro, 2003; Collins, Cornish, 2002; Cornish, Bramble, 2002).

### **Charakterystyczne objawy**

Zespół monosomii 5p już od urodzenia się dziecka ujawnia całą grupą wspólnych cech morfologicznych, klinicznych i behawioralnych. Należą do nich cechy dysmorficzne twarzy, takie jak:

- mikrocefalia (małogłowie);
- mikrognacja (niedorozwój żuchwy);
- zmarszczka nakątna – *epicanthus* (skóra nasady nosa rozciąga się na wewnętrzny kąt oka);
- hiperteloryzm oczny (szeroko rozstawione gałki oczne);
- nisko osadzone, dysplastyczne małżowiny uszne;
- okrągła, asymetryczna twarz;
- wyraźne guzy czołowe;
- płaska i szeroka nasada nosa;
- krótki grzbiet nosa;
- krótka rynienka podnosowa (*filtrum*);
- mała, cofnięta bródka.

Wraz z wiekiem niektóre z tych cech zmieniają się, na przykład zmarszczka nakątna czy hiperteloryzm są znacznie mniej widoczne.

Oprócz cech dysmorficznych twarzy u dzieci z zespołem Cri du Chat można 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. W związku z nieprawidłową budową i funkcją krtani u dzieci pojawia się specyficzny płacz – monotonny, z wysoką tonacją dźwięków, przez co przypomina miauczenie kota (tak zwany koci krzyk). Płacz ten jednak może zanikać w ciągu kilku do kilkunastu miesięcy po urodzeniu (za zjawisko to odpowiedzialny jest obszar 5p15.3). U dzieci z zespołem CdC spotyka się również zmiany kostno-stawowe: nadmierną ruchomość stawów, koślawość kończyn, krótkie palce, palczosty, płaskostopie. Występuje również bruzda poprzeczna dłoni, jak i pojedyncza bruzda zgięciowa w okolicy małego palca. Cechą charakterystyczną jest niskorosłość i opóźnienie wzrostu, często występuje też skolioza. Na skórze mogą występować naczyniaki i wyrośla przeduszne. Dzieci te mają często jasną karnację.

Rzadziej pojawiają się zaburzenia narządów wewnętrznych. Ze strony układu krwionośnego najczęściej występujące wady serca to: ubytek przegrody międzykomorowej i międzyprzedsionkowej, przetrwały przewód tętniczy, rzadziej tetralogia Fallota. Dość rzadko pojawiają się nieprawidłowości w budowie i funkcji nerek. Występują również przepukliny: pępkowa, kresy białej czy pachwinowa. U dzieci z zespołem Cri du Chat nie odnotowano wad w budowie układu oddechowego, ale zauważalna jest skłonność do częstych, nawracających infekcji dróg oddechowych. W budowie układu płciowego u chłopców spotyka się spodziectwo, wnetrostwo, małe prącie oraz wodniaki jądra. Natomiast u dziewczynek występuje niedorozwój warg sromowych większych, przerost łechtaczki i dwurożna macica. W układzie nerwowym zauważalne są objawy uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego pod po-

stacją niedowładów i/lub porażenia zespołów piramidowych, korowych lub postaci wiotkich. Występuje również epilepsja, zaburzenia koordynacji ruchowej i zmienne w okresie cyklu życiowego napięcie mięśniowe (obniżone w okresie noworodkowym i wzmożone u starszych dzieci). Zaburzenia sensoryczne nie są znaczące. U małych dzieci pojawia się nawracające zapalenie ucha środkowego, występuje skłonność do krótkowzroczności, zez, rzadziej zaćmy czy sporadycznie zaniku nerwu wzrokowego (Czapiga, 2008; Meinardi, 2006; Korniszewski, 2005; Mazurczak, 2004; Posmyk, Midro, 2003; Collins, Cornish, 2002; Cornish, Bramble, 2002; Kjaer, Niebuhr, 1999).

U dzieci z zespołem monosomii 5p często występują zaburzenia mowy, uwagi i motoryki, jak również niepełnosprawność intelektualna. Ta ostatnia (spowodowana utratą genu *CTNND2*) może się ujawniać w różnym stopniu. Badania psychologiczne (Czapiga, 2008; Cornish, Bramble, 2002; Cornish i in., 1999) ukazują następujący rozkład stopnia niepełnosprawności intelektualnej w zespole Cri du Chat:

- 70% dzieci wykazuje znaczną lub głęboką niepełnosprawność intelektualną;
- 20% dzieci przejawia umiarkowaną niepełnosprawność intelektualną;
- 10% dzieci ma lekką niepełnosprawność intelektualną.

Odkryto również charakterystyczne cechy zespołu Cri du Chat, jeśli chodzi o funkcjonowanie psychiczne, chociaż pełnej spójności w ich występowaniu nie potwierdzono. Na ujawnienie się tych cech ma jednak ogromny wpływ osobowość dziecka i sposób jego wychowania oraz rodzaje wsparcia, jakie uzyskało. Badania przeprowadzone w Stanach Zjednoczonych i Wielkiej Brytanii przez Dykensa i Clarka dotyczące zaburzeń adaptacyjnych osób z zespołem Cri du Chat pokazały, że najbardziej istotnym problemem w badanej grupie jest nadpobudliwość psychoruchowa (74-85% badanej grupy – badania obejmowały 146 dzieci z CdC). Wyróżniono również 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%). Badania obejmowały także wpływ leczenia farmakologicznego na zachowania nadpobudliwe. Wykazano, że leki przeciwdziałające nadpobudliwości są nieskuteczne, a nawet przynoszą negatywne rezultaty w postaci utrwalania stereotypowych ruchów i autoagresji (Maciejewska, 2006; Czapiga, 2008). U osób z CdC często występują zaburzenia funkcjonowania, ale warto przytoczyć badania Carlin (1990) czy Wilkins i współpracowników (1983), w których dzieci te opisane są jako przyjazne, pogodne i zdolne do uczenia się, szczególnie gdy są objęte terapią odpowiednio dobraną do ich potrzeb i możliwości.

## Możliwości rozwojowe

Dzieci z zespołem Cri du Chat od urodzenia nie rozwijają się prawidłowo. Badania przeprowadzone w Stanach Zjednoczonych (Campbell, 2002) miały na celu określenie specyfiki ich rozwoju. Dzieci z CdC charakteryzowały się wymienionymi niżej cechami.

W zakresie dużej motoryki:

- przewracają się średnio około 7. miesiąca, przy czym rozpiętość u badanych dzieci wynosiła 2-24 miesiące (u dzieci zdrowych umiejętność ta jest osiągnięta średnio około 3. miesiąca);
- siedzą samodzielnie około 13. miesiąca, rozpiętość 6.-36. miesiąca (norma około 6. miesiąca);
- pełzają około 13. miesiąca, rozpiętość 7.-36. miesiąca (norma około 4,5 miesiąca);
- chodzą za rączkę około 24. miesiąca, rozpiętość 10.-144. miesiąca (norma około 10. miesiąca);
- chodzą samodzielnie około 3. roku życia, rozpiętość 16.-144. miesiąca (norma około 12. miesiąca);
- biegają około 4. roku życia, rozpiętość 18.-144. miesiąca (norma około 16. miesiąca).

W zakresie małej motoryki:

- chwytają około 7,5 miesiąca, rozpiętość 2.-36. miesiąca (norma około 3,5 miesiąca);
- wyciągają rączki po przedmiot około 6,5 miesiąca, rozpiętość 2.-36. miesiąca (norma około 4,5 miesiąca);
- manipulują przedmiotem około 12. miesiąca, rozpiętość 6.-48. miesiąca (norma około 6. miesiąca).

W zakresie komunikacji:

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

W zakresie funkcjonowania społecznego:

- uśmiechają się około 4. miesiąca, rozpiętość 2.-18. miesiąca (norma około 1,5 miesiąca);

- śmieją się około 5. miesiąca, rozpiętość 2.-18. miesiąca (norma około 2. miesiąca);
- samodzielnie piją z butelki około 10. miesiąca, rozpiętość 4.-24. miesiąca (norma około 5. miesiąca);
- jedzą rękoma około 17. miesiąca, rozpiętość 6.-60. miesiąca (norma około 5,5 miesiąca);
- piją z kubka około 24. miesiąca, rozpiętość 8.-96. miesiąca (norma około 11,5 miesiąca);
- jedzą za pomocą łyżeczki około 3,5 roku, rozpiętość 9.-120. miesiąca (norma około 16. miesiąca);
- ściągają rzeczy około 4. roku, rozpiętość 18. miesiąca-14. roku (norma około 19. miesiąca);
- zakładają rzeczy około 5,5 roku, rozpiętość 18. miesiąca-12. roku (norma około 3,5 lat);
- samodzielnie korzystają z toalety około 6,5 roku, rozpiętość 20. miesiąca-16. roku (norma około 24. miesiąca).

Badania wykazały również, że dzieci, które od początku były poddane rehabilitacji ruchowej, średnio o 2,5 miesiąca wcześniej zaczynały samodzielnie siedzieć i o około 9 miesięcy wcześniej chodzić. Natomiast dzieci, które uczestniczyły we wczesnym usprawnianiu rozwoju, zaczęły komunikować się kilka miesięcy wcześniej.

Przedstawione badania pokazują charakterystykę rozwojową dzieci z zespołem Cri du Chat, ich możliwości, ale także nieraz duże rozbieżności w osiąganiu poszczególnych kompetencji wynikające często z objęcia dziecka wczesną interwencją. Wczesna interwencja, która podnosi realne możliwości rozwoju tych dzieci, powinna być oczywiście przygotowana w jak najbardziej profesjonalny sposób. Zacząć trzeba jednak od diagnozy, która im wcześniej jest postawiona, tym szybciej pozwala na pełne zrozumienie i określenie potrzeb rozwojowych. Wczesna interwencja powinna obejmować całościowy rozwój dziecka, czyli zarówno sferę fizyczną, jak i psychiczną, społeczną czy poznawczą, dlatego najbardziej pożądane są zespoły specjalistów, które wspólnie dokonują diagnozy funkcjonalnej dziecka i określają optymalne kierunki jego terapii. Jeżeli rodzice nie mają możliwości znalezienia się pod opieką takiego zespołu, warto, by sami koordynowali wszechstronny rozwój swojego dziecka. Dzieci z zespołem Cri du Chat z racji swojej specyfiki rozwojowej powinny być objęte rehabilitacją ruchową w celu usprawnienia dużej i małej motoryki, ale także stymulacją polisensoryczną w celu rozwoju somatognozji (świadomości własnego ciała). Oprócz usprawniania ruchowego równolegle powinno być im udzielone wsparcie logopedyczne, pedagogiczne i psychologiczne. Skupienie się na funkcjonalnej komunikacji, która powinna być przewidziana w programach wczesnej interwencji, ma szczególne znaczenie, ponieważ obserwuje się u chorych

zaburzenia w zakresie komunikacji. Jednak trzeba pamiętać, że praca nad rozwojem kompetencji językowych tych dzieci jest niezwykle trudna i wymaga bardzo zindywidualizowanego podejścia. Nieraz potrzebne jest włączenie dodatkowych form terapii, na przykład delfinoterapii czy dogoterapii, aby zbudować choćby motywację do podjęcia pracy w tym obszarze. Wsparcie pedagogiczno-psychologiczne obejmujące trenowanie poszczególnych procesów orientacyjno-poznawczych, motywacyjnych, emocjonalnych, umiejętności społecznych ma zapewnić poprawę funkcjonowania dzieci. Tylko systematyczna praca wspierająca rozwój dziecka z zespołem Cri du Chat pozwala na jego optymalny rozwój intelektualny, fizyczny, emocjonalny i społeczny.

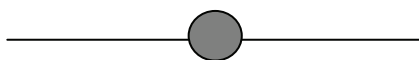
## Bibliografia

- Campbell D.J. (2002), *Early Development of Individuals with Cri-du-chat Syndrome*, niepublikowana rozprawa doktorska, Auburn University, Auburn.
- Carlin M.E. (1990), *The improved prognosis in Cri-du-chat (5P-) syndrome*, (in:) W.I. Fraser (ed.), *Proceedings of the 8th Congress of the International Association of Scientific Study of Mental Deficiency*, Edinburgh, UK: Blackwell.
- 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", 46 (2).
- Cornish K.M., Bramble D. (2002), *Cri-du-Chat Syndrome: From Genotype to Phenotype and Implication for Clinical Management*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 44 (7).
- Cornish K.M., Bramble D., Munir F., Pigram J. (1999), *Cognitive Functioning in Children with Typical Cri-du-Chat Syndrome*, "Developmental Medicine and Child Neurology", 41.
- Cornish K.M., Cross G., Greek A., Willatt L., Bradshaw J.M.A. (1999), *Neuropsychological-Genetic Profile of Atypical Cri du Chat Syndrome: Implications for Prognosis*, "Journal of Medical Genetics", 39.
- Czapiga A. (2008), *Dziecko z zespołem Cri du Chat*, (w:) B. Cytkowska, B. Winczura, A. Stawski (red.), *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków.
- Czapiga A. (red.) (2003), *Psychospołeczne problemy rozwoju dziecka. Aspekty diagnostyczne i terapeutyczne*, Wydawnictwo Adam Marszałek, Toruń.
- Czochońska J., Lange A., Starostecka E., Piotrowicz M., Indisow I., Buczek A. (2001), *Zespół CDC u 140-miesięcznego dziecka. Opis przypadku*, „Neurologia Dziecięca”, 10.
- Drewa G., Ferenc T. (red.) (2003), *Podstawy genetyki*, Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław.
- 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”, 82, p. 6-14.
- Korniszewski L. (2005), *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorficzna*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Maciejewska H. (2006), *Zależność pomiędzy zaburzeniami adaptacyjnymi u jednostek z syndromem Cri du Chat*, <<http://www.gen.org.pl/nuke/index.php>> [28.12.2006].

- Mazurczak T. (2004), *Choroby genetyczne*, (w:) K. Kubicka, W. Kawalec (red.), *Pediatrics*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Meinardi P.C. (2006), *Cri du Chat syndrome*, "Orphanet Journal of Rare Diseases", 1.33.
- Posmyk R., Midro A.T. (2003), *Poradnictwo genetyczne w zespole monosomii 5p („krzyku kociego”). Część 1. Diagnoza fenotypu. Fenotyp morfologiczny i fenotyp zachowania (behawioralny)*, „Przegląd Pediatryczny”, 33.4, s. 256-272.
- 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", 102 (4).
- <<http://www.fivepminus.org>>.
- <<http://www.gen.org.pl>>.
- <<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>>.
- <<http://www.medizinischegenetik.de/index.php>>.
- <<http://www.5p-syndrom.de/content/medinfo/info.html>>.

HANNA RZEPKA  
MICHAŁ RZEPKA

## Po prostu Emilka



Jako dumni rodzice Emilki chętnie skorzystaliśmy z zaproszenia do zamieszczenia w tej publikacji informacji na temat naszej wyjątkowej córki. Pierwsza trudność, z jaką się spotkaliśmy, to selekcja tego, co ważne i co należałoby przedstawić, gdyż dla nas wszystko, co dotyczy Emilki, jest równie ważne, ale o wszystkim napisać się tu nie da. Kolejna trudność to obiektywizm spojrzenia na nią i na zdarzenia, jakich doświadczyliśmy w czasie jej rozwoju. Trudno było nam zdystansować się i na chłodno, obiektywnie wszystko przedstawić. Zdecydowaliśmy się więc na podzielenie się naszymi doświadczeniami związanymi z urodzeniem Emilki, jej diagnozowaniem i rehabilitacją, zwracając uwagę na wsparcie, jakie otrzymywaliśmy oraz dyskusyjną niekiedy jego jakość. Z rozmów z rodzicami innych dzieci niepełnosprawnych wiemy, że nasze doświadczenia nie są odosobnione i wszyscy w większym lub mniejszym stopniu musimy stawiać czoła tym samym, zaskakującym czasem, problemom. Cieszymy się, że informacje na temat rzadkich zespołów genetycznych zostały zebrane w jednym tomie i mamy nadzieję, że stanie się to początkiem dobrej praktyki poznawania tego, co do tej pory mało znane.

### **Emilka przychodzi na świat**

Może zabrzmiałoby to banalnie, ale narodziny Emilki to najszcześniejszy dzień w naszym życiu. 9 stycznia 2004 roku przyszła na świat nasza wyjątkowa pod każdym względem córka.

Jej urodzenie poprzedzało oczekiwanie, niepozbawione także nerwów. Pierwsze nasze dziecko zmarło 2 godziny po porodzie z powodu wady rozwo-

jowej układu oddechowego, niewykrytej w czasie ciąży. Tak więc ciąża z Emilką była pod stałą kontrolą lekarską, by jak najszybciej można było rozpoznać ewentualne komplikacje. Rozwój prenatalny Emilki przebiegał w zasadzie prawidłowo. Jedynym problemem była przewidywana niska waga urodzeniowa, co nie martwiło nas tak bardzo, gdyż ciąża była pod stałą kontrolą doświadczonej lekarki, wszystkie przeprowadzane badania, jak USG, badanie przepływów, później KTG oraz inne badania nieinwazyjne, nie wskazywały na problemy rozwojowe, a nasze pierwsze dziecko również urodziło się z niedowagą.

Szczęśliwe przyjście na świat Emilki zawdzięczamy naszej pani doktor. Ze względu na wagę dziecka Hania pod koniec grudnia została skierowana na oddział patologii ciąży, w celu zapewnienia jej stałego monitoringu. Dzięki temu możliwa była szybka reakcja, gdy okazało się, że nagle pogorszyły się wyniki badania przepływów i dziecko owinięło się pępowiną. W ciągu 30 minut od badań, 10 dni przed czasem, przyszła na świat poprzez cesarskie cięcie nasza Emilka. Po urodzeniu ważyła 1780 gramów, mierzyła 50 centymetrów długości i dostała 8 na 10 punktów w skali Apgar. Z sali operacyjnej trafiła od razu na oddział opieki pośredniej. Początkowo wygrzewała się w inkubatorze około 3 godzin, po czym stale były monitorowane praca serca, ciśnienie, poziom saturacji i tym podobne. Ponieważ Emilka była zbyt słaba, by samodzielnie ssać pokarm z piersi, była karmiona butelką z bardzo miękkim smoczkiem dla wcześniaków. Żółtaczką wystąpiła u niej w minimalnym zakresie, tak że nie wymagała nawet naświetlania. Po 2 tygodniach z wagą 1980 gramów Emilka została wypisana do domu.

## **Pierwsze doświadczenia ze służbą zdrowia**

O tym, że Emilka jest dzieckiem nietypowym dla innych, przekonaliśmy się podczas wizyty patronażowej i pierwszych kontaktów z lekarzem w rejonie. Wizyta była szybka i powierzchowna, Emilka została zbadana rzutem oka, usłyszeliśmy, że jest bardzo mała i dostaliśmy instrukcję, jak i gdzie rejestrować się do poradni. W czasie kilku wizyt w ośrodku zdrowia przekonaliśmy się, że Emilka traktowana jest jak wybryk natury. Lekarze nie chcieli podjąć decyzji w sprawie leczenia najprostszycy infekcji, odsyłając nas za każdym razem do szpitala. Z poradni rejonowej korzystaliśmy więc nieczęsto, tym bardziej że Emilka została skierowana na stałe kontrole w poradni oceny rozwoju przy klinice. Po doświadczeniach w kontakcie z rejonową służbą zdrowia zdecydowaliśmy się również na prywatną opiekę pediatryczną, co okazało się rozwiązaniem szczęśliwym. Dobry pediatra jest dla nas bardzo cenny, ponieważ Emilka ma słabą odporność i bardzo często choruje, zwłaszcza na infekcje

górnym dróg oddechowych, którym w jej przypadku zawsze towarzyszy wysoka gorączka.

Niestety zarówno w rejonie, jak i w poradni oceny rozwoju doświadczyliśmy efektu „zaginięcia w masie”. Przypadek Emilki został uogólniony, wszelkie jej problemy składano na karb niskiej wagi urodzeniowej i traktowano przez to jak wcześniaka. Doszło nawet do tego, że zirytowany faktem wolnego przybierania wagi przez Emilkę pan doktor (którego nazwisko humanitarnie pomijamy), nie szukając innych przyczyn, całkiem serio zarzucił nam złe karmienie naszego dziecka.

### **Szukanie diagnozy i szukanie wsparcia**

To właśnie nasza pani doktor Emilki pierwsza zwróciła uwagę na prawdopodobne problemy naszej córki. Jej zdaniem, Emilka, nawet biorąc pod uwagę hipotrofię, rozwijała się nieprawidłowo. Niepokoiły ją między innymi bardzo powolne przybieranie na wadze, nieprawidłowe napięcie mięśniowe, opóźnienie w rozwoju motorycznym oraz fakt, że Emilka wydaje bardzo mało dźwięków i nie płacze, a raczej piszczy. Nakazała więc wykonanie badań słuchu, nefrologicznych, gastrologicznych, badań serca oraz badanie genetyczne. Przy okazji tych badań spotkaliśmy się z różnym poziomem świadczenia takich usług i traktowania pacjenta. W części przypadków uzyskaliśmy pomoc i poradę najwyższej jakości, w części jednak traktowano nas i problemy Emilki przedmiotowo, lekceważąco i w sposób nietaktowny.

Badania nefrologiczne zostały przeprowadzone w sposób kompleksowy, wykluczyły problemy z drogami moczowymi, wady nerek oraz refluks, a zalecone przez lekarza leczenie farmakologiczne związane z obecnością bakterii w moczu i następnie zaordynowana profilaktyka okazały się długotrwałe, ale skuteczne. Również badania gastrologiczne nie wykazały wad układu pokarmowego i wykluczyły zespół złego wchłaniania. Powtarzane później co jakiś czas nakierowane były także na określanie alergii pokarmowych, których jednak nie potwierdzono. Badania kardiologiczne wykluczyły wadę serca.

Badania audiologiczne Emilka przechodziła trzykrotnie. Pierwsze badanie przesiewowe miała jeszcze w klinice, tuż po urodzeniu. Ponowne badanie słuchu zostało przeprowadzone na zlecenie poradni oceny rozwoju, gdy Emilka miała 2,5 miesiąca i ono również nie wykazało jakiegokolwiek problemu. Najciekawszą diagnozę usłyszeliśmy jednak, gdy Emilka miała 5 miesięcy, po trzecim badaniu w klinice szpitalnej – uznanym ośrodku – gdzie po godzinnych badaniach na aparaturze i 2 godzinach oczekiwania na wynik lekarz oznajmił nam, w obecności innych pacjentów czekających na korytarzu, że (tu cytat

diagnozy) „ucho słyszy, ale mózg nie słyszy”. Po tej diagnozie zrezygnowaliśmy z dalszych badań, zdroworozsądkowo zakładając, że Emilka słyszy, jak trawa rośnie, co okazało się prawdą (obecnie jako rodzice sześciolatka możemy stwierdzić, że Emilka ma słuch selektywny: świetnie słyszy to, co ją interesuje, natomiast głucha jest zupełnie na różne, mniej atrakcyjne dla niej komunikaty).

## Diagnoza

Pierwszy kontakt z badaniami genetycznymi mieliśmy po urodzeniu naszego pierwszego dziecka, gdy sprawdzaliśmy, czy nie jesteśmy obciążeni genetycznie. Nasze kariotypy określono wówczas jako prawidłowe. Badania Emilki przeprowadziliśmy w centrum genetyki rodzinnej. Trwały one dość długo, pierwszy raz pojawiliśmy się tam w czerwcu, a wyniki otrzymaliśmy dopiero pod koniec września. Podczas pierwszego pobytu zbadano fenotyp Emilki i przeprowadzono wywiad oraz pobrano nam krew do badań. Krew pobrano nam potem ponownie w sierpniu, gdyż pierwsze próbki w jakiś sposób się nie nadawały. Od strony fachowej nie możemy badaniom nic zarzucić. Diagnoza była trafna. Jednak sposób, w jaki przekazano nam jedną z najgorszych wiadomości w naszym życiu oraz wsparcie, jakiego nam udzielono tam na miejscu (a właściwie jego brak), pozostawiają wiele do życzenia. Na spotkaniu w sprawie wyników doktor genetyk przekazała nam informację, że w naszych kariotypach nie znaleziono wad, natomiast u Emilki wykryto delecję w krótkim ramieniu chromosomu 5. pary, co kwalifikuje ją jako dziecko z zespołem kociego krzyku. Diagnozę potwierdzają również zmiany morfologiczne: odstawiony od reszty duży palec u stóp, niepełne bruzdy wewnętrznej strony dłoni, szeroka nasada nosa, minimalna fałda nakątna oczu, niżej osadzone uszy, niewysklepione w pełni małżowiny uszne. Dowiedzieliśmy się również, skąd pochodzi nazwa zespołu, dostaliśmy wydruk mapy chromosomowej Emilki i uzyskaliśmy informację, że wada Emilki jest nietypowa, ponieważ przeważnie utracony jest cały fragment ramienia chromosomu z końcówką, natomiast w jej przypadku końcówka została zachowana, a ubytek nastąpił w środku ramienia. Powiedziano nam też ogólnikowo, że, „jak to w przypadku wad genetycznych”, mamy liczyć się z problemami w rozwoju psychicznym, umysłowym i fizycznym dziecka. Ta diagnoza była dla nas szokiem. Na pierwsze nasze pytanie, co teraz możemy zrobić, uzyskaliśmy odpowiedź, że „pewnie potrzebna będzie rehabilitacja” oraz że więcej informacji na temat zespołu mamy sobie znaleźć na przykład w internecie. Na nasze pytanie, czy centrum dysponuje informacjami, czy i gdzie w Polsce są jeszcze dzieci z takim zespo-

łem, czy coś wiadomo na temat ich rozwoju, czy istnieje jakaś baza danych, gdzie lekarze wymieniają się informacjami na temat takich przypadków, usłyszeliśmy, że danych na ten temat nie ma, szacunkowo dzieci takich w Polsce może być około 50, a system wymiany informacji nie istnieje, bo nikt tego nie robi, ale to „nawet dobry pomysł”. Dowiedzieliśmy się także, że „podobno gdzieś w Poznaniu” istnieje stowarzyszenie rodzin dzieci z wadami genetycznymi, ale ani numerem telefonu, ani adresem centrum nie dysponuje. Na koniec spotkania lekarz genetyk wyraził nadzieję, że będziemy chcieli jeszcze przyjechać z Emilką, żeby mogli ocenić, jak dziecko się rozwija.

Zostaliśmy więc pozostawieni sami sobie, bez cienia wsparcia i choćby odrobiny konkretnej informacji. Resztę nadziei odebrały nam wiadomości, jakie, idąc za radą specjalisty, znaleźliśmy w internecie. Dowiedzieliśmy się między innymi, że dzieci z zespołem Cri du Chat przeważnie nie dożywają pierwszego roku życia, mają poważne problemy rozwojowe i liczne wady narządów wewnętrznych. Po czasie dopiero okazało się, że informacje w internecie nie są do końca wiarygodne, oparte są na przestarzałych wynikach badań, kiedy to diagnozowano wyłącznie najcięższe przypadki. Dotarliśmy również do informacji o stowarzyszeniu. Tak się szczęśliwie złożyło, że dosłownie kilka dni po diagnozie mogliśmy wziąć udział w spotkaniu z rodzicami innych dzieci z zespołem kociego krzyku. Na własne oczy zobaczyliśmy dzieci w wieku 6, 11 lat, dowiedzieliśmy się sporo o ich rozwoju i metodach rehabilitacji, z jakich korzystają. Takie informacje były nam bardzo potrzebne i na tym etapie było to prawdziwe wsparcie. Chcieliśmy również korzystać z porad psychopedagogicznych w stowarzyszeniu, ale okazało się, że są one raczej formą grupy wsparcia dla rodziców (która nie do końca była nam potrzebna), a nie diagnostyki i terapii dziecka, więc nie skorzystaliśmy z tej oferty.

## Rehabilitacja

Od samego początku dużą pomoc i zaangażowanie w sprawy Emilki otrzymaliśmy od rodziny. Do dziś pomoc najbliższych jest bezcenna i pozwala nam na w miarę sprawne funkcjonowanie i, na ile to możliwe, normalne życie. Dużą pomoc i wsparcie otrzymaliśmy też od dalszej rodziny, przyjaciół, znajomych i nieznajomych osób z całej Polski. Już sam fakt, że ktoś myśli o nas życzliwie i przejmuje się sprawami naszej Emilki, był dla nas bardzo ważny.

Rozwój Emilki następował skokowo. Da się w nim zauważyć zarówno okresy szybkiego przyrostu czy też ujawnienia się wielu nowych umiejętności, jak i okresy powolnego rozwoju. Duże znaczenie ma prowadzona rehabilitacja.

Pierwsze zajęcia Emilka miała już w wieku 6 miesięcy, a systematyczna, intensywna, wielokierunkowa rehabilitacja jest prowadzona od 10. miesiąca życia.

Na samym początku z braku doświadczenia narażeni byliśmy na kontakt z nie do końca rzetelnymi terapeutami. Rehabilitacja w ramach NFZ ograniczała się zaledwie do kilkunastu godzin zajęć w ciągu roku, z częstotliwością najwyższej 1 godziny zajęć na 2 tygodnie. To na potrzeby Emilki było stanowczo za mało. Korzystaliśmy z konsultacji z rehabilitantem raz na 3-4 tygodnie w poradni rozwojowej, ale te zajęcia ograniczały się do demonstracji zestawu ćwiczeń i nakazu ćwiczenia samemu w domu. Taka forma również, naszym zdaniem, nie sprawdzała się. Zdecydowaliśmy się więc na szukanie terapii prywatnie. Dwie pierwsze osoby okazały się zwykłymi naciągaczami, którzy wymagali, byśmy sami ćwiczyli z dzieckiem, a oni co 3-4 tygodnie oceniali postępy. Taką współpracę przerywaliśmy po pierwszym spotkaniu. W końcu trafiliśmy do ośrodka rehabilitacji ruchowej, gdzie jeździmy z Emilką do dziś. W ośrodku przede wszystkim porządnie zdiagnozowano Emilkę i rzetelnie przedstawiono nam informację na temat jej stanu, kierunku rehabilitacji i doboru metody. Dzięki systematycznej pracy Emilka nauczyła się początkowo obracać, potem siadać, wstawać, aż w końcu chodzić. Dziś rehabilitacja Emilki to zajęcia metodą NDT Bobath i innymi metodami 3 razy w tygodniu, zajęcia z logopedą 2 razy w tygodniu, na basenie raz w tygodniu i ćwiczenia lub masaże raz w tygodniu.

Wydarzeniem niezwykłym w rehabilitacji Emilki była szansa zorganizowania dla niej wyjazdu na delfinoterapię do USA. Było to możliwe dzięki dużej determinacji z naszej strony, pomocy rodziny, przyjaciół i znajomych oraz wielu nieznanym nam osobom dobrej woli. W ciągu ostatnich 4 lat udało nam się zorganizować Emilce 3 dwutygodniowe pobyty w ośrodku Island Dolphin Care Center. Efekty tych pobytów były zaskakujące. W ciągu 2 tygodni zajęć umiejętności Emilki, zwłaszcza w zakresie komunikacji, przyrastały lawinowo w porównaniu z okresem poprzedzającym terapię. Delfinoterapia stała się jakby katalizatorem przyspieszającym osiągnięcie pewnych umiejętności w krótkim czasie. Pierwszy raz korzystaliśmy z delfinoterapii, gdy Emilka miała 4 lata. Podstawową zdobyczą tego pobytu było znalezienie przez Emilkę sposobu na komunikowanie otoczeniu swoich potrzeb i pragnień. Nauczyła się, jak wykorzystywać palec wskazujący do pokazywania tego, co chce, co bardzo pomogło jej w komunikacyjnym odblokowaniu się. Zrozumiała, że należy komunikować swoje potrzeby, by coś uzyskać. Drugą zdobyczą był fakt, że mogła doświadczyć wielkiego poczucia sukcesu w momencie, gdy potrafiła przełamać swoje obawy.

Drugi pobyt pięcioletniej już Emilki bardzo ją usamodzielniał. Nasza córka zaczęła przejawiać inicjatywę, nauczyła się podejmować proste decyzje (wybór z 2-3 możliwości) oraz bardzo rozwinęła swoje umiejętności komunikacyjne. Pobyt trzeci, gdy Emilka miała 6 lat, rozwinął przede wszystkim jej odwagę

i samodzielność. Emilka zaczęła szukać okazji do przełamywania swoich barier. Nauczyła się informować otoczenie nie tylko o swoich potrzebach, ale o wszystkim, na co zwróciła uwagę i co wydało jej się ważne. Po szczegółowe informacje o delfinoterapii odsyłamy na strony: <[www.islandolphincare.org](http://www.islandolphincare.org)>, <[www.terapiadzieci.org](http://www.terapiadzieci.org)>, <[www.emilka.org.pl](http://www.emilka.org.pl)>.

W czasie pierwszego pobytu mieliśmy okazję porównać wsparcie, jakiego udziela się rodzicom dziecka z zespołem Cri du Chat w USA i w Polsce w momencie diagnozy. Poznaliśmy rodzinę 11-letniej Valerie z tym samym co Emilka zespołem, która przekazała nam informacje, jakie otrzymała w momencie diagnozy córki. Wraz z wiadomością, że ich córka dotknięta jest wadą genetyczną, przekazano im usystematyzowaną wiedzę na temat kilkudziesięciorga dzieci z tym samym zespołem, zarówno dane porównawcze o wielkości ubytku w materiale genetycznym, jak i o tym, jakie umiejętności i w którym momencie rozwoju dzieci te osiągały (szczegóły znajdują się w artykule Marzeny Buchnat w niniejszym tomie). Zazdrościliśmy im, że w tym trudnym dla rodziców momencie nie byli pozostawieni sami sobie.

### **Kamienie milowe w rozwoju Emilki, czyli znaczące etapy w rozwoju córki**

- Trzymanie główki – głowę Emilka trzymała stosunkowo szybko, prawie w normie, w utrzymywaniu pozycji na brzuchu przeszkadzały jej słabe rączki, na których nie potrafiła się oprzeć;
- przewracanie się – samodzielnie przewracała się w wieku 12 miesięcy po zajęciach rehabilitacyjnych w poradni rozwojowej i ośrodku rehabilitacji ruchowej;
- siadanie – umiejętność tę osiągnęła w wieku 20 miesięcy po intensywnej terapii metodą NDT Bobath;
- wstawanie – Emilka zaczęła samodzielnie wstawać w wieku 3 lat, wcześniej wspomagała się, podpierając się na przykład o meble;
- chodzenie – pierwsze samodzielne kroki bez podparcia Emilka wykonała w wieku 4 lat, wcześniej potrafiła poruszać się przy ścianie lub meblach oraz z trzymaniem za rękę;
- rozwój mowy – w wieku 18 miesięcy Emilka potrafiła intonować, ale jedyne dźwięki, jakie wydawała, to „aaa” i „eee”; stosunkowo szybko nauczyła się dźwięków szczelinowych, szeleszczących: „h”, „kh”, „gh”, „sz”. Bardzo dużą motywacją do mówienia okazało się oglądanie bajek dla dzieci, szczególnie *Teletubisów*, z którymi Emilka bardzo dużo „rozmawiała”; oglądając przygody

Misia Uszatka, nauczyła się wymawiać „u”; dynamiczny przyrost umiejętności nastąpił w wieku 4 lat po pierwszym pobycie na delfinoterapii. Dziś słownik Emilki to „mama”, „tata”, „da” (daj, masz), „am” (jeść, jedzenie), „kchce” (chcę, podoba mi się), „ta” (tak), „ee” (nie), „pepa” (imię Świnki Pepy – bohaterki bajki dla dzieci), „gapa” (imię Pana Gapy z *Ulicy Sezamkowej*), „emo” (imię Elmo z *Ulicy Sezamkowej*), „nma” (nie ma, nie mam), „ma” (mam), „oda” (woda), „pada” (deszcz), „baba” (babcia), „fizi” (Fiji, imię delfina, z którym Emilka ćwiczy – określa tak wszystkie delfiny), „pa” (patrz), „ść” (iść), „cici” (dzieci), „cisie” (Teletubisie), „mpa” (lampa), „au” (pies);

- procesy orientacyjne – od maleńkości Emilka jest bardzo wrażliwa na muzykę i zawsze silnie na nią reaguje, od początku też nie lubi głośnych dźwięków o niskich tonach; spostrzegawczość rozwijała się u niej normalnie; umiejętność koncentracji uwagi na wykonywanych czynnościach, przedmiotach czy osobach zaobserwowaliśmy około 6. miesiąca; od początku ujawnia się jej dobra pamięć i orientacja przestrzenna;

- procesy intelektualne – rozwój rozumowania przyczynowo-skutkowego zaobserwowaliśmy u Emilki w wieku 2,5 roku. Umiejętność ta znacznie rozwinęła się po pierwszym pobycie na delfinoterapii, umiejętność improwizacji zabawy i samodzielnego wykorzystania zabawek pojawiła się w wieku 4 lat;

- procesy emocjonalno-motywacyjne i dojrzałość społeczna – praktycznie od urodzenia Emilka jest bardzo wrażliwa emocjonalnie, zdolna do okazywania uczuć i wykorzystywania tej umiejętności do osiągania swoich celów; motywacja zaczęła rozwijać się u niej około 2. roku życia.

### **Emilka dziś**

Dziś Emilka ma już ponad 6,5 roku i bardzo silną osobowość. Dajemy jej stosunkowo dużo swobody i okazji do przejawiania inicjatywy, utrzymując wszystko w granicach zdrowego rozsądku. Mniejsza liczba ograniczeń pozwala lepiej kontrolować, co wolno, a czego nie i wyzwala u Emilki dużą aktywność, co z kolei przekłada się na jej doświadczenia poznawcze. Pod względem rozwoju i umiejętności w zakresie dużej motoryki Emilka nauczyła się stać i chodzić, nawet dość szybkim krokiem, choć nie potrafi jeszcze biegać. Potrafi wspinać się na meble, pokonuje proste przeszkody. Umie podeprzeć się rękoma oraz podciągać się, chwyta duże przedmioty, ręce wykorzystuje również do balansowania przy utrzymywaniu równowagi. Potrafi utrzymać się na wodzie z wykorzystaniem pływaczków, pływa na brzuchu i na grzbiecie, poruszając nogami. Na brzuchu potrafi pokonać dystans 20 metrów non stop. Woda to jej żywioł, uwielbia ją i jest w niej zawsze szczególnie aktywna.

W zakresie małej motoryki Emilka potrafi posługiwać się sztuczkami, zwłaszcza łyżką, chwyta drobne przedmioty, potrafi ustawiać piramidę z klocków, bawi się małymi figurkami i potrafi je ustawiać. Chętnie rysuje. Zarysowuje całą powierzchnię kartki, potrafi rysować kreski, koła i spirale, stara się odwzorować kształt liter, choć na razie jej to nie wychodzi. Umie samodzielnie rozebrać się, potrafi założyć skarpetki, niektóre buty i czapki. Umie odkręcić kran i umyć się; myje się sama również w kąpiele. Samodzielnie je i denerwuje się, gdy usiłuje się jej pomóc. Potrafi pić z kubka, ze szklanki, z butelki i z puszki.

Jest szalenie towarzyska, nie boi się ludzi i chętnie nawiązuje kontakty. Potrafi przywitać się, podając rękę. Bardzo chętnie bawi się z dziećmi i stara się je naśladować. Często w zabawie potrafi przejąć na jakiś czas pozycję lidera. Emilka jest bardzo wrażliwa na emocje, świetnie rozpoznaje emocje innych i dostosowuje się do nich. Z osobami ze swojego otoczenia nawiązuje indywidualne relacje, z każdym ma jakąś, zarezerwowaną tylko dla niego, zabawę czy zwyczaj. Lubi się śmiać, jest dzieckiem bardzo radosnym. Jeśli ma motywację, zawsze jest ona bardzo silna, w takich sytuacjach skupia się na zadaniach i wykonuje je dość szybko. Jeśli motywacji jej brakuje, trudno przekonać ją do podjęcia konkretnych działań. Jak twierdzą osoby z nią pracujące, Emilka robi wszystko, jeśli sama tego chce, natomiast standardowe nagrody na nią nie działają.

Jest bardzo dobrym obserwatorem i jest spostrzegawcza, bardzo szybko dostrzega wszelkie detale i małe elementy, o ile ją interesują. Potrafi mocno koncentrować uwagę na osobach i czynnościach. Ma bardzo dobrą pamięć, zwłaszcza orientacyjną w terenie oraz do osób. Rozpoznaje pomieszczenia, nawet takie, w których była poprzednio zaledwie raz i to w dużym odstępie czasu (nawet ponad rok) i pamięta układ rzeczy znajdujących się tam. Jest wrażliwa na głośne dźwięki, zwłaszcza o niskich tonach. Nie lubi szybkich, głośnych, wypowiedzianych niskim, męskim głosem i nacechowanych emocjonalnie komunikatów, płacze, na przykład gdy słyszy w radiu emitowaną w ten sposób reklamę. Uwielbia muzykę i lubi przy niej tańczyć.

Wykazuje się myśleniem konkretno-obrazowym z elementami rozumowania przyczynowo-skutkowego, bardzo szybko uczy się przez obserwację. Potrafi włączyć i wyłączyć różne urządzenia: komputer, telewizor, światło. Otwiera i zamyka lodówkę, samodzielnie wyciągając sobie coś do zjedzenia. Umie wymyślać sposób zabawy swoimi zabawkami, bez wcześniejszej demonstracji zastosowania tych zabawek przez inne osoby. Chętnie też naśladuje – bawiąc się sprzętami kuchennymi, powtarza nasze czynności. Znosi sztuczki i kubki na stół. Bawiąc się swoim zestawem filiżanek dla lalek, imituje organizację przyjęcia: rozdaje każdemu filiżanki i udaje, że z nich pije. Uwielbia się stroić i przebierać. Do wyglądu przywiązuje bardzo dużą wagę i jest bardzo

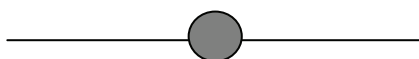
zdecydowana w doborze swoich strojów. Potrafi pokazać małe i duże przedmioty.

Emilka nie potrafi mówić (choć potrafi intonować), ale rozumie prawie wszystko i ma bardzo duży bierny zasób słownictwa. Jej słownik ogranicza się zaledwie do kilku słów. Znakomicie natomiast komunikuje się pozawerbalnie. Potrafi wskazać kolory, obiekty na ilustracjach, nawet przedstawiane w sposób bardzo uproszczony czy schematyczny. Zna wszystkie części ciała i potrafi je wskazać. Umie liczyć. Rozpoznaje cyfry z zakresu 1-10, ilości maksymalnie do 5. Chętnie chodzi do przedszkola. W ostatnim czasie zaczyna funkcjonować jako członek grupy w zadaniach grupowych.

Moglibyśmy napisać jeszcze wiele o Emilce, chętnie pochwalilibyśmy się każdym jej najmniejszym sukcesem. Wiemy też, jak bardzo ważna dla osób, które dowiadują się, że ich dziecko ma wadę genetyczną, jest każda, najdrobniejsza nawet informacja, dlatego bardzo chętnie podzielimy się naszymi doświadczeniami. Wszystkich zainteresowanych losami Emilki oraz tych, którzy chcieliby nawiązać z nami kontakt, zapraszamy na stronę <[www.emilka.org.pl](http://www.emilka.org.pl)>.

ELŻBIETA MARIA MINCZAKIEWICZ

## Zespół Gregga (*Congenital Rubella Syndrome*)



*...chodzi o to, by mieć odwagę wyruszyć  
w taką podróż, jaką jest poznanie ludzkiej natury.*

*Antoni Kepiński*

Zespół Gregga to stosunkowo rzadko pojawiający się u dzieci (diagnozowany również u młodzieży, a także osób dorosłych) wieloobjawowy zespół wad wrodzonych wywołanych wirusem różyczki, który powoduje wewnątrzmaciczne zakażenie płodu (Robert-Gnansia, 2002). Bywa on nazywany zespołem różyczki wrodzonej (*Congenital Rubella Syndrome* – CRS) lub zespołem poróżyczkowym. Zespół ten po raz pierwszy został opisany przez australijskiego okulistę i pediatrę Normana McAlistera Gregga (1892–1966) w dokumencie *Congenital Cataract following German Measles in the Mother* skierowanym przez niego do Towarzystwa Okulistycznego Australii w Melbourne, które opublikowało istotne dane na temat tej choroby na łamach wydawanego biuletynu (Lancaster, 1996), a nieco później także w *Observations on Congenital Defects in Infants following Maternal Rubella* (stąd wiemy, że nazwa omawianego zespołu pochodzi od nazwiska odkrywcy, który dołożył wielu starań, by zgłębić naturę i tajemnice tego niezwykle zaburzenia). Norman Gregg za podstawę opisu zespołu poróżyczkowego przyjął wyniki własnych obserwacji, jak również spostrzeżenia matek dzieci obarczonych skutkami zakażenia wirusem różyczki. Ponadto w toku prowadzonych badań odkrył, że z liczby 78 dzieci dotkniętych zaćmą, które w swoim czasie leczył i operował, 68 z nich (to jest 87,18%) było zakażonych wirusem różyczki, do którego to zakażenia doszło drogą przezłożyskową (krwiopochodną) (Robert-Gnansia, 2004).

Przez wiele lat różyczkę uważano za najłagodniejszą ze wszystkich chorób wysypkowych. Dotąd uważa się, że ciężkie powikłania w wyniku diagnozowanej różyczki wrodzonej są bardzo rzadkie. Ponadto ustalono, iż zetknięcie się z różyczką na jakimkolwiek etapie ontogenezy pozostawia u człowieka odporność na całe życie. Odkrycie zespołu różyczki wrodzonej – dziś o historycznym wręcz znaczeniu – jakiego dokonał Norman McAlister Gregg, pozwoliło rozpoznać zjawisko, które wcześniej, ze względu na błędnie postawioną diagnozę – głębokie upośledzenie umysłowe z towarzyszącą mu głuchoślepotą – przynosiło bardzo niekorzystne skutki dla chorych. Otóż osoby z tak brzmiącą diagnozą skazywano na bierną vegetację, pozbawiając je możliwości rozwoju w takim zakresie, w jakim to było możliwe. Prawidłowe rozpoznanie zaburzenia i ukierunkowanie postępowania rehabilitacyjnego zmieniło jakość życia wielu osób, dotąd uważanych za głęboko upośledzone, niezdolne do samodzielnego, w pełni efektywnego i szczęśliwego życia.

Wspomniany lekarz pediatra i odkrywca w jednej osobie podczas swej praktyki lekarskiej zwrócił uwagę na zależność pomiędzy nagłym wzrostem liczby przypadków wrodzonej zaćmy u noworodków a mającą miejsce wcześniej w Australii epidemią różyczki. Gregg domyślił się istnienia związku między tymi zmiennymi. O wynikach swoich spostrzeżeń i formułowanych przypuszczeniach opartych na wnikliwej obserwacji poinformował za pośrednictwem wspomnianego już *Observations on Congenital Defects in Infants following Maternal Rubella* opublikowanego w 1941 roku. Niedługo po publikacji, prowadząc pogłębione badania kliniczne w wielu krajach, szukano potwierdzenia tych zależności. Badania te nie tylko potwierdziły zasadność wyników, lecz jeszcze pozwoliły na poszerzenie obrazu klinicznego poróżyczkowych wad wrodzonych, dodając inne objawy towarzyszące zaburzeniu. Materiałem do badań były spostrzeżenia z lat 1964–1968, kiedy to wielka epidemia różyczki przetoczyła się również przez inne kontynenty i kraje, między innymi przez Stany Zjednoczone. W USA epidemia spowodowała, iż trudna już dziś do ustalenia liczba żyjących tam kobiet profilaktycznie przerwała ciążę. Taka reakcja kobiet była wyzwaniem dla władz i jednocześnie stanowiła silny bodziec do przyspieszenia prac nad szczepionką. Szczepionka pojawiła się na rynku farmaceutycznym zaledwie rok po epidemii, w 1969 roku. Dziś w celach profilaktycznych w USA wykonuje się szczepienia ochronne dzieci w wieku 13-14 miesięcy (Robert-Gnansia, 2004). W Anglii i Australii obowiązkowo szczepi się dziewczynki w wieku pokwitania (12-13 lat) oraz dojrzałe kobiety będące w wieku rozrodczym, które same nie przechodziły różyczki ani w okresie wczesnego, ani późnego dzieciństwa (o ile nie stwierdzono u nich przeciwciał). W Polsce szczepienie przeciw różyczce uwzględnione zostało w Programie

Szczepień Ochronnych na rok 2011. Program jest corocznie aktualizowany i ogłaszany jako Komunikat Głównego Inspektora Sanitarnego.

Zanim jednak wyprodukowano skuteczną szczepionkę przeciw różyczce, w wielu krajach przeprowadzano różne doświadczenia, na przykład starano się skontaktować młode dziewczęta z chorującymi na różyczkę dziećmi (również w Polsce świadomie nie ograniczono kontaktu osób chorujących na różyczkę z dziećmi zdrowymi), ponieważ sądzono, iż nawet przypadkowe zachorowanie na różyczkę pozostawia u danej osoby trwałą odporność na zakażenie tą niezwykle groźną w skutkach, zakaźną chorobą. Chcąc przekonać się o zasadności i prawdziwości głoszonej tezy, celowo organizowano nawet nazbyt ryzykowne eksperymenty (przykładowo organizowano specjalne przyjęcia „różyczkowe” w domu osoby chorej, połączone z głośnym śpiewaniem i pićm napojów z tej samej szklanki, z której pił chory – tym samym zwiększając prawdopodobieństwo zarażenia). Takie działania traktowano jako pewnego rodzaju profilaktykę. Zdawano sobie w pełni sprawę z następstw zakażenia różyczką, któremu może ulec płód w okresie wczesnej ciąży, a mimo to dopuszczano do stosowania tego rodzaju praktyk. Wyniki badań – zapoczątkowanych przez Normana Gregga – wyraźnie wykazały, iż różyczka diagnozowana u płodu w okresie 1. trymestru ciąży może grozić bardzo poważnymi konsekwencjami (głuchotą, ślepotą, głuchoślepotą, upośledzeniem umysłowym, a nawet zaburzeniami ze spektrum autyzmu). W miarę postępu rozwoju płodu (a więc w okresie zaawansowanej ciąży) groźba jego uszkodzenia wyraźnie maleje.

Od chwili poznania zjawiska różyczki wrodzonej choroba budziła wielkie zainteresowanie wśród lekarzy, zwłaszcza pediatrów, okulistów i audiologów. Próbowano ustalić jej przyczyny. Do dziś praktycznie nie udało się jednak dowiedzieć, dlaczego wirus wywołujący różyczkę jest aż tak teratogeny. Niektórzy sądzą, iż wiąże się to z jego niezwykłą naturą – ustalono bowiem, że wirus różyczki prawdopodobnie nie zabija namnażających się komórek rozrodczych (rozwijającego się nowego organizmu w łonie matki), lecz tylko zwalnia tempo kolejnych podziałów komórkowych zarodka, podczas gdy inne wirusy atakują je, co może prowadzić do samoistnych poronień. Można ogólnie stwierdzić, że przyczyną zespołu Gregga jest infekcja różyczkowa występująca u ciężarnej, która sama ani wcześniej, ani będąc w ciąży, nie przechodziła jej, ani też nigdy nie była przeciw niej szczepiona.

Z badań zasugerowanych przez Gregga, a powtórzonych przez innych badaczy (Lancaster, 1996), wynika, że u około 10-15% kobiet w wieku rozrodczym nie stwierdza się występowania przeciwciał mimo szczepienia lub przebytej choroby. Do zakażenia płodu drogą przezłożyskową (krwiopochodną) dochodzi w przypadku zachorowania ciężarnej. Ryzyko wystąpienia wad pło-

du jest największe w 1. trymestrze ciąży – u około 15% przypadków zachorowań na różyczkę dochodzi do uszkodzenia zarodka i pojawienia się objawów embriopatii (patologicznego zarodkowego rozwoju organizmu ludzkiego)<sup>1</sup>, u około 50% przypadków kobiet ciężarnych chorujących na różyczkę płód obumiera, a u około 35% jak dotąd nie stwierdzono zaburzeń rozwoju (por. Zaorska, 2005). Skutki zachorowania w 2. trymestrze ciąży mogą dotyczyć już tylko 1-5% uszkodzeń płodu. Reasumując – uszkodzenia płodu bywają tym cięższe, im we wcześniejszej fazie rozwoju nastąpiło zakażenie go wirusem różyczki.

U dzieci z tak zwaną embriopatią różyczkową na ogół w 100% diagnozuje się niedorozwój intelektualny umiarkowanego, znacznego, a nawet głębokiego stopnia (Griephan, 2002, s. 348-349). U wielu dzieci z omawianą diagnozą często współwystępują wady rozwoju gałek ocznych, a w ślad za tym i dysfunkcje wzrokowe, wady serca i układu krążenia oraz (niekiedy bardzo poważne, nie zwykle złożone) wady budowy i funkcji narządu słuchu. Do wad wzroku najczęściej występujących w zespole Gregga zaliczana bywa zaćma (fot. 1). U niektórych osób diagnozowana wada słuchu (głuchota) jest następstwem uszkodzenia narządu tego zmysłu i wiążącej się z tym dysfunkcji ucha wewnętrznego. Wady serca i układu krążenia często łączą się z ubytkiem tkanki w obrębie przegrody międzyprzedsionkowej. Dawniej uważano, że klasycznymi objawami wrodzonej różyczki są: zaćma wrodzona, głuchota, małogłowie (*microcephalia*) z objawami głębokiego niedorozwoju umysłowego oraz wady serca. Dziś wyróżnia się znacznie więcej charakterystycznych dla różyczki wad i zaburzeń rozwoju niż jeszcze 10 czy nawet 5 lat temu. Pośród nich są takie, które ujawniają się już w okresie życia płodowego, ale też i te, które można zauważyć dopiero w niemowlęctwie, a nawet wczesnym dzieciństwie.

---

<sup>1</sup> Embriologia – nauka o osobniczym rozwoju człowieka i zwierząt w okresie zarodkowym. W embriologii wyróżnia się dwa działy, to jest: a) embriologię opisową i b) embriologię funkcjonalną. Embriologia opisowa dzieli się na: 1) embriologię ogólną, zajmującą się rozwojem osobnika od momentu zapłodnienia komórki jajowej do chwili powstania tak zwanych pierwotnych narządów osiowych (struna grzbietowa, cewka nerwowa, jelito pierwotne); 2) embriologię szczegółową, zwaną nauką o organogenezie, opisującą rozwój narządów pierwotnych. W embriologii funkcjonalnej wyodrębnia się 2 dziedziny: 1) mechanikę rozwoju, czyli fizjologię rozwoju, która bada przyczyny przemian występujących w czasie rozwoju, poszukuje czynników wywołujących różnicowanie się poszczególnych komórek i tkanek zarodkowych w definitywne tkanki i narządy; 2) fizjologię narządów zarodkowych, której celem jest poznanie czynności tych narządów i ich wzajemnego oddziaływania na siebie w trakcie rozwoju zarodka. Embriologia funkcjonalna posługuje się w swych badaniach metodami histochemicznymi i biochemicznymi. Embriologia wiąże się z genetyką i ewolucjonizmem, a także z niektórymi dziedzinami medycyny praktycznej i społecznej (na przykład z seksuologią, położnictwem, regulacją urodzin). W ostatnim czasie embriologia zajmuje się także badaniem wpływu leków na powstawanie wad rozwojowych (Griephan, 2002).



Fot. 1. Zaćma wrodzona w zespole Gregga

Źródło: <<http://www.vaccineinformation.org/rubella/photos.asp>> [22.07.2011].

U osób z zespołem Gregga odnotowywano:

- wady serca i dużych naczyń krwionośnych, wady budowy powodujące niedokształcenie lub ubytki przegrody międzyprzedsionkowej i międzykomorowej, zwężenie tętnicy płucnej i przetrwały przewód tętniczy;
- wady narządu wzroku, a więc zaćmę wrodzoną, jaskrę, zapalenie siatkówki i naczyńiówki, małowocze, zez, zwężenie kanalików łzowych, oczopląs;
- wady słuchu z głuchotą włącznie – będące główną przyczyną opóźnienia lub braku rozwoju mowy u dziecka.

O wymienionych objawach, istotnych w diagnozie zespołu poróżyczkowego, mówi się niekiedy jako o typowej triadzie różyczkowej Gregga.

Wśród objawów towarzyszących omawianemu zaburzeniu, począwszy od okresu noworodkowego i niemowlęcego aż do dorosłości, wyróżnia się:

- małowłowie (mikrocefalię);
- wady budowy i funkcji narządów płciowych;
- nieprawidłowy rozwój psychoruchowy;
- zwiększone ryzyko zachorowania na schizofrenię;
- zmiany w siatkówce oka;
- małopłytkowość;
- hepatosplenomegalię;
- uszkodzenie procesu kostnienia;
- nieprawidłowy rozwój psychoruchowy (Reef, Redd, 2008).

Jedynym praktycznym i skutecznym środkiem zapobiegania poróżyczkowemu zespołowi wad rozwojowych jest wytworzenie czynnej odporności u kobiet, zanim świadomie podejmą decyzję o byciu matką. Kobiety planujące ciążę poddają się szczepieniom profilaktycznym (na szeroką skalę są one pro-

wadzone w Belgii, Danii i Bułgarii). Dziś specjaliści mówią o 2 rodzajach szczepionek: jedna z nich sporządzona jest z zabitych wirusów różyczki, druga natomiast – szczepionka atenuowana – jest sporządzona z wirusów osłabionych. Szczepionka sporządzona z zabitych wirusów ma tę przewagę, że wytwarza odporność organizmu bez ryzyka spowodowania zakażenia u kobiet ciężarnych. Szczepienia przy użyciu jednego lub drugiego rodzaju szczepionki mają charakter wielorazowy, ciągły. Przeprowadza się je w kilku, stosunkowo odległych od siebie, etapach. Stan odporności po podaniu szczepionki z zabitego wirusa trwa jednak krócej niż po szczepionce atenuowanej. Z kolei szczepionka sporządzona z żywego, osłabionego wirusa różyczki może wywołać zakażenie. Kobieta ciężarna jest więc narażona na ryzyko zachorowania z chwilą jej przyjęcia. W razie uzasadnionego podejrzenia zachorowania na różyczkę we wczesnym okresie ciąży konieczny jest kontakt z lekarzem specjalistą chorób zakaźnych w celu immunologicznego potwierdzenia lub wykluczenia obecności zakażenia, a w razie niepomyślnego rokowania – także z ginekologiem, by ustalić stan ewentualnego zagrożenia i podjąć ostateczną decyzję co do dalszego postępowania.

Na koniec tej części opracowania chciałabym raz jeszcze wyraźnie podkreślić, iż zespół Gregga może powodować nie tylko wady wrodzone, ale i często poważne zaburzenia narządowo-tkankowe organizmu ludzkiego nakładające się na siebie (na przykład fizyczne wady rozwojowe i deformacje ciała, które mogą korespondować z wadami wzroku, słuchu, a także głuchoślepotą) bądź różnego stopnia dysfunkcje ustrojowe, co obserwowałam u kilku osób dotkniętych tym zaburzeniem, które miałam okazję poznać osobiście i przez kilka lat im towarzyszyć. Osoby te trafiły do mojego gabinetu logopedycznego z diagnozą głębokiego upośledzenia umysłowego, a przy tym były niewidzące, niesłyszące, niemówiące, z nadwrażliwością dotykową, objawami zaburzeń ze spektrum autyzmu. Sprawiały wrażenie osób niekontaktujących się ze światem, zamkniętych, nieśmiałych, czasem jednak agresywnych, chociaż na pierwszy rzut oka pozbawionych tego rodzaju cech. Dopiero wyniki wieloletnich obserwacji oraz podejmowane próby poszukiwania pomocy w środowiskach pozarodzinnych, analizy wyników badań klinicznych, wypisów z ośrodków leczenia (epikryzy), z którymi się stopniowo zapoznawałam, naprowadziły mnie i cały nasz zespół diagnostyczno-terapeutyczny na trop zespołu Gregga. Zmiany wcześniej formułowanej diagnozy, a w ślad za tym i planu dalszego postępowania terapeutycznego okazały się w pełni zasadne. W przypadku wspomnianych osób, będących jeszcze dziećmi, gdy trafiły do mnie kilka, a nawet kilkanaście lat temu, nie mam wątpliwości, iż chorują one na poróżyczkowy zespół Gregga. Ich zachowania, intencjonalnie sprowokowane reakcje oraz trudności w nawiązywaniu kontaktu z otoczeniem były zbliżone do tych, jakie poznałam

dzięki literaturze, a także oglądałam w Klinice Neurologicznej Salpetrie w Paryżu, będąc tam na stażu specjalistycznym.

Do udokumentowania danych i prezentacji przypadku wybrałam panią Laurę (lat 18), którą poznałam 14 lat temu. Jej przykład nauczył mnie ogromnej pokory wobec zaburzenia, za jakie uznaje się zespół Gregga, oraz tego, jak łatwo skrzywdzić człowieka, opatrując go całkowicie nieprawdziwą etykietą. Do opisu sylwetki dołączyłam jeden z konspektów zajęć oraz prezentację kilku wybranych metod terapii, które bardzo podobały się pani Laurze. Od chwili jej poznania minęło wprawdzie już kilkanaście lat, ale nie były to lata stracone. Była to wieloletnia, bardzo trudna, mozolna, właściwie nieukierunkowana, w dużej mierze oparta na domyśle i intuicji, lecz bardzo potrzebna praca na rzecz osób obarczonych ryzykiem zaburzeń ciężowo-metabolicznych.

### **Przykład 18-letniej osoby z diagnozą zespołu Gregga objętej programem indywidualnej terapii logopedycznej**

#### **Próba opracowania diagnozy**

Pani Laura to 18-letnia kobieta z zespołem wad wrodzonych – poróżniczkowych. Jest prawdopodobnie osobą niewidzącą i niesłyszącą, wykazującą ewidentne cechy zaburzeń ze spektrum autyzmu. Laura urodziła się w ogólnym stanie określanym jako dobry, uzyskując 8 punktów w skali Apgar. Była kilkakrotnie hospitalizowana w pierwszych 2 latach życia (według wypowiedzi matki i wpisów dokonanych w książeczce zdrowia Laura spędziła w szpitalu w sumie około 8 miesięcy). Urodziła się z poważną wadą wzroku spowodowaną niedokształceniem gałki ocznej. Gdy miała około 4 lat, oprócz wady wzroku zdiagnozowano u niej głęboki niedosłuch obustronny, a kiedy miała około 6 lat, diagnozę rozszerzono o wyraźne cechy zaburzeń ze spektrum autyzmu i dysfunkcji układu krążenia. Laura do chwili obecnej nosi okulary o bardzo grubych szklach (choć te prawdopodobnie bardziej pełnią funkcje estetyczne niż korygujące) oraz aparaty słuchowe. Gdy miała około 7 lat, zaczęła uczęszczać na zajęcia z zakresu terapii logopedycznej w jednym z ośrodków szkolno-wychowawczych dla dzieci głębiej upośledzonych. Mając 8 lat, dziewczynka uzyskała opinię psychologa poradni psychologiczno-pedagogicznej, której treść wskazywała na „pogranicze umiarkowanego i znacznego niedorozwoju umysłowego, potrzebę stałej opieki ze względu na brak kontroli czynności fizjologicznych, słabo rozwiniętą mowę i braki w zakresie komunikowania się z otoczeniem”. Od momentu postawienia takiej diagnozy aż do chwili obecnej

(czyli już prawie 10 lat) Laura nieregularnie uczęszcza na zajęcia prowadzone przez specjalistów we wspomnianym ośrodku, głównie ze względu na stosunkowo częste infekcje, zmienne nastroje, nasilające się stany depresji – ogólnie ujmując, zły stan zdrowia.

Laura ma tylko matkę i starszego o 8 lat brata. Mieszka na wsi z mamą, bratem i dziadkami, gdzie rodzina, po śmierci ojca dziewczynki, przeprowadziła się ze względu na dobro dziecka – umożliwienie mu kontaktu z dziadkami i obcowania z przyrodą – oraz ze względu na bardzo trudną sytuację materialną. Ojciec zmarł, gdy Laura miała 9 lat. Zaważyło to na jej rozwoju społeczno-emocjonalnym. Matka zauważyła, że dziewczynka po śmierci ojca stała się niespokojna, płaczliwa, pozbawiona chęci do czegokolwiek, przy nasileniu cech zaburzeń ze spektrum autyzmu. Miała trudności z zasypianiem. Bywała na przemian rozdrażniona, nieobecna i apatyczna. Dziś sytuacja materialna rodziny wydaje się raczej dobra. Mama dopiero od 2 lat pracuje w zakładzie utylizacji odpadów komunalnych. Wcześniej nie pracowała zawodowo, zajmując się wyłącznie Laurą, która – jako dziecko niewidome i niesłyszące, a przy tym z zaburzeniami w zachowaniu – nieustannie wymagała jej troski, pomocy i opieki. Mama jest bardzo zaangażowana w pomoc córce, co wyraża się w dbałości o jej potrzeby zdrowotne, kontakty z ludźmi oraz pozyskiwaniem dla potrzeb córki coraz to nowszych programów stymulujących rozwój wielu funkcji (w tym poznawczej i komunikacyjnej).

Laura jest ładną, szczupłą, wysoką i zadbaną dziewczyną, która z racji wiotkości mięśni grzbietowych lekko się garbi, dlatego mama ciągle przypomina córce o korekcie postawy. Laura jest bardzo wrażliwa, często wydaje się nieobecna i wycofana. Na ogół jest cicha, spokojna i zrównoważona, chociaż czasami miewa momenty napadów lęku i agresji. Najbardziej lubi przebywać w swoim świecie, w towarzystwie osób sobie najbliższych, ale niekiedy przejawia chęć nawiązywania kontaktu z innymi osobami (na przykład z terapeutą, wolontariuszem, którego zaakceptowała od pierwszego spotkania i tak jest do dziś, chociaż mija już 4. rok od chwili, gdy się spotkali, oraz z logopedą). Od jakiegoś czasu (od około 4 miesięcy) Laura poszukuje okazji do zabawy z innymi osobami, zwłaszcza z dziećmi, ale szybko ją to męczy. Pomimo swej dorosłości chętnie bawi się lalkami (przebiera je, nosi na rękach, wszędzie zabiera je ze sobą). Innymi zabawkami, których w domu ma bez liku, bawi się tylko czasem. Jej zabawy są zazwyczaj takie same, nie różnią się istotnie od siebie pomimo upływu lat. Nowymi zabawkami lub przedmiotami, jakie są jej podsuwane przez matkę lub dziadków, bawi się niechętnie, ale kiedy zabawka się jej spodoba i zaakceptuje ją, bawi się nią na swój sposób tak długo, jak długo jest nią zainteresowana.

Dziewczyna nie mówi ani też samoistnie nie poszukuje i nie podejmuje takich prób. Sprawność narządów artykulacyjnych określona na podstawie wy-

ników badań przeprowadzonych przy pomocy Karty badania motoryki artykulatoryjnej autorstwa Minczakiewicz (2006, s. 49) utrzymuje się na poziomie średnim, a to oznacza, że narządy mowy, takie jak język, podniebienie twarde i miękkie oraz mięśnie pierścienia zwierającego gardła, nie noszą znamion patologii. Laura ma słabo rozwinięte umiejętności komunikacyjne – wskaźniki poziomu rozwoju tych umiejętności sięgają poniżej 20% (zostały one ustalone na podstawie wyników badań przeprowadzonych przy pomocy Kwestionariusza do badania rozwoju umiejętności komunikacyjnych i językowych u dzieci z opóźnieniem lub brakiem rozwoju mowy; Minczakiewicz, 1997). Biorąc pod uwagę wyniki obserwacji, Laura wydaje się niezdolna do nawiązywania typowych kontaktów społecznych, ale na podstawie jej zachowania można przypuszczać, że darzy sympatią wybrane przez siebie osoby. Pomimo silnej wady wzroku Laura (prawdopodobnie niewidząca i niesłysząca) bezbłędnie rozpoznaje swoją matkę, którą wprost uwielbia. Jej kondycja fizyczna i koordynacja psychomotoryczna, jako osoby dorosłej, jest raczej słaba. Dziewczyna szybko się męczy i zniechęca do wykonywania wyuczonych czynności. Wyraźnie unika kontaktu twarzą w twarz i na ogół pozostaje bierna w kontakcie z nowymi osobami, które pojawiają się w jej otoczeniu (na przykład podczas wizyty studentów lub dziadków). Niechętnie wykonuje nawet najprostsze polecenia, które jedynie czasem wspomaga gestami. Ekspresja twarzy jest niezwykle uboga (na ogół brak ruchów mięśni mimicznych), rzadko też pojawiają się gesty o charakterze komunikacyjnym.

W domu Laura ma stosunkowo dużą kolekcję zabawek, które utrzymuje w idealnym porządku. Ciekawe jest to, że dokładnie wie, jakie ma zabawki i ile. Wyraźnie złości się i konsekwentnie dąży do odszukania, gdy choć jedna z nich gdzieś się zagubi. Z dokumentów wynika, że Laura cierpi na obniżoną wrażliwość sensoryczno-dotykową. Z jednej strony wykazuje nadwrażliwość dotykową (drażni ją na przykład delikatne dotykanie piórkiem lub kłębuszkiem waty jej dłoni lub ramienia), a z drugiej nie reaguje na bardzo silne bodźce sprawiające jej ból [nie reaguje w chwili uderzenia się ciężkim przedmiotem (ubijakiem do mięsa) lub ukłucia kolcem bądź igłą]. Jako małe dziecko była bardzo ruchliwa, nadpobudliwa, nie reagowała na żadne próby wyciszenia jej i uspokojenia. W miarę upływu czasu i nabywanych doświadczeń stała się spokojniejsza, bardziej wsłuchana w siebie. Od chwili podjęcia terapii we wspomnianym ośrodku leczniczo-terapeutycznym Laura zaczęła dość intensywnie rozwijać się nie tylko fizycznie (zwłaszcza ruchowo), ale także pod względem intelektualno-poznawczym. W niektórych sytuacjach jest zadziwiająco dokładna, na przykład przy układaniu sztućców czy zabawek. Niechętnie poddaje się zabiegom higienicznym (szybko, niedokładnie i nieuważnie myje się, boi się wody, niechętnie zmienia bieliznę), co prawdopodobnie wiąże się z diagnozowaną u niej nadwrażliwością na dotyk.

Z uwagi na stan rozwoju Laury i ewidentne potrzeby w tym zakresie intencjonalnie opracowano dla niej program terapii, której celem była próba przezwyciężenia nadwrażliwości dotykowej i usprawniania funkcji komunikacyjnej. W toku prowadzonej wielozakresowej terapii zwracano uwagę między innymi na różnicowanie bodźców dotykowych, pozwalające na uczenie jej adekwatnych reakcji na zmiany zimny – ciepły, a nawet na ból, by w ten sposób (pośrednio) lepiej zabezpieczyć ją przed obrażeniami ciała, na które stosunkowo często bywa narażana (sparzenie się rozgrzanym żelazkiem czy czajnikiem, dotkliwe uderzenia lub skaleczenia).

Poniżej przedstawiam jeden z konspektów zajęć, jakie udało się przeprowadzić z Laurą – osobą będącą dla mnie ciągle jeszcze zagadką.

### **Konspekt zajęć**

Temat: Przygotowanie do kąpieli – wykorzystanie sygnałów dźwiękonaśladowczych: „chlap-chlap; chlapu-chlapu-chlap”.

Prowadzący: osoba mająca dobry, bezpośredni kontakt z 18-letnią dziś Laurą (mama, logopeda lub znajomy terapeuta).

Miejsce zajęć: dom rodzinny, łazienka.

Czas trwania zajęć: 30 minut.

Potrzebne rzeczy:

- kostium kąpielowy;
- wanna, prysznic, woda ciepła i zimna;
- mata – wkładka do wanny, zabezpieczająca przed poślizgnięciem się;
- siedzisko do wanny;
- klapki;
- dwie lekkie miski plastikowe;
- dwa ręczniki (jeden szorstki, a drugi miękki i przyjemny w dotyku);
- kilka pływających zabawek;
- lampka zapachowa;
- oliwka zapachowa do masażu dłoni i ciała;
- emulsja do ciała o zapachu zbliżonym do zapachu oliwki z lampki zapachowej (w naszym przypadku był to zapach związany z wiosną – ulubiony zapach Laury).

**Cele zajęć:***Cel bezpośredni:*

- zainteresowanie Laury łazienką, która do tej pory nie była miejscem przez nią akceptowanym, i zastosowanie sygnałów o charakterze dźwiękonaśladowczym, adekwatnych do sytuacji ćwiczeń w wodzie.

*Cele pośrednie:*

- rozpoznawanie pomieszczenia, jakim jest łaźienka;
- rozpoznawanie przy pomocy dotyku wanny i baterii z prysznicem, kurków z zimną i ciepłą wodą oraz przedmiotów, które znajdują się w łaźience;
- rozpoznawanie dotykiem i różnicowanie zjawiska ciepłej i zimnej wody;
- odkręcanie kurka na przemian z ciepłą i zimną wodą;
- badanie dynamiki strumienia wody płynącej z kranu;
- poznanie zjawiska utrzymywania się na powierzchni wody i pływania zabawek;
- poznanie zjawiska powstałego w wyniku uderzania dłońmi o strumień wody ciekącej z kranu i badanie skutków tego rodzaju „zabawy”;
- uderzanie dłońmi o taflę wody znajdującej się w misce.

**Przebieg zajęć:**

1) Powitanie Laury przez podanie ręki i wpisanie na jej dłoni treści powitania. Poinformowanie jej, gdzie odbędą się zajęcia i co będziemy robić podczas ich przebiegu.

2) Wejście i przygotowanie łaźienki – zapalenie lampki zapachowej, by dziewczyna poczuła, że zajęcia już się rozpoczęły.

3) Pomoc w rozebraniu się z ubrania wyjściowego i włożeniu stroju kąpielowego, by Laura bez obaw mogła wejść do wanny i poczuć całą sobą miejsce zajęć.

4) Polecamy Laurze, by usiadła na przygotowanym w wannie siedzisku, by łatwiej jej było manipulować kurkami i strumieniem ciekącej (płynącej) z kranu wody. Odkręcamy kurek najpierw z zimną, a potem z ciepłą wodą. Pomagamy ułożyć jej dłonie tak, by dokładnie mogła ustawić je pod strumieniem wody (naprzemiennie ciepłej i zimnej).

6) Zachęcenie Laury, aby sama próbowała odkręcać kurek i wkładać dłonie pod strumień wody. Terapeuta obserwuje jej reakcje, zamykając kurek – woda z kranu nie płynie, potem otwierając go – woda płynie wartkim strumieniem.

7) Terapeuta odkręca (naprzemiennie) ciepłą i zimną wodę, zapoznając Laurę z przebiegiem treningu: spuszczenie strumienia ciepłej wody – zakręcenie kranu z wodą – spuszczenie strumienia z zimną wodą – zakręcenie kranu.

8) Laura odkręca kran z zimną wodą i nalewa ją do jednej miski, a potem zamyka kran. Później odkręca kran z ciepłą wodą i nalewa wodę do drugiej miski. Z kolei dłońmi miesza raz wodę ciepłą, a raz zimną. Terapeuta pisze na jej dłoniach nazwy: „ciepła woda” i „zimna woda”.

9) Laura zanurza ręce raz w misce z ciepłą, a raz z zimną wodą. Uderzając rękoma naprzemiennie o lustro wody, doznaje tego skutków – woda rozbryzguje się wokoło. Krople wody padają na twarz dziewczyny, mocząc jednocześnie włosy i kostium, w który jest ubrana. Laura, chlapiąc się w wodzie, doznaje efektu chlapania – stąd w tych okolicznościach po wielu nieudanych próbach pojawia się wreszcie sygnał: „chlapu-chlapu, chlap-chlap!”.

10) Terapeuta na ręce Laury wpisuje polecenie: „Włóż ręce do wody ciepłej”, a potem „Włóż ręce do wody zimnej”. Później zapisuje pytanie: „Jaka jest woda?”, „Co się dzieje z wodą, gdy uderzasz w nią rękoma?”, „Co może robić woda, kiedy mocno w nią uderzamy?”.

11) Po kilku takich ćwiczeniach Laura wychodzi z wanny, wyciera ciało ręcznikiem, ubiera się, smaruje dłonie i ciało oliwką zapachową, aby utrwalić zapach związany z miejscem zajęć.

12) Laura samodzielnie lub z pomocą gasi lampkę zapachową (możemy to zrobić razem lub wygezwkować od Laury jej zgaszenie).

13) Pożegnanie terapeuty (logopedy) z dziewczyną.

Uwaga:

Terapia ma wyglądać jak przyjemna, niczym niezakłócona zabawa. Podczas jej przebiegu może okazać się, że trzeba pomóc Laurze w realizacji bardzo trudnych i męczących ćwiczeń (stąd cały czas trzeba zwracać uwagę na reakcje dziewczyny, na to, czy rozumie polecenia zapisywane na ręce oraz na efekty terapii). Przy okazji zapoznujemy Laurę z nazwami poznawanych przedmiotów i utrwalamy je w różnych sytuacjach: zimna woda, ciepła woda, tu, tam, ciepły strumień wody, zimny strumień wody, woda płynie (cieknie z kranu), woda nie płynie (nie cieknie z kranu), brak wody.

## Wybrane metody pracy preferowane przez Laurę

### Metoda integracji sensorycznej (SI) jako jedna z metod rehabilitacji osób dotkniętych zespołem Gregga i współtowarzyszącymi mu objawami zaburzeń

Termin integracja sensoryczna określa prawidłową organizację wrażeń sensorycznych (bodźców) napływających do mózgu człowieka poprzez receptory, takie jak: receptor wzroku, słuchu, czucia dotykowego, węchu czy smaku. Oznacza to, że mózg, otrzymując informacje pochodzące ze świata zewnętrznego

nego za pośrednictwem wspomnianych receptorów, dokonuje ich rozpoznania, segregowania, identyfikacji i interpretacji, a także integruje powstałe w nim nowe wrażenia z wcześniej nabytymi doświadczeniami. Na tej podstawie mózg tworzy odpowiednią do sytuacji reakcję, nazywaną reakcją adaptacyjną (por. Maas, 1998). Tego typu informację, czyli odpowiedź, wysyła na zewnątrz, a ta może przybierać postać odpowiedzi motorycznej (mówimy wówczas o jej postaci ruchowej – na przykład gestowo-mimicznej) lub myślowej (intelektualnej). Podstawą treningu i punktem zainteresowań w metodzie integracji sensorycznej (często oznaczanej skrótem SI) są główne zmysły człowieka pozostające w ciągłych relacjach z sobą. Zjawisko integracji czynności zmysłowych nie jest niczym nowym ani nadzwyczajnym. W tym miejscu trzeba podkreślić, że metoda skupiająca się na integracji sensorycznej może być niezwykle efektywna w pracy z dziećmi (jak również młodzieżą, a nawet osobami dorosłymi), spełniając zarówno funkcję metody terapeutycznej, jak i profilaktycznej. Terapia sensoryczna odwołuje się do wczesnych etapów rozwoju neurofizjologicznego dziecka, a więc do okresu, gdy zaczynają się dopiero rozwijać podstawowe funkcje poszczególnych zmysłów (por. Ayers, 1974; Minczakiewicz, 2001). Prawidłowy rozwój funkcji owych zmysłów (zarówno ich narządów: ucha, oka, nosa, jak i odpowiednich ośrodków percepcyjnych zlokalizowanych w mózgu) stanowi niezbędny warunek prawidłowego rozwoju dziecka (dla jego dobrego samopoczucia, odpowiedniego zachowania czy uczenia się wielu funkcji, na przykład widzenia, słyszenia, czucia, różnicowania smaków czy zapachów). Skomplikowane procesy percepcyjne i ich konsekwencje (słyszenie, widzenie, mówienie, a także malowanie czy formowanie dowolnych kształtów i figur z tworzyw plastycznych) zależne są od procesów integracji zmysłowych. Kiedy wszystko przebiega prawidłowo i odbiór wrażeń zmysłowych nie jest zaburzony, także rozwój motoryczny, emocjonalny czy poznawczy dziecka (danej osoby) przebiegają bez zakłóceń. Jeżeli pojawiają się jakiegokolwiek trudności, należy traktować je jak wyraźny sygnał ostrzegawczy, którego nie wolno lekceważyć.

Przebieg procesu integracji zmysłów decyduje o jakości wykonywanych przez dziecko (daną osobę) ruchów, rozwoju świadomości własnego ciała, jak i o jakości obrazu postrzeganego świata. Zasadniczym celem terapii z użyciem omawianej metody jest prowokowanie, wzbogacanie i wzmacnianie funkcji oraz zdolności mózgu do dostrzegania bodźców płynących z otoczenia, do odczytywania i zapamiętywania ich oraz opartego na tej podstawie świadomego działania. Charakterystyczne dla omawianej metody jest to, że terapeuta nie jest skoncentrowany na efekcie terapii, lecz na jej przebiegu – nie „walczy” z objawami dostrzeganymi u dziecka (osoby) trudności, ale z ich przyczynami. Jego działania, oparte na wynikach szczegółowej diagnozy, obejmują przede wszystkim:

- odpowiednie przygotowanie środowiska zewnętrznego;
- dostosowanie do potrzeb dziecka (osoby) sposobów stymulacji zmysłów;
- stymulację polisensoryczną;
- motywowanie dziecka (osoby) do podjęcia wysiłku na rzecz rozwoju.

Terapia prowadzona metodą integracji sensorycznej jest niekiedy określana jako naukowa zabawa, bowiem przez przyjemną i interesującą dla dziecka (osoby) zabawę (huśtanie na huśtawce, turlanie go w kocu lub beczce, kołysanie w kołysce, wożenie na deskorolce dostosowanej do potrzeb, huśtanie w hamaku) dokonuje się integracja bodźców zmysłowych. Terapia ta nie jest uczeniem konkretnych czynności czy umiejętności (na przykład mycia się, jazdy na rolkach czy jazdy na rowerze, malowania czy formowania czegoś z masy plastycznej), lecz usprawnianiem funkcji systemów sensorycznych i procesów układu nerwowego, które stanowią podstawę ich rozwoju.

### **Terapia bąbelkowa**

Podstawowym tworzywem niezbędnym do prowadzenia tego rodzaju terapii jest folia bąbelkowa (dostępna jako materiał odpadowy, stosowany w transporcie, służący do zabezpieczania delikatnych, łatwo tłukących się przedmiotów), która daje możliwość wspierania rozwoju dziecka niepełnosprawnego i nie tylko. Folia doskonale sprawdza się w pracy z dzieckiem (z osobami) z zaburzeniami emocjonalnymi (lęk, agresja, awersja do dotykania niektórych przedmiotów), z dziećmi z zespołem Downa, z zaburzeniami ze spektrum autyzmu i podobnymi, jak również w pracy z osobami dotkniętymi zespołem Gregga, które z racji specyfiki zaburzenia – przede wszystkim ograniczonych kontaktów z otoczeniem fizycznym i społecznym – wykazują spore braki w zakresie poznania go.

Tego typu terapię można wykorzystać do stymulowania rozwoju dziecka niepełnosprawnego w różnych sferach. Zaletą folii jest jej charakterystyczny szelest i niegroźna eksplozja powstająca w wyniku pęknięcia bąbelków intencjonalnie atakowanych palcami lub dłońią (w wyniku nadmiernego ucisku lub uderzenia dłońią kuleczki, wypełnione powietrzem bądź jakimś przedmiotem, wyraźnie eksplodują). Powstający w ten sposób efekt akustyczny znakomicie stymuluje zmysł słuchu u dzieci z objawami fizycznej lub intelektualnej niepełnosprawności (na przykład niewidzące lub słabowidzące, z zespołem Downa, autyzmem, nadwrażliwością słuchową i podobnymi). Przy użyciu folii bąbelkowej można przeprowadzać różne eksperymenty i ćwiczenia. Na folii można stawać, siedzieć, kawałkami folii można pocierać o siebie lub o blat stołu czy oparcie krzesła. Można wykorzystywać małe kawałki do „opukiwa-

nia” okolic uszu, nosa lub policzków dziecka. Można wykorzystać ją do zabaw „lokacyjno-transportowych” – wożenia się dzieci na kawałkach folii jak na podkładkach do siedzenia, do zawijania się w folię i kołysania lub turlania. Folię tę można wykorzystać do stymulowania zmysłu dotyku w przypadku dzieci z nadwrażliwością tego zmysłu, gdyż bąbelki wywołują uczucie ciepła i dają wrażenie miękkości materiału. Można nią także masować ciało, a nawet wargi i język, gdyż w momencie przegryzania bąbelki strzelają, wywołując zamieszanie i uczucie radości. Dzieci na ogół niechętnie rozstają się z tym materiałem – dotykają nim warg, badają aperturę folii, szukając innych, zupełnie nowych, nieznanym im jeszcze właściwości.

Z folii można korzystać na wiele różnych sposobów, na przykład:

- grać na niej jak na piszczałce, odczuwając wibrację warg – w ramach treningu i doskonalenia funkcji aparatu artykulacyjnego;
- dmuchając na napiętą powierzchnię folii przyłożonej bezpośrednio do ust, można wygrywać różne melodie;
- zdmuchiwać jej małe kawałeczki z powierzchni dłoni; ćwiczenie to nie jest takie proste, jakby się mogło wydawać, ponieważ folia elektryzuje się i przykleja do dłoni;
- trzymając ją w górze, wysoko nad głową – opuszczając, a dmuchając na nią od spodu, powodować jej utrzymywanie się w powietrzu lub jej wolniejsze spadanie;
- użyć jej do ćwiczeń ruchowych (potrzebny jest wówczas dość duży kawałek folii, by rozciągnąć ją na całej wolnej sali – około 6-8 metrów) – chodzić po niej wolno lub szybko, spacerować na piętach lub palcach, a nawet brzegach stopy;
- zastosować ją do rozwijania i doskonalenia sprawności manualnej (uczulania i wzmacniania końców palców);
- zbierać foliowe poduszeczki palcami i układać je w rzędku, w wyniku czego (ze względu na czytelne segmenty) powstaje „gąsienica”;
- rolować folię na blacie stołu lub podłodze;
- gnieść folię – mówiące dzieci zabawę tę nazwały „zabawą w pluskwiaki”;
- wywoływać i różnicować słuchowo różne zjawiska akustyczne – na przykład delikatne szeleszczenie kawałkami folii, powodowanie eksplozji;
- naciskać palcami bąbelki i wyciskać z nich powietrze;
- klepać powierzchnię folii otwartą dłonią i badać tego skutki;
- uderzać w kawałki folii zaciśniętą pięścią, co pozwala wzmacniać ścięgna dłoni i palców;
- zgniatać folię i formować z niej kulki nadające się do podrzucania w górę i łapania w locie;

- obserwować i porównywać zachowania (zjawiska kabalistyczne) różnej wielkości kulek i różnej wielkości kawałków folii zrzucanych na podłogę z wysokości stołu czy krzesła;

- rozrywać bądź rozciągać folię (folia stawia opór, co powoduje wzmacnianie mięśni dłoni i palców dziecka).

W zajęciach korekcyjnych folię można zastosować do ćwiczeń wzmacniających stopy (zwłaszcza przy płaskostopiu). Oto kilka takich propozycji:

- zgniatanie folii palcami stóp;
- tupanie bosymi stopami po powierzchni folii;
- zgniatanie folii piętami lub całymi podeszwami stóp;
- chodzenie na palcach po „dywanikach”, czyli dużych powierzchniach folii;
- szuranie bosymi stopami po powierzchni folii („wycieramy obuwie” lub „ślizgamy się” – jedna stopa do przodu, drugą dostawiamy, to samo w tył);
- rolowanie folii bosymi stopami lub palcami stóp – w leżeniu na plecach;
- podnoszenie obunóż kulek uformowanych z folii i rzucanie ich w górę lub przed siebie – w leżeniu na macie foliowej.

Stożek trudności tego rodzaju ćwiczeń należy dobrać do potrzeb i możliwości dzieci (zależy on także od pozycji wyjściowej). Najłatwiejsze wydają się ćwiczenia w pozycji siedzącej – w siadzie na krześle, trudniejsze – w siadzie na ławeczce, natomiast najtrudniejsze – w siadzie z nogami ugiętymi w kolanach i stopami opartymi na podłożu (na podłodze). W trakcie wykonywania ćwiczeń należy zwrócić uwagę, by dzieci mające stopy końsko-szpotawe częściej niż inne spacerowały po chodniczkach foliowych, podnosiły stopami kawałki bąbelkowej folii i kładły je z powrotem na podłożu.

Folię można także stosować do zajęć plastycznych – wykorzystując wypukłości bąbelków, można z niej formować efektowne, mniejsze lub większe bryły przestrzenne, na których można malować nie tylko farbami, ale również produktami spożywczymi, na przykład kisielem, musztardą, budyniem, różnego kształtu esy-floresy. Oczywiście prace te nie będą trwałe, gdyż folia nie przyjmuje wymienionych produktów (taka „farba” spływa po folii, tworząc rozlewiska i kałuże). Dzieciom to jednak nie przeszkadza. Interesuje je sam moment tworzenia budowli i jej ozdabiania. Dzięki tym zajęciom wyrabiają sobie płynność ruchów, stymulują funkcje wzrokowo-ruchowe, doskonałą sprawność manualną, a przede wszystkim odnajdują w nich wiele radości i swobody działania.

Dzieciom chcącym się bawić można zaproponować jeszcze kilka innych zabaw, w których z pewnością odnajdą wiele przyjemności, na przykład:

- deszcz – ulewa: przy opowieści o spokojnym letnim deszczu dzieci, siedząc na folii, klepią w nią lekko czubkami palców dłoni, natomiast opowiadanie o letniej ulewie jest dla dziecka sygnałem do zmiany pozycji ciała – wstania

i tupania w folię bosymi stopami, co powoduje jej głośniejszy szelest, dający efekt akustyczny prawdziwej ulewy;

- spacer po jesiennym lesie lub parku: dzieci, słuchając opowiadania opiekuna, logopedy czy innego terapeuty, spacerują po folii, szurając po niej bosymi stopami, na umówiony sygnał schylają się i zbierają porzucane tam autentyczne, wcześniej przyniesione z parku jesienne liście i układają je w bukiety;

- muszle na dnie morza: jedna grupy dzieci siedzi lub leży na podłodze, przyjmując rozmaite pozy, druga grupa to ci, którzy potrafią modelować wspańnięte muszle. Każde dziecko z tej grupy wybiera sobie i nakrywa folią jedno z dzieci leżących na podłodze i modeluje z niego swoją piękną muszlę. Wymodelowane muszle – w zależności od pogody – tańczą: wiatr podnosi je do góry (dzieci wstają), muszla opuszcza się w głąbiny (dzieci kładą się na podłodze). Zabawie może towarzyszyć delikatny akompaniament muzyczny lub komentarz słowny prowadzącego terapię;

- łódki kołyszące się na wzburzonym morzu: część dzieci siedzi na folii i naśladuje ruch kołyszącej się łódki, druga część, trzymając za brzegi bąbelkową folię, porusza nią: mocno – burza, lekko – morze wycisza się i stopniowo uspokaja.

Aby uzyskać lepszy efekt i urozmaicić zajęcia z dziećmi, do każdej z zabaw można wykorzystać akompaniament muzyczny (na przykład pianino) akcentujący interesujące zjawiska przyrodnicze. Na tym przykładzie widać, że folię bąbelkową z powodzeniem można wykorzystywać do zajęć muzyczno-rytmicznych, jak też szerzej rozumianej muzykoterapii.

### **Metoda Kopciuszka**

Metoda Kopciuszka to próba usprawniania kiści dłoni i palców w połączeniu z treningiem percepcji wzrokowej i koncentracji uwagi – przeznaczona dla dzieci z różnymi deficytami rozwoju (dzieci niewidzące lub słabowidzące, niesłyszące lub słabosłyszące z dodatkowymi zaburzeniami rozwoju, z zespołem Gregga, z zespołem Downa, z zaburzeniami ze spektrum autyzmu, z zespołem Angelmana i innymi zaburzeniami rozwoju, z zaburzeniami w zakresie tak zwanej małej motoryki: brakiem płynności ruchu, słabo uzewnętrznianym odruchem chwytym, mało sprawnymi palcami oraz trudnościami z koncentracją). Metoda ta pozwala na podniesienie stopnia sprawności dłoni dziecka, zwłaszcza palców, poprzez wybieranie i segregowanie drobnych kuleczek (draży) lub modelowanie kuleczek z kolorowej bibuły marszczonej (tak zwanej krepiny) i wyklejanie nimi (to jest wypełnianie nimi konturów dowolnych

przedmiotów). Im większe trudności ma dziecko w zakresie czynności manualnych, tym łatwiejsze powinny być dla niego zadania. Podczas wybierania i segregowania przedmiotów, jak również modelowania kulek (o różnej fakturze tworzywa) i przyklejania ich na papierowej podkładce, należy zwracać uwagę na płynność i precyzję ruchów oraz doskonalenie koordynacji wzrokowo-ruchowej.

Istotą metody jest rozwijanie sprawności palców dłoni, a ściślej, usprawnianie drobnych mięśni końców palców za pomocą czynności polegających na wybieraniu drobnych kuleczek (draży) i segregowaniu ich według określonego kryterium (koloru, stopnia gładkości bądź szorstkości powierzchni lub wielkości kulek). Drobne przedmioty, z jakich korzystamy podczas treningu, mogą różnić się kolorem lub fakturą (w zależności od potrzeb bawiących się dzieci, determinowanych ich stanem i stopniem rozwoju). Do zajęć potrzebne są: pojemnik z różnokolorowymi kulkami lub drażami, 2 miseczki, kulki lub draże (na przykład białe, mleczne w kolorze białym, draże czekoladowe w kolorze brązowym), woda w misce do mycia rąk oraz ściereczka. Dziecko siada przy stole, przed nim stoi pojemnik z kulkami, drażami mlecznymi i czekoladowymi oraz dwie miseczki. Dziecko ma posegregować cukierki według koloru – do jednej miseczki wrzuca draże białe, a do drugiej brązowe. Przydzielając dziecku tego rodzaju pracę, obiecujemy, że po wykonaniu tej czynności w nagrodę będzie mogło poczęstować się cukierkami. Przez cały czas trzeba jednak dziecku przypominać, jakie czynności ma wykonać. Głośno powtarzać, czasem nawet wskazać palcem i powtórzyć instrukcję (nawet kilka razy) – „Weź brązową kulkę (cukierek) i wrzuć do tej miseczki, teraz weź białą kulkę i wrzuć ją do drugiej miseczki”. Za każdą poprawnie wykonaną czynność trzeba je pochwalić, by tym sposobem motywować je do dalszej pracy. Dzieci z zespołem Gregga (a także z innymi wadami i zaburzeniami rozwoju – na przykład z zespołem Angelmana, zespołem Downa, mózgowym porażeniem) szybko się męczą i zniechęcają. Dlatego trzeba przy nich być i racjonalnie je aktywizować poprzez różne wzmocnienia.

Aby podjąć próbę stymulacji funkcji dłoni i palców u dzieci, a czasem także osób dorosłych (czy to obciążonych zespołem Downa, Angelmana, Gregga, czy innymi zaburzeniami), wymagających intencjonalnie prowadzonych zajęć rehabilitacyjnych, trzeba w pierwszej kolejności je poznać: ich stan, potrzeby oraz możliwości. Następnie należy sporządzić pewien plan postępowania, przygotować odpowiednie materiały, jasno formułując cele zajęć. Przed przystąpieniem do zajęć z dzieckiem (daną osobą) konieczne jest sporządzenie konspektu, który będzie podstawą wspólnej pracy.

### **Metoda terapii przez kontrolę poznawczą (*Cognitive Control Therapy – CCT*) Sebastiano Santostefano**

Istotą metody jest systematyczne kształtowanie uwagi dowolnej dziecka przy bezwzględnym przestrzeganiu zasady indywidualizacji i stopniowania trudności. Sebastiano Santostefano – autor metody – wychodzi z założenia, że większość zaburzeń w zachowaniu dzieci, zwłaszcza z różnych powodów niepełnosprawnych, powstaje na skutek traumatycznych przeżyć bądź deprywacji potrzeb psychicznych i społecznych w pierwszych miesiącach lub latach życia, a więc w okresie, kiedy kształtująca się u nich mowa oralna (dźwiękowa) nie pełniła jeszcze w ich życiu psychicznym funkcji regulacyjnej, a więc nie sterowała ich zachowaniem (Santostefano, 1985). Zatem terapia dzieci z zaburzeniami w zachowaniu (do tej grupy można zaliczyć nadaktywne, szukające dla siebie miejsca w życiu, samostymulujące się, lecz pozbawione należytej uwagi i troski rodzicielskiej, dzieci z zespołem Downa, z zespołem Gregga, z zaburzeniami ze spektrum autyzmu), w myśl założeń autora, winna przebiegać przede wszystkim w płaszczyźnie oddziaływań niewerbalnych (głównie w konwencji zabaw dialogowych opartych na komunikacji niejęzykowej).

Kontrolę poznawczą – jak autor metody nazywa mechanizm autokontroli człowieka – pełni funkcję psychologicznego narzędzia kontrolującego własne zachowania oraz własne przeżycia. Autor metody wyróżnił 5 takich narzędzi kontroli poznawczej:

- 1) umiejętność kierowania uwagi przez dziecko na siebie i ruchy własnego ciała, ich jakość oraz tempo (*bodyego-tempo regulation*);
- 2) umiejętność skupienia uwagi przez dziecko na wskazanym przez terapeutę bodźcu (*focal attention*);
- 3) umiejętność wyróżniania przez dziecko w polu obserwacyjnym wybranych przedmiotów lub dowolnych elementów i nazwanie ich (*field articulation*);
- 4) umiejętność zapamiętywania przez dziecko obrazu lub przekazanej mu informacji o przedmiotach lub zjawiskach (*leveling-sharpening*);
- 5) umiejętność grupowania przedmiotów według przyjętego klucza, na przykład według kryterium wielkości, kształtu, apertury czy koloru i tym podobnych (*equivalence range*) (Santostefano, 1985).

Programy ćwiczeń dobrane do każdego z tych 5 mechanizmów kontroli poznawczych obejmują 8 stopni trudności, które autor nazywa skokami. W każdym z programów, składających się ze starannie dobranych i usystematyzowanych ćwiczeń, wyraźnie wzrasta:

- stopień logicznej złożoności zadań;
- stopień emocjonalnego obciążenia i zaangażowania dziecka;
- udział fantazji i pomysłowości dziecka.

Zasady metodyczne, jakich powinno się przestrzegać, stosując tę metodę, można ująć w następujące punkty:

1) w pracy z dzieckiem należy przechodzić od terapii dyrektywnej do terapii niedyrektywnej, a okazji do tego dostarcza zabawa;

2) terapeuta dostosowuje zadania do poziomu i możliwości dziecka, jego tempa uczenia się i poziomu jego spontanicznej, samorzutnej aktywności;

3) w terapii musi pojawić się okazja do naprzemiennego przejmowania ról między dzieckiem i jego dorosłym partnerem (raz terapeuta stawia dziecku zadanie do wykonania, a raz dziecko stawia zadanie terapeutce). W działaniu tym oczywiście dziecko zawsze osiąga sukces i zawsze jest lepsze pod względem wykonania zadania niż jego dorosły partner;

4) podczas zajęć winno następować rozładowywanie i wygaszanie wszelkiego rodzaju zbędnych napięć, impulsów, destruktywnych i niepożądanych społecznie zachowań, a w to miejsce trzeba wprowadzać takie zachowania i umiejętności, które mają pozytywne konotacje, dające dziecku poczucie bezpieczeństwa, sprawstwa i pewności siebie – na przykład u dzieci nadpobudliwych, nadreaktywnych ich napęd ruchowy i energię można wykorzystać w zabawach ruchowych, wymagających przemieszczania się i wykonywania wielu różnych czynności pozwalających na spożytkowanie nadmiaru energii. Z kolei u dzieci wydających przeraźliwe krzyki (najczęściej są to wrzaski zagłuszające lęk) ich energię i siłę głosu można wykorzystać do przesyłania nagradzających aktywność innego dziecka (innych dzieci) „raket”, okrzyków zwycięstwa, wiewatów i tym podobnych, podkreślając przy tym szczególnie zdolności i talent ich autorów (por. Minczakiewicz, 1991);

5) systematyczne zachęcanie dziecka do wykorzystywania jego wyobraźni i fantazji – okazji może dostarczyć technika malowania 10 palcami, rozliczne zabawy tematyczne, zabawy w teatr, w tym teatr „z łyżki”, drama i tym podobne (por. Minczakiewicz, 1991; 2001; 2006);

6) dziecko, począwszy od pierwszego kontaktu z terapeutą, traktowane jest jako aktywny, znaczący i świadomy tego faktu partner;

7) wszelkie trudności pojawiające się podczas prowadzonych zajęć należy z dzieckiem bezpośrednio omawiać i analizować, szukając wraz z nim ich przyczyn, wywołujących niechęć do podejmowania jakichkolwiek działań, a nawet objawy jawnej lub ukrytej agresji. Jeśli dziecko ma problemy z rozumieniem czegoś, staramy się znaleźć taki sposób przekazu, aby jednak zrozumiało, o co chodzi. Wykorzystać tu można różne przykłady zachowań innych dzieci, bohaterów bajek, filmów animowanych, historyjki obrazkowe, zabawy ruchowe, zabawy ze śpiewem, zabawy udramatyzowane, pantomimy, malowanie palcami, można próbować włączać dziecko do koła (w którym jest znaczącym animatorem i sprawcą, od którego zależy zabawa innych dzieci), zainicjować aktywność i interakcję z innymi, atrakcyjnymi dla dziecka osobami.

Programy terapii przez kontrolę poznawczą (CCT) mają charakter indywidualny. Powinny być więc bardzo dokładnie przemyślane, doskonale przygotowane i dostosowane do potrzeb dziecka i warunków, w jakich przyszło mu żyć i rozwijać się pomimo wielu trudności, które często występują na drodze jego rozwoju.

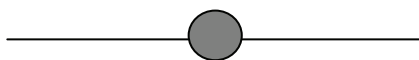
## Bibliografia

- Affolter F. (1999), *Spostrzeganie, rzeczywistość, język*, tłum. z ang. T. Duliński, WSiP, Warszawa.
- Ayers J. (1974), *Sesory Integration and the Child*, W.P.S., Los Angeles.
- Banaczek Z., Jakubiak-Zapalska E. (2000), *Wybrane zagadnienia z psychologii prenatalnej*, Wydawnictwo Politechniki Radomskiej, Radom.
- Bragdon A.D., Gaman D. (2004), *Kiedy mózg pracuje inaczej*, przekł. L. Okupniak, Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Gdańsk.
- Dunn P.M. (2007), *Perinatal lessons from the past: Sir Norman Gregg, ChM, MC, of Sydney (1892–1966) and rubella embryopathy*, "Archives of Disease in Childhood – Fetal and Neonatal Edition", November, 92 (6), p. F513-F514, <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2675410/>> [22.07.2011].
- Giczewska A. (2005), *Fenomen dotyku. Stymulacja systemu taktylnego i jej wpływ na rozwój psychoruchowy dziecka*, Wydawnictwo Centrum, Środa Śląska.
- Gregg N. McAlister (2011), *Bright Sparcs*, Australian Science and Technology Heritage Centre, University of Melbourne, 30 June 1997, <[http://www.nexthomegeneration.com/Norman\\_Gregg](http://www.nexthomegeneration.com/Norman_Gregg)> [23.07.2011].
- Griephan K. (2002), *Leksykon zdrowia. Objawy – diagnostyka – metody leczenia – pojęcia medyczne*, tłum. z niem. M. Kaczorowska, Klub dla Ciebie, Warszawa.
- Jaworska M. (1968), *Wady rozwojowe u dzieci*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Klaczak M., Majewicz P. (red.) (2006), *Diagnoza i rewalidacja indywidualna dziecka ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi*, Wydawnictwo Naukowe AP, Kraków.
- Korniszewski L. (1994), *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Kułakowska Z. (2003), *Wczesne uszkodzenie dojrzewającego mózgu*, Wydawnictwo Folium, Lublin.
- Lancaster P.A.L. (1996), *Gregg, Sir Norman McAlister (1892–1966)*, (in:) *Australian Dictionary of Biography*, vol. 14, Melbourne University Press.
- Landry S., Loveland K. (1988), *Communication behaviors in autism and developmental language delay*, "Journal Child Psychological Psychiatry", 2, p. 621-634.
- Maas V.F. (1998), *Uczenie się przez zmysły. Wprowadzenie do teorii integracji sensorycznej*, WSiP, Warszawa.
- Markiewicz K. (2003), *Możliwości komunikacyjne w autyzmie*, (w:) B. Kaczmarek, K. Markiewicz (red.), *Komunikowanie się we współczesnym świecie*, Wydawnictwo UMCS, Lublin.
- Miłkowski J., Miłkowski J. (1989), *O wadach wrodzonych*, Wydawnictwo Wiedza Powszechna, Warszawa.
- Minczakiewicz E.M. (1991), *Socjalizacja dziecka autystycznego w warunkach rodziny i środowiska*, (w:) *Dziecko autystyczne*, materiały z XIV Ogólnokrajowego Dnia Rehabilitacji Dziecka 26.10.1990, Wydawnictwo Uniwersytetu Wrocławskiego, Wrocław.

- Minczakiewicz E.M. (1997), *Mowa, rozwój, zaburzenia, terapia*, Wydawnictwo Naukowe WSP, Kraków.
- Minczakiewicz E.M. (2001), *Jak pomóc w rozwoju dziecka z zespołem Downa*, Wydawnictwo Naukowe AP, Kraków.
- Minczakiewicz E.M. (2006), *Zabawa w rozwoju poznawczym i emocjonalno-społecznym dzieci o zróżnicowanych potrzebach i możliwościach*, Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków.
- Pennebaker J.W. (2001), *Otwórz się. Uzdrawiająca siła wyrażania emocji*, Media Rodzina, Poznań.
- Reef S., Redd S. (2008), *Congenital Rubella Syndrome*, Chapter 15-1; VPD Surveillance Manual, 4th Edition, <<http://www.cdc.gov/vaccines/pubs/surv-manual/chpt15-crs.pdf>> [22.07.2011].
- Robert-Gnansia E. (2004), *Congenital rubella syndrome*, (in:) *Orphanet Encyclopedia*, November, <<http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-rubella.pdf>> [22.07.2011].
- Rybakiewicz J. (2004), *Człowiek przed lustrem*, Wydawnictwo Park, Bielsko-Biała.
- Santostefano S. (1985), *Cognitive control therapy with children and adolescents*, Pergamon, New York-Oxford.
- Siedlecka H. (1999), *Sprężone uszkodzenie słuchu i wzroku – zespół Ushera – problem wczesnego wykrywania*, (w:) H. Kosętka, J. Wyczesany (red.), *Edukacja zdrowotna dzieci i młodzieży*, Wydawnictwo Naukowe AP, Kraków.
- Stecko E. (1994), *Zaburzenia mowy u dzieci. Wczesne rozpoznawanie i postępowanie logopedyczne*, Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa.
- Sulestrowska H. (1989), *Zespoły autystyczne*, (w:) A. Popielarska (red.), *Psychiatria wieku rozwojowego*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Zaorska M. (2005), *Wczesna rehabilitacja głuchoniewidomych dzieci (założenia teoretyczno-praktyczne)*, (w:) W. Pilecka, A. Ozga, P. Kurtek (red.), *Dziecko ze specjalnymi potrzebami edukacyjnymi w ekosystemie*, Wydawnictwo Akademii Świętokrzyskiej, Kielce.
- <[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=575&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Congenital-Rubella-Syndrome-&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group\\_of\\_diseases=Congenital-Rubella-syndrome&title=Congenital-Rubella-syndrome&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=575&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Congenital-Rubella-Syndrome-&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group_of_diseases=Congenital-Rubella-syndrome&title=Congenital-Rubella-syndrome&search=Disease_Search_Simple)> (2010) [25.06.2010].

KRYSTYNA BŁACHNIO

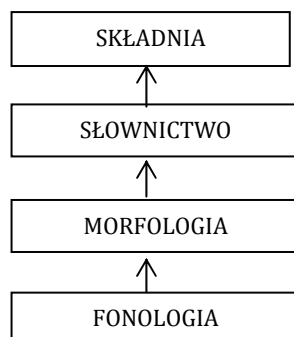
## Wskazania do terapii logopedycznej dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi



Problem potrzeby terapii logopedycznej u dzieci z rzadkimi zaburzeniami genetycznymi i rozwoju wynika bezpośrednio z syndromowego ujęcia uszkodzeń mowy, co jest cechą nowoczesnego podejścia w logopedii holistycznej. Nawiązuje więc do jedności struktury psychosomatycznej człowieka oraz jego naturalnych związków z otoczeniem społecznym, przyrodniczym i kulturowym (Błachnio, 2001/2003). Określenie „kompleksowość” oznacza wiele zróżnicowanych, pod względem istoty i pochodzenia, potrzeb psychofizycznych dzieci i ich realizacje terapeutyczne. Zaburzenie mowy jest więc rozpatrywane w konwencji zespołu objawów językowych z natury swej współistniejących z innymi objawami, na przykład: psychologicznymi, neurologicznymi, laryngologiczno-foniatrycznymi, audiologicznymi, ortodontycznymi i tak dalej. Dopiero takie syndromowe ujęcie, uwzględniające też czynniki środowiskowe, może stanowić prawidłowy obraz tej różnorodności.

### **Potrzeby przyswajania języka ojczystego**

Przejrzyste nakreślenie zarysu potrzeb językowych dzieci i młodzieży z zaburzeniami rozwoju wymaga przypomnienia, że mowa jest aktem w procesie językowego porozumiewania się, którego istotą jest nadawanie dźwiękowe i odbiór słuchowy informacji. Narzędziem używanym w akcie mowy, jako w ogniwie komunikacji międzyludzkiej, jest język. Stanowi on zbiór różnych symboli oraz układ zasad gramatycznych regulujących ich użycie. Struktura języka przedstawia się następująco:



Rys. 1. Struktura języka

Źródło: Błachnio, 2001/2003.

Na każdym z tych poziomów, w przypadkach zaburzeń mowy, obserwuje się różne nieprawidłowości, i to nie tylko u dzieci z zaburzeniami rozwojowymi, choć ich sprawność językowa wykazuje najczęściej odstępstw od normy. Zatem stwierdzone deficyty obejmują: nieprawidłowości artykulacyjne, intonacji, tempa i rytmu wypowiedzi, akcentu (towarzyszy temu często zaburzenie oddychania dynamicznego, to znaczy podczas mówienia, a także różne nieprawidłowości emisji głosu). Do deficytów należy też zaliczyć obserwowane morfologiczne trudności w odmianie wyrazów i ich budowaniu (aspekty fleksyjno-słowotwórcze). Wyraźne deficyty wykazują obszary słownictwa zarówno czynnego, jak i biernego. Również najwyższy poziom użycia języka (por. powyższy schemat) przez dzieci i młodzież z zaburzeniami rozwoju nie jest realizowany prawidłowo. W ich wypowiedziach jest bardzo dużo odstępstw składniowych, a część z nich w ogóle nie osiąga sprawności w użyciu jakichkolwiek zdań, nawet pojedynczych prostych (zbudowanych z podmiotu i orzeczenia) (por. Parol, 1997; Golubović, Jovanović-Simić, 2002).

Także poważne trudności można zaobserwować w tej grupie dzieci i młodzieży z punktu widzenia mózgowych mechanizmów mowy. Powszechnie więc przyjmuje się, że deficyty mogą u nich dotyczyć (w różnym nasileniu indywidualnym): słuchu fonematycznego, słuchowej pamięci słownej, procesów aferencji i eferencji, czyli odpowiednio: czucia ułożenia i ruchu narządów artykulacyjnych – co ma bezpośredni wpływ na jakość wymowy głosek (aferencja) oraz zdolności wypowiadania tych głosek w pożądanej kolejności w słowie (eferencja). Nieprawidłowości dotyczą również innych elementów mózgowych mechanizmów mowy, takich jak: synteza symultaniczna, a więc zdolność człowieka do jednoczesnego odbioru związków logiczno-gramatycznych zawartych w każdej wypowiedzi słownej oraz programowanie tych wypowiedzi, to znaczy tworzenie dłuższych wypowiedzi słownych o typie opowiadania, opisu, sprawozdania.

Przyczyny tych nieprawidłowości należy określić jako endo- i egzogenne, ośrodkowe i obwodowe. Wymagają one wspólnych, kompleksowych ustaleń w toku podejmowanych konsultacji wielospecjalistycznych. Ich szczegółowe aspekty omówione są w podręcznikach logopedii, a dotyczą na przykład niedojrzałości lub mikrouszkodzeń ośrodkowego układu nerwowego, nieprawidłowości zębowo-twarzowo-szczękowych, laryngologiczno-foniatrycznych, negatywnych wpływów środowiskowych i tak dalej.

Metodyczne podejście w terapii logopedycznej, niezbędnej w stanach wymienionych deficytów, zależy od wielu czynników. W każdym przypadku jednak powinno ono uwzględniać prawidłowo zdiagnozowaną jednostkę zaburzeń mowy. Wśród dzieci i młodzieży z zespołami genetycznymi będą występować między innymi: oligofazja, alalia, proste opóźnienie rozwoju mowy, dyslalia, jąkanie, afazja, językowe zaburzenia autystyczne, mutyzm, dysfonia. W wielu przypadkach współistnieją one z różnymi zaburzeniami rozwojowymi. Przypomnijmy, że nieprawidłowości rozwojowe przejawiają się w takich dysfunkcjach, jak: niedojrzałość wieloukładowa związana z wcześniactwem, uszkodzenie OUN, różne zaburzenia, których podłożem są wady genetyczne i metaboliczne, opóźniony rozwój psychoruchowy, mózgowo-porażenie dziecięce, zespół Downa, różne zaburzenia po przewlekłych chorobach o podłożu bakteryjnym, wirusowym i innych (stany po zapaleniu opon mózgowo-rdzeniowych, zapaleniu mózgu), wady wrodzone.

### **Aspekty metodyczne terapii logopedycznej**

Metodyczne podejście terapeutyczne związane jest z uświadomieniem sobie faktu, że nowoczesna – utrzymana w konwencji holistycznej – terapia logopedyczna oznacza nie tylko zespół lingwistycznych oddziaływań korekcyjnych dotyczących zaburzonych czynności mowy. Jest ona również swoiście ukierunkowaną formą racjonalnej psychoterapii, to znaczy ma na celu zmniejszanie lęku przed mówieniem, podnoszenie poziomu motywacji do ćwiczeń, wychowawcze oddziaływanie na dziecko z zaburzeniem mowy i na jego środowisko (rodzinne, przedszkolne, szkolne) w celu stworzenia korzystnych warunków do pokonywania tych zaburzeń i tym podobne (Błachnio, 1999; 2001/2003; Styczek, 1981). Podkreślić należy, że nieraz niezbędne staje się wsparcie lekarskie, psychologiczne i pedagogiczne (Wołkowa, Szachowska, 1999). Jednak metodyczny dobór określonych działań wspomagających zawsze musi być poprzedzony wnikliwą diagnostyką logopedyczną, opartą na danych empirycznych. Proces diagnozowania jest działaniem preparacyjnym, a zatem przygotowaniem do właściwej terapii logopedycznej. Myślenie logopedy musi też

być ukierunkowane na zjawiska prenatalne (wiadomości o tym można zdobyć na przykład podczas wywiadu) w celu dokładnego określenia czynnika patogenicznego.

Celem terapii logopedycznej jest ukształtowanie nowych, prawidłowych umiejętności i nawyków w komunikacji językowej danej osoby. Komunikacja ta powinna mieć cechy poprawności, sprawności i estetyki użycia języka. Tak widziany ogólny cel terapii logopedycznej oznacza w szczególności: usunięcie (złagodzenie) zaburzenia mowy i wdrażanie do aktywności słownej przy jednoczesnym wspomaganie emocjonalno-wolicjonalnym dziecka, jego najbliższych i współpracy w tym zakresie z różnymi specjalistami wspomagającymi terapię logopedyczną. Jasno określony cel terapii pociąga za sobą jej odpowiednią strukturę. Cele ogólne i indywidualne (zależnie od potrzeb dziecka) wpływają na dobór treści dydaktycznych logoterapii, materiału językowego, form i metod, a także środków dydaktycznych. Jest to ważne, bowiem terapia logopedyczna stanowi z istoty swej specyficzny system dydaktyczny, w którym nauczanie i uczenie się sprawności językowej przebiega z wykorzystaniem w znacznym stopniu motywacji, przeżywania, myślenia, spostrzegania i działania. Jednak te formy aktywności dziecka z niepełnosprawnością bywają często utrudnione przez różne nieprawidłowości psychosomatyczne (Dykcik, Szychowiak, 2001; Mori, Olive, 1980).

Zatem cele terapii logopedycznej można podzielić na kilka podstawowych grup: a) kreatywne – związane z wywołaniem i ukształtowaniem nowych umiejętności i nawyków oraz ich twórczego wykorzystania w codziennej komunikacji słownej, b) optymalizujące – związane z tendencją do zwiększania prawidłowych kontaktów słownych, c) minimalizujące – związane z tendencją do osłabiania i ograniczania niepożądanych form językowych, d) korekcyjno-rehabilitacyjne – związane z przekształceniem patologicznych zachowań językowych danego dziecka.

Na przykładzie kilku wybranych jednostek diagnostycznych można pokazać cele terapii logopedycznej:

1) alalia, oligofazja – cel ogólny: pierwotne kształtowanie czynności mowy na wszystkich poziomach struktury języka – w zakresie fonologii, morfologii, słownictwa, składni;

– cele cząstkowe i zadania: nawiązanie kontaktu emocjonalnego z dzieckiem, redukcja logofobii (lęku przed mówieniem), usprawnianie motoryki oralnej, słuchu fonematycznego, słuchowej pamięci słownej, aferencji i eferencji w procesach artykulacyjnych, doskonalenie struktur logiczno-gramatycznych oraz programowania wypowiedzi słownych, tak zwana pedagogizacja rodziców i konsultacje specjalistyczne (lekarskie, psychologiczne, pedagogiczne);

2) dyslalia – cel ogólny: ukształtowanie prawidłowej artykulacji poszczególnych głosek opartej na cechach systemu fonetycznego języka ojczystego z uwzględnieniem indywidualnych warunków anatomiczno-fizjologicznych i psychicznych danego dziecka;

– cele cząstkowe i zadania: nawiązanie kontaktu emocjonalnego, usprawnianie motoryki ogólnej i oralnej, aferencji i eferencji artykulacyjnej, słuchu fizycznego i fonematycznego, uczulanie stref artykulacyjnych, opracowywanie głosek w izolacji i ich metodyczne utrwalanie; wsparcie lekarskie;

3) jąkanie – cel ogólny: ukształtowanie płynnej wypowiedzi słownej na miarę indywidualnych możliwości danego dziecka;

– cele szczegółowe i zadania: nawiązanie kontaktu emocjonalnego z dzieckiem, usprawnianie dynamiki oddechowej, relaksacja, rytmizacja wypowiedzi, psychoterapia, lekarskie wsparcie farmakoterapeutyczne, tak zwana pedagogizacja rodzin, konsultacje psychologiczne i pedagogiczne.

### **Wnioski i postulaty dotyczące optymalizacji służby logopedycznej dla dzieci z zaburzeniami rozwoju**

Optymalizacja logopedycznych działań diagnostyczno-terapeutycznych wśród dzieci z zaburzeniami rozwoju powinna obejmować procedury uwzględniające syndromy choroby, a zatem odchodzić od tradycyjnego postępowania ograniczającego się do postrzegania i opisu wyłącznie defektu językowego. Zaburzenia mowy występują bowiem w przypadku różnych nieprawidłowości psychosomatycznych, co w omawianej problematyce jest szczególnie widoczne. Interwencja logopedyczna (Błachnio, 2005) dotyczy w tym przypadku dzieci i młodzieży z niepełnosprawnością intelektualną, z wadami słuchu, wzroku, z wadami mnogimi, z zespołami psychozopodobnymi, trudnościami w uczeniu się, parcjalnymi zaburzeniami w rozwoju i tak dalej. Każde dziecko powinno być traktowane indywidualnie ze względu na specyfikę jego organizmu: złożoność mechanizmów mózgowych w aspekcie mowy oraz jej obwodowe uwarunkowania oddechowe, fonacyjne, artykulacyjne i słuchowe. Tej indywidualności w podejściu metodycznym sprzyja ogromny postęp wiedzy obserwowany w ostatnich latach w dziedzinach na pograniczu logopedii. Ważną rolę odgrywa też umiejętność współpracy logopedy z innymi specjalistami wspomagającymi logoterapię (lekarzami, psychologami, pedagogami) oraz podmiotowe podejście do dzieci i młodzieży gwarantujące im poczucie własnej godności i tożsamości (por. Błachnio, 2003; Parol, 1997). Zatem optymalizacja praktyki logopedycznej (rozumiana jako podnoszenie poziomu działań) w kategoriach indywidualizacji, kompleksowości, podmiotowości, kultury

terapeutycznej sprzyja poprawie jakości wypowiedzi słownej (a więc kompetencji językowej), a także sprawności jej użycia zależnie od sytuacji (kompetencji komunikacyjnej). W dalszej kolejności poprawia też wydolność psychosomatyczną organizmu dziecka, jak również szeroko rozumianą sferę jego socjalnego funkcjonowania. Tezy te powinny być przekazywane podczas jakiegokolwiek formy kształcenia logopedycznego (Błachnio, 2001/2003; 2006).

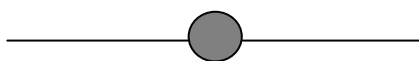
Sprawność językowa i komunikacyjna jest wyznacznikiem socjalizacji, ułatwia dziecku adaptację przedszkolną i szkolną w aspektach aktywności umysłowej oraz towarzyskiej. Zatem w jej kształtowaniu ogromną rolę odgrywają rodzice współpracujący z wieloma specjalistami wspierającymi proces terapeutyczny. Jest to nadrzędna dyrektywa nowoczesnej, holistycznie pojmowanej opieki logopedycznej, gdyż różne zaburzenia mowy wywierają negatywny wpływ na cały rozwój dziecka.

## Bibliografia

- Błachnio K. (1999), *Logopedia holistyczna wyzwaniem XXI wieku*, „Logopedia”, 26, s. 27-37.
- Błachnio K. (2001/2003), *Vademecum logopedyczne*, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań.
- Błachnio K. (2005), *Zarys interdyscyplinarnych podstaw nowoczesnej interwencji logopedycznej na obszarach pedagogiki specjalnej*, (w:) M. Młynarska, T. Smereka (red.), *Logopedia. Teoria i praktyka*, Agencja Wydawnicza a linea, Wrocław.
- Błachnio K. (2006), *System studiowania logopedii na stacjonarnych i zaocznych kierunkach pedagogiki*, (w:) W. Dykcik, A. Twardowski (red.), *Poznańska pedagogika specjalna. Tradycje – osiągnięcia – perspektywy rozwoju*, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań.
- Dykcik W., Szychowiak B. (red.) (2001), *Nowatorskie i alternatywne metody w praktyce pedagogiki specjalnej*, Wydawnictwo Naukowe UAM, Poznań.
- Golubović S., Jovanović-Simić N. (2002), *Razvoj jezičkih sposobnosti kod dece sa jezičkim poremećajima*, Želnid, Beograd.
- Mori A.A., Olive J.E. (1980), *Handbook of preschool special education*, An Aspen Publication, Rockville, Maryland.
- Parol U.Z. (1997), *Dziecko z niedokształceniem mowy*, WSiP, Warszawa.
- Styczek I. (1981), *Logopedia*, PWN, Warszawa.
- Wołkowa L.S., Szachowska S.N. (red.) (1999), *Logopedija*, Centrum Wydawnicze Władas, Moskwa.

MARZENNA ZAORSKA

## Dziecko z sekwencją Pierre'a-Robina (PRS) – problemy psychopedagogiczne



Zespół Pierre'a Robina (sekwencja Pierre'a Robina, *Pierre Robin Syndrome*, *Pierre Robin sequence*, *Robin's anomalad*, *Robin's sequence*) to rzadki zespół (lub, według części autorów, sekwencja) wad wrodzonych, dotyczący przede wszystkim twarzoczaszki. Opisany został w 1923 roku przez francuskiego stomatologa Pierre'a Robina (Abadie, 2011). Do podstawowych objawów charakteryzujących zespół należą:

- 1) niedorozwinięta i cofnięta ku tyłowi żuchwa (*micro- et retrognathia*), twarz o profilu ptasim lub paszczy rekina;
- 2) zapadanie się języka, utrudnione połykanie, groźne zaburzenia oddychania, sinica;
- 3) rozszczep podniebienia miękkiego (rzadziej twardego), podniebienie gotyckie;
- 4) towarzyszące wady oczne (hiperteloryzm, wodocze, znaczna krótkowzroczność, zwyrodnienie barwnikowe siatkówki), uszu (niskie osadzenie małżowin), serca (ubytki w przegrodach, anomalie zastawek, przetrwały przewód tętniczy, przerost mięśnia), układu kostno-stawowego (stopy końsko-szpotałe), zwichnięcia i przykurcze stawów i układu moczowo-płciowego (torbielowatość nerek, nerka podkowiasta, wnetrostwo) (Abadie, 2011).

Występowanie sekwencji ocenia się na 1 na 10 000 urodzeń lub rzadziej (Abadie, 2011; Breugem, Mink van der Molen, 2009). Zespół Pierre'a Robina często bywa częścią fenotypową innych zespołów genetycznych – najczęściej zespołu Sticklera, zespołu DiGeorge'a czy zespołu Treachera Collinsa, zespołu Larsena, zespołu Catela-Manzkego (Smith, Senders, 2006). Ze względu na pre-

zentowane objawy może stanowić zagrożenie życia dziecka z powodu poważnej duszności w zakresie górnych dróg oddechowych, która rozwija się już po porodzie. Jej rozwój związany jest ze stopniem niedorozwoju żuchwy i opadania języka (Smith, Senders, 2006, s. 319-324). Istotną metodą leczenia duszności jest stosowanie ciągłego dodatniego ciśnienia w drogach oddechowych (CPAP). Niektórzy autorzy proponują także zastosowanie maski krtaniowej używanej podczas trudnych intubacji. Celem jest zapewnienie prawidłowej wentylacji podczas zagrażającej duszności. Często, także u dzieci, wykonuje się tracheotomię. W przypadku obecności rozszczepu podniebienia i zapadania się języka poważnym problemem staje się jedzenie. Stosuje się wówczas specjalnie dopasowane smoczki lub sondę do żołądka, przez którą może odbywać się karmienie dziecka (Smith, Senders, 2006; <[www.wadytwarzoczaszki.fora.pl](http://www.wadytwarzoczaszki.fora.pl)>, 12.10.2010). Jednym z zabiegów poprawiających drożność dróg oddechowych jest glossopeksja, czyli przemieszczenie języka i takie jego ustawienie, które zapobiega zapadaniu się. Dzieci z zespołem Pierre'a Robina wymagają stałej opieki pediatrycznej, nie tylko ambulatoryjnej, ale w cięższych przypadkach również szpitalnej (Van den Elzen i in., 2001).

Ważnym obszarem wspomagania rozwoju dzieci z sekwencją Pierre'a Robina, poza wsparciem medycznym (w tym chirurgicznym) oraz rehabilitacją ruchową, jest terapia logopedyczna. U dzieci z PRS ta forma terapii ukierunkowana jest na stymulację rozwoju i uaktywnianie mięśni biorących udział w procesie mowy: oddechowych, klatki piersiowej, kontrolujących ustawianie głowy, twarzy i jamy ustnej. Zaburzenia funkcjonowania tych grup mięśniowych, uszkodzenie ich napięcia powodują u noworodków i niemowląt trudności w domykaniu ust, uchwyceniu piersi matki, ssaniu, połykaniu. Nadto podane grupy mięśni biorą udział w realizacji dźwięków mowy. Jedną z możliwych metod terapii i wspomagania rozwoju układu mięśniowego narządów współuczestniczących w akcie mowy artykułowanej jest ustno-twarzowa terapia regulacyjna (*Orofaziale Regulationstherapie*) Castilla Moralesa. Została ona opracowana w latach 70. ubiegłego stulecia w Kordobie (Argentyna). Rozwinęła się na bazie osobistych doświadczeń autora, jego kontaktów z Bertą Bobath i Vaclavem Vojtą oraz obserwacji zwyczajów pierwotnych mieszkańców Ameryki Łacińskiej w obcowaniu z niemowlętami i małymi dziećmi. Według Rodolfa Castilla Moralesa bliski kontakt fizyczny matki i dziecka jest podłożem dobrego rozwoju sensomotorycznego i psychicznego dziecka (Kaczan, 2006).

Metoda Moralesa jest neurofizjologiczną koncepcją leczniczą, według której należy kierować się pedagogicznymi i psychologicznymi zasadami, aby podczas terapii uwzględniać całe środowisko dziecka i rozwijać zdolności dziecka i rodziców oraz dorosłych dotkniętych danymi zaburzeniami. Według Moralesa kompleks ustno-twarzowy jest układem narządów, utworzonym przez połączenie różnych anatomiczno-fizjologicznych elementów, które służą rozwojowi następujących funkcji: przyjmowania pożywienia, mimiki, oddy-

chania, fonacji (Kaczan, 2006). Założeniem metody jest leczenie skierowane na podane wyżej funkcje. Celem – harmonijna współpraca i równowaga pomiędzy różnymi komponentami kompleksu ustno-twarzowego oraz pozostałym układem narządów ciała. Zdaniem Rodolfa Castilla Moralesa forma narządu z jednej strony służy jego funkcji, z drugiej jest przez tę funkcję kształtowana. Każdy narząd kształtuje (wpływa na) funkcję, do której służy (na przykład kształt podniebienia waży o funkcji języka, a funkcja języka kształtuje podniebienie) (Musiał, 2010). Aby pojąć funkcję kompleksu ustno-twarzowego, trzeba znać relacje mięśniowo-szkieletowe anatomii funkcjonalnej. Istotne jest założenie, że kompleks ustno-twarzowy jest skorelowany z całym ciałem. Wobec tego zmiana na przykład postawy miednicy oddziałuje na motorykę twarzy, tak jak zmiana w obszarze ustno-twarzowym oddziałuje na mięśnie obręczy barkowej (Kaczan, 2006). Żuchwa oraz kość gnykowa są bezpośrednio związane z obręczą kończyny górnej i pośrednio z obręczą kończyny dolnej. Współdziałanie wybranych elementów: czaszki, kręgosłupa, żuchwy, kości gnykowej, obręczy kończyny górnej i dolnej wywołuje reakcję łańcuchową. To tak zwana integracja kompleksu ustno-twarzowego z motoryką całego ciała. Koncepcja Castilla Moralesa przeciwdziała czynnikom patogennym, które zaburzają działanie kompleksu ustno-twarzowego, stąd związana jest ściśle z terapią ruchową całego ciała prowadzoną metodą Wojty lub Bobath (Musiał, 2010). Celem integracji kompleksu ustno-twarzowego z motoryką całego ciała jest regulacja funkcji brakujących lub słabo wykształconych. Z doświadczeń wynika, że nieprawidłowa postawa kończyny dolnej wpływa na pozycję żuchwy i może prowadzić do zaburzeń fonacyjnych i artykulacyjnych. Wobec tego koordynacja kompleksu ustno-twarzowego jest podstawą prawidłowej artykulacji.

Koncepcja Castilla Moralesa złożona jest z 3 części:

1) neuromotorycznej terapii rozwojowej, która odgrywa ważną rolę w leczeniu dzieci z opóźnieniem statomotorycznym, przepukliną oponowo-rdzeniową oraz niedowładem obwodowym;

2) ustno-twarzowej terapii regulacyjnej proponowanej osobom z zaburzeniami sensomotorycznymi w obszarze twarzy, jamy ustnej i gardła, szczególnie w leczeniu zaburzeń ssania, żucia, połykania oraz mowy;

3) leczenia ortodontycznego, na przykład płytkami podniebiennymi; jest dopełnieniem i uzupełnieniem ustno-twarzowej terapii regulacyjnej (Musiał, 2010).

W metodzie tej oddziałuje się na mięśnie oddechowe, mięśnie kontrolujące ustawienie głowy, mięśnie jamy ustnej oraz klatki piersiowej. Metoda polega na regulacji motoryki mięśni ustno-twarzowych w celu uzyskania właściwego lub zbliżonego do normy wzorca ruchu, normalizacji wzmożonego i/lub obniżonego napięcia mięśni całego ciała, regulacji nieprawidłowego ułożenia szczęki i żuchwy względem siebie, regulacji zaburzeń oddychania (Migda, 2009, s. 9). Dokonuje się tego poprzez odpowiednie manipulacje terapeutycz-

ne. Techniki, których używa się w masażu leczniczym, to: dotyk, rozciąganie, ucisk, rozcieranie, wibracja.

Castillo Morales wymienia znaczące kategorie ćwiczeń:

1) ćwiczenia modelujące – przygotowujące grupy mięśni mimicznych do masażu;

2) ćwiczenia specjalne – dotyczące masażu punktów neuromotorycznych twarzy w celu uaktywnienia mięśni mimicznych, ruchów związanych z procesem ssania, połykania, żucia oraz artykulacji, domykania jamy ustnej, podnoszenia i cofania języka. Punkty neuromotoryczne twarzy rozumiane są jako obszar reakcji, w którym za pomocą stymulacji dotykowej wyzwalane są określone ruchowe odpowiedzi mięśni;

3) ćwiczenia wewnątrz jamy ustnej – ich celem jest normalizowanie zaburzonego napięcia mięśniowego języka, podniebienia, policzków. Ćwiczenia służą zmniejszeniu nadmiernego ślinienia, obniżeniu odruchu wymiotnego, cofnięciu i podniesieniu języka, aktywacji bocznych ruchów języka, doskonaleniu połykania (Musiał, 2010).

Wspomaganie ortodontyczne wiąże się z zastosowaniem guzików stymulujących płytki podniebienne, pereł, rowków w celu usprawniania funkcji języka. Płytki podniebienne są dopasowywane indywidualnie. Wspomaganie leczenia podniebienną płytką stymulacyjną powoduje podniesienie języka i cofnięcie go, aktywizację wargi górnej, kontakt obu warg, ułatwia oddychanie nosem, polepsza wzorce ssania i połykania. Opisywana metoda jest także zalecana jako element profilaktyki w leczeniu wcześniaków w celu zapobieganiu powstawania patologii związanych przede wszystkim z mową (Musiał, 2010). Efektami stosowania metody są: domknięcie jamy ustnej, ustawienie szczęki względem żuchwy, cofnięcie i podniesienie języka, normalizacja napięcia mięśni języka, warg, podniebienia, zahamowanie i/lub zmniejszenie nadmiernego ślinienia, uaktywnienie i/lub polepszenie funkcji pokarmowych, takich jak ssanie, połykanie, gryzienie, żucie, poprawa funkcji oddechowej, artykulacji, fizjonomii (Musiał, 2010).

## **Dziecko z sekwencją Pierre’a Robina – studium przypadku Malwiny K.**

### **Informacje biograficzne, diagnostyczne i rozwojowe. Charakterystyka środowiska rodzinnego**

Malwina K. wraz z rodziną mieszka w dużym mieście wojewódzkim. Urodziła się w kwietniu 1999 roku w rodzinie pełnej, o statusie materialnym średnim. Wychowuje się w 3-pokojowym mieszkaniu, małym i dość ciasnym. Jest

najmłodszym dzieckiem w rodzinie. Ma starszą 19-letnią siostrę oraz 13-letniego brata. Ojciec jest osobą niepełnosprawną – ma uszkodzony wzrok na tle barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, jest absolwentem szkoły dla słabowidzących. Podobnie siostra – ma wrodzoną wadę wzroku, jest słabowidząca. Brat jest jedynym pełnosprawnym dzieckiem w rodzinie. Matka od lat choruje na cukrzycę (CVP IV); nie pracuje – opiekuje się dziećmi. Ojciec od ponad 15 lat wyczynowo uprawia sport – kolarstwo tandemowe z widzącym przewodnikiem. Jest mistrzem Polski osób niepełnosprawnych, mistrzem Europy i świata, uczestnikiem paraolimpiad – w Pekinie został wicemistrzem olimpijskim. Dłużej w domu bywa jedynie zimą, przez 3 miesiące w roku. Pozostały czas poświęca na intensywne treningi. Ciężar wychowania dzieci spoczywa więc na matce. Rodzeństwo kształci się/kształciło się w szkole integracyjnej.

Malwina urodziła się jako czwarte z kolei dziecko w rodzinie. Pierwsze dziecko – chłopiec – zmarło wkrótce po urodzeniu. Malwina przyszła na świat o czasie (jak wyliczył na podstawie badań USG prowadzący ciążę lekarz – wykonał dwa badania: na początku i pod koniec ciąży). Matka jednak uważa, że córka jest wcześniakiem. Trudności z ustaleniem początku ciąży spowodowane są problemami natury hormonalnej u matki. Waga urodzeniowa to 3030 gramów, dziewczynka dostała 7-8 punktów w skali Apgar. Tuż po urodzeniu zdiagnozowano u niej otwory w sercu, międzykomorowy (ASD) i międzyprzedsiionkowy (USD), które wkrótce się zasklepiły. Otworzył się natomiast przewód Bottala. W pierwszych godzinach życia dziecko przeszło 2 zapaści, było reanimowane. Dopiero kilka dni później zauważono rozszczep podniebienia, a zatem zdiagnozowano sekwencję Pierre'a Robina. Dziecko urodziło się z małą, przesuniętą ku tyłowi żuchwą, co sprawia wrażenie braku bródki; podstawa jamy ustnej i jej objętość są mniejsze, w związku z czym język zapada się ku tyłowi, w kierunku gardzieli i stwarza niebezpieczeństwo uduszenia dziecka. Dawniej w leczeniu stosowano zabieg operacyjny polegający na przemieszczeniu języka w kierunku wargi dolnej i zamocowaniu go w danym położeniu. Aktualnie w okresie noworodkowym i niemowlęcym wykorzystuje się leczenie zachowawcze z przedłużoną intubacją dotchawiczą (wprowadzenie do tchawicy rurki gumowej lub z tworzywa sztucznego przez nos lub usta w celu zapewnienia drożności dróg oddechowych) aż do momentu nabycia przez dziecko odruchów połykania i odksztuszania (Wagner, Kaliciński, 1994, s. 1700). Dziecko urodziło się bez odruchu ssania, było więc karmione sondą. Przez pierwsze miesiące życia przebywało na oddziale patologii noworodka.

### **Pomoc specjalistyczna oraz organizacja wspomaganie rozwoju do 1. roku życia**

Po narodzinach Malwina po raz pierwszy trafiła do domu, mając 2 miesiące (na kilka dni), po licznych, dłuższych lub krótszych pobytach w szpitalach w miejscu zamieszkania oraz w innych miastach kraju. Z czasem zdiagnozowano u niej głęboki niedosłuch typu czuciowo-nerwowego, powyżej 90 dB, zarosnięcie przewodów słuchowych, niedorozwój ucha wewnętrznego, barwinkowe zwyrodnienie siatkówki, nieźorność krótkowzroczną obu oczu, niedoczynność tarczycy, torbiel splotu naczyniowego lewej komory bocznej, niedomykanie się zastawki serca, wąskie szpary powiekowe, dystrofię twarzy, asymetryczne ułożenie ciała, lepsze napięcie mięśniowe w prawej stronie ciała, hipoglikemię. Do 10. miesiąca życia była wiotka. Aktualnie wada wzroku korygowana jest szklami korekcyjnymi: oko prawe – 7 dioptrii, pole widzenia 105°, oko lewe – 8 dioptrii, pole widzenia 65°. Wykonano również badania genetyczne, które nie stwierdziły, jak na razie, obecności wad genetycznych. Badania genetyczne są kontynuowane.

### **Wspomaganie rozwoju do 3. roku życia**

We wczesnym okresie rozwoju dziecko bardzo często, co zrozumiałe, leczono antybiotykami. W 2003 roku zostało poddane operacji szpar powiekowych w Instytucie Matki i Dziecka. Tam przeszło kolejną zapaść. Zsinało na rękach matki, a ta, jak sama z przerażeniem twierdzi, nie miała świadomości, co się dzieje. Dopiero interwencja pielęgniarki uświadomiła obecność zagrożenia życia dziecka. Natychmiast podjęto zabiegi reanimacyjne. Od 5. roku życia Malwina ma wstawiony wszczep ślimakowy w uchu prawym. Zabieg implantowania przeprowadzono w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu w Warszawie (Kajetanach).

Od 3. miesiąca życia Malwina była poddawana rehabilitacji ruchowej, która trwała przez 1,5 roku. Pewne, nieznaczne postępy w rozwoju ruchowym dały się zauważyć dopiero, kiedy dziecko miało kilka miesięcy – zaczęło utrzymywać głowę. Jednakże rozwój ruchowy nie przebiegał według istniejących standardów. Mając 10 miesięcy, dziewczynka była w stanie, przez krótki czas, siedzieć samodzielnie, posadzona przez opiekuna. Nie potrafiła jednak samodzielnie przyjąć pozycji siedzącej czy wrócić do tej pozycji po przewróceniu się na bok lub na plecy. Mając 1 rok i 7 miesięcy, zaczęła chodzić, natomiast w wieku 2 lat nauczyła się raczkować – już po opanowaniu umiejętności chodzenia.

Od 5. miesiąca życia została objęta terapią surdologopedyczną w Ośrodku Diagnostyki i Rehabilitacji Dzieci i Młodzieży z Wadą Słuchu Polskiego Związku

Głuchych. Zajęcia odbywały się raz w tygodniu. Terapię prowadził i prowadzi do chwili obecnej ten sam specjalista.

Począwszy od 4. roku życia, Malwina trzykrotnie uczestniczyła w 5-tygodniowych turnusach rehabilitacyjnych organizowanych dla dzieci z uszkodzonym słuchem i rozszczepami przez Specjalistyczny Zakład Rehabilitacyjno-Leczniczy Narządów Mowy Zgromadzenia Sióstr św. Elżbiety w Otwocku. Niestety udział dziecka w takich turnusach wiązał się z oderwaniem od domu rodzinnego i najbliższych. Nikt z bliskich, takie ustalono zasady, nie mógł przebywać wspólnie z dzieckiem. Wpływ dwóch pierwszych turnusów rehabilitacyjnych na komunikację, a przede wszystkim na zainteresowanie nawiązywaniem relacji z innymi ludźmi – w opinii matki – był pozytywny. Natomiast turnus trzeci został oceniony negatywnie, ponieważ dziecko zachorowało na zapalenie węzłów chłonnych i musiało zostać poddane leczeniu szpitalnemu.

W okresie przedszkolnym Malwina uczęszczała do przedszkola ogólnodostępnego, aby rozwijać umiejętności komunikacyjne w relacjach z pełnosprawnymi rówieśnikami. Później trafiła do oddziału przedszkolnego w szkole integracyjnej. Uczęszczała tam 2 lata (na rok miała odroczony obowiązek szkolny). Pod koniec edukacji przedszkolnej potrafiła liczyć do 20, ale tylko konkretne rzeczy, nie abstrakcyjnie, dodawać i odejmować do 10, znała litery i była w stanie przeczytać proste teksty, kolorowała książki. Lubiła (i nadal lubi) tańczyć, słuchać muzyki dziecięcej, bawić się lalkami, w zabawy tematyczne, oglądać bajki rysunkowe.

Dziewczynka nie ma problemów z nawiązywaniem relacji interpersonalnych z dorosłymi i rówieśnikami przy wykorzystaniu, na ogół, niewerbalnych komponentów komunikacji, czasami tylko werbalizowanych. Jest otwarta na takie kontakty, aktywnie włącza się w procesy komunikacyjne. Jednak jej mowa jest niewyraźna, zamazana, z nieprawidłową wymową prawie wszystkich głosek, rymofoniczna. Niekiedy komunikaty Malwiny przekazywane innym osobom są niezrozumiałe. To sprawia, że rezygnuje z kontynuowania relacji albo odmawia wypowiedzi ustnych, zastępując je niewerbalnymi. Malwina jest radosna, uśmiechnięta, sprawia wrażenie szczęśliwej i zadowolonej z życia.

### **Aktualna sytuacja rozwojowa**

Malwina 1 września 2008 roku podjęła naukę w pierwszej klasie szkoły integracyjnej. Wcześniej jej mama zastanawiała się, czy córka poradzi sobie z realizacją programu nauczania obowiązującego dzieci pełnosprawne. Pojawiały się wątpliwości, czy będzie w stanie konkurować z pełnosprawnymi rówieśnikami, ale też satysfakcja, że dzięki pomocy rodziny i innych ludzi, których dane jej było spotkać i którzy okazali jej wsparcie i zrozumienie, osiągnęła

istotny i niepodważalny sukces. A rokowania, jak wspomina mama, były na tyle niepomyślne, że z ust jednego ze specjalistów usłyszała, iż z dziecka nic nie będzie, będzie rośliną do końca życia, którą najlepiej już teraz oddać do zamkniętego zakładu opiekuńczego. Wymierną konsekwencją takiego podejścia było udzielenie matce przy wypisie z oddziału położniczego tylko połowy przysługującej urlopu macierzyńskiego, motywując to brakiem perspektyw na przeżycie dziecka. Obiecano urlop przedłużyć, jeśli dziecko przeżyje. Malwina zaskoczyła wszystkich niedowiarków, wątpiących i tych, którzy przedwcześnie ją skreślili.

Dziś z obowiązującym programem edukacyjnym Malwina radzi sobie dobrze, co nie oznacza, że nie doświadcza problemów z rozumieniem przekazywanych treści i komunikatów. Znamienne są trudności z rozumieniem pojęć abstrakcyjnych, z płynnym, wyraźnym czytaniem w wymaganym tempie. Potrzebuje wielokrotnych utrwaleń czytanego tekstu, wyjaśnienia występującego w nim słownictwa. Ma problemy ze zrozumieniem zadań matematycznych, treści przyrodniczo-społecznych. Jednak dotąd radzi sobie z nauką w szkole integracyjnej, zdobywa sympatię i zrozumienie dla swoich problemów rówieśników oraz nauczycieli. Korzysta z zajęć logopedycznych na terenie szkoły oraz w Ośrodku Diagnozy i Rehabilitacji Dzieci i Młodzieży z Wadą Słuchu. Bierze udział w imprezach (także plenerach artystycznych) organizowanych przez lokalny Klub Głuchoniewidomych.

### **Sugerowane ukierunkowanie działań edukacyjno-rehabilitacyjnych**

W przyszłości Malwina potrzebuje większej indywidualizacji programu edukacyjnego, dostosowania jego treści oraz organizacji kształcenia do osobistych potrzeb i możliwości (szczególnie treści abstrakcyjnych). Wymaga także większego ukierunkowania na rozwój kompetencji komunikacyjnych (w tym werbalnych) i społecznych, co oznacza kontynuację działań związanych z terapią logopedyczną oraz włączenie jej do zajęć socjoterapeutycznych. Potrzebuje również kontynuacji zajęć korekcyjno-kompensacyjnych oraz z gimnastyki korekcyjnej, z których już korzysta. Wskazane jest zastosowanie zooterapii. Dodatkowo należy przygotować rodzeństwo na pomoc siostrze w dorosłości.

### **Rodzina z dzieckiem z sekwencją Pierre'a Robina – niepokoje rodziców, dotychczasowe trudności**

Szczegółowa analiza możliwych problemów rodziny dziecka z zespołem wad wrodzonych pozwala ulokować je w kilku podstawowych kategoriach:  
1) przyjęcie do wiadomości informacji o stanie zdrowia i niepełnosprawności

dziecka; 2) akceptacja tych faktów; 3) podjęcie działań na rzecz poinformowania najbliższego otoczenia o zaistniałej sytuacji; 4) podjęcie działań związanych z diagnozą zaburzeń rozwoju u dziecka, poprawą jego stanu zdrowia oraz rehabilitacją; 5) akceptacja faktu bycia rodziną z dzieckiem wielorako niepełnosprawnym i wiążących się z tym konsekwencji dla wszystkich jej członków (Zaorska, 2008).

Jeśli chodzi o kwestie obejmujące okres rozwoju prenatalnego, warto podać, że nie zawsze badania wykonywane przez ginekologa, na przykład USG, są w stanie wykryć obecność wad złożonych lub nawet jeśli wady rozwojowe u dziecka są obserwowane, nie zawsze informacja na ten temat jest przekazywana matce. Dzieje się tak z kilku powodów: braku pewności, czy wada występuje, obawy lekarza przed niewłaściwą diagnozą oraz obaw przed reakcją matki na komunikat o podejrzeniu wad u jej dziecka. Czasami wynika to niestety także z podejścia lekarza do swoich obowiązków – formalnego prowadzenia ciąży i doprowadzania jej do końca bez zastanawiania się nad jej przebiegiem jakościowym. Pewne niedoskonałości pojawiają się również w kwestii wywiadu na temat obecności niepełnosprawności u innych dzieci w rodzinie, u rodziców czy dalszych krewnych. Podobnie jest w czasie porodu.

Wiele poważnych wątpliwości, także natury etycznej, budzi sprawa dotycząca sposobu informowania rodziców o stanie zdrowia dziecka oraz jego ewentualnej przyszłości. To jeszcze nadal, i to nazbyt często, informowanie pobieżne, chaotyczne, bagatelizujące powagę sytuacji oraz przeżycia i emocje rodziców, a jeśli chodzi o matkę – dodatkowo faktu jej osłabienia związanego z porodem. Poza tym w przypadku złożonych wad wrodzonych u dziecka informacje o jego dalszym życiu, nawet przeżyciu, podawane są – mówiąc eufemistycznie – mało delikatnie, wprost, bez ogródek, w formie niemal wyrokującej, przy wykorzystaniu niezrozumiałej terminologii naukowej. Kolejne miesiące, a często też średnio dwa pierwsze lata życia dziecka wiążą się z diagnostyką, leczeniem, zabieganiem o jego życie. To okres nieprzespanych nocy, koszmarów sennych, nagłego zrywania się w półśnie, także licznych, długotrwałych, połączonych z rozłąką z rodziną pobyków dziecka i częściowo matki wspólnie z dzieckiem w specjalistycznych szpitalach, nieraz znacznie oddalonych od miejsca zamieszkania. To czas stresu związanego z podejmowanymi procedurami diagnostycznymi, terapią, z interwencjami chirurgicznymi włącznie, ogromnego wysiłku fizycznego, drżenia w obawie o dziecko, o to, co się dzieje w domu i jak radzi sobie rodzina, co czują starsze dzieci – czasami kilkuletnie, przebywające pod opieką ojca czy dziadków. To również okres frustrujących rozmów telefonicznych, ogromnych wydatków finansowych, niebywałych emocji i lęku o dziecko, o dzień dzisiejszy. To, co będzie jutro i w najbliższej przyszłości, jest jakby mniej ważne, w wielu sytuacjach nieuświadomiane, nie zaprzęta głowy. Rodzice nie myślą jeszcze wówczas o rehabilitacji czy specjali-

stycznej terapii psychopedagogicznej. Tak naprawdę nie mają też czasu na rozmyślenia dotyczące akceptacji faktu niepełnosprawności dziecka. Są bowiem przytłoczeni działaniami natury medycznej, załatwianiem trudno dostępnych leków lub urządzeń wspomagających życie. Dopiero potem, kiedy stan dziecka poprawi się, pojawiają się mniej lub bardziej klarowne wizje usprawniania i dalszej przyszłości dziecka oraz konkretne starania związane z ich realizacją. Trwa wówczas poszukiwanie specjalistycznych poradni prowadzących terapię psychologiczną, pedagogiczną czy logopedyczną. Zaczyna się kolejny etap rehabilitacji – rehabilitacja psychopedagogiczna. I on również, jak etap poprzedni – terapii medycznej – wiąże się z wysiłkiem fizycznym, nakładami finansowymi, kontynuacją leczenia medycznego, z brakiem czasu, życiem w biegu, by zdążyć na wyznaczoną godzinę i w wyznaczone miejsce. Dodatkowo dochodzą obowiązki, które trudno pogodzić – związane z domem, rodziną, innymi dziećmi, wyjazdami na turnusy, wizyty u specjalistów często krocą na drugim końcu Polski. Bardzo ważna w takiej sytuacji jest atmosfera rodzinna, wzajemne zrozumienie, pomoc i tolerancja. Później trzeba decydować o wychowaniu przedszkolnym, ewentualnej potrzebie odroczenia obowiązku szkolnego i wyborze szkoły. Następuje ponowne zmaganie się z sobą, z trudnościami dnia codziennego, z myślami, jak odnajdzie się w tej sytuacji dziecko. To też stres, nerwy, nieprzespane noce. Tak oto wygląda, ogólnie rzecz ujmując, pierwszy okres życia rodziny z dzieckiem z zespołem wad wrodzonych – w biegu, zmaganiu się ze zmęczeniem i myślami, co dalej.

### **Problemy dziecka**

Analizując problemy dziecka z zespołem złożonych wad wrodzonych, winno się wskazać na kilka zasadniczych kwestii. Należą do nich między innymi problemy o charakterze fizyczno-fizjologicznym, zatem dotyczące komunikacji z najbliższym otoczeniem w obszarze zaspokajania potrzeb tak pierwszo-, jak i drugorzędowych, a kolejno – dotyczące komunikacji z szerszym otoczeniem społecznym (dalsza rodzina, sąsiedzi, szczególnie rówieśnicy) oraz poznawania rzeczywistości i nabywania istotnych sprawności, umiejętności i nawyków. Problemy te łączą się z działaniami realizowanymi przez otoczenie wobec dziecka na rzecz poprawy jego stanu zdrowia (badania diagnostyczne, terapia farmakologiczna, ewentualnie terapia chirurgiczna, rehabilitacja medyczna). Obejmują korespondujący z nimi znaczący wysiłek fizyczny, zmęczenie, ból, konieczność przetrwania różnorodnych, czasami dość bolesnych procedur medycznych.

Kwestie związane z zaspokajaniem potrzeb łączą się z trudnościami w komunikacji z najbliższym otoczeniem. Mając problemy z nabywaniem tradycyjnych metod porozumiewania się, dziecko nie zawsze potrafi przekazać komunikaty w sposób czytelny i jasny. To powoduje, że zaburzają się relacje komunikacyjne, interpersonalne i psychoemocjonalne pomiędzy dzieckiem i jego najbliższymi dotyczące jego potrzeb. Brak mowy artykułowanej i niewerbalnych środków komunikacji lub poważne ich ograniczenia wywołują komplikacje w sferze relacji z szerszym otoczeniem społecznym. Chodzi tu szczególnie o członków dalszej rodziny, sąsiadów, a przede wszystkim rówieśników. Z jednej strony dziecko potrzebuje i pragnie kontaktu z tymi osobami, z drugiej ma problemy, wywołane wadami rozwojowymi, w podejmowaniu, budowaniu, kontynuowaniu oraz modyfikowaniu – zależnie od okoliczności – właściwych i obopólnie zrozumiałych interakcji komunikacyjnych, a nawet psychoemocjonalnych. Miota się pomiędzy rozumieniem i nierozumieniem intencji własnych oraz innych osób. Doświadcza niepowodzeń w adekwatnym odczytywaniu swoich ruchów, gestów, podawanych dźwięków, a przede wszystkim w operowaniu nimi tak, by mogły być poprawnie zinterpretowane. Sytuacja taka staje się źródłem wielu często traumatycznych przeżyć, konfliktów, braku sukcesu, czego wymiernym skutkiem może być izolacja i zamknięcie się w sobie, nawet alienacja.

Kolejne dylematy dotyczą możliwości poznawania otaczającej rzeczywistości oraz nabywania istotnych sprawności, umiejętności i nawyków. Dzieci poznają otoczenie poprzez działanie i naśladownictwo, a w analizowanych okolicznościach czynności te są zubożone lub nie istnieją. Stąd jedynie zastosowanie specjalnych metod pracy z takim dzieckiem, wielokrotne powtarzanie sytuacji, przykuwających uwagę zachęt i organizowanie kierowanego przez innych działania poznawczego daje szansę na poznanie tego, co się wokół dzieje, znajduje, jaki ma sens i znaczenie oraz na opanowanie umiejętności niezbędnych do w miarę samodzielnego działania i samorealizacji.

### **Pożądane wsparcie dziecka i jego rodziny**

Wspominając pierwsze dni życia dziecka, matka Malwiny ubolewa nad brakiem pomocy psychologicznej w momencie narodzin dziecka niepełnosprawnego, wsparcia psychoemocjonalnego ze strony specjalistów, które, jej zdaniem, jest bardzo potrzebne i mogłoby istotnie złagodzić przeżycia rodziców, szczególnie matek, spowodowane tą traumą. Dostrzega również potrzebę właściwego informowania rodziców o stanie zdrowia dziecka, o możliwościach poszukiwania specjalistycznej pomocy, instytucjach pracujących na rzecz dzieci chorych oraz faktycznych perspektywach rozwoju dziecka i roli rodziny

w tym procesie. Z perspektywy czasu widzi, że obecnie znacznie polepszyła się opieka medyczna, której jakość – tak jak poprzednio – zależy od pracujących w niej ludzi, ale widzi też braki, szczególnie na płaszczyźnie psychoterapeutycznej, informacyjnej oraz wsparcia psychicznego i ekonomicznego rodziny z dzieckiem wielorako niepełnosprawnym. Sukces swojego dziecka przypisuje szczęściu spotkania ludzi, którzy zadeklarowali pomoc i tej pomocy faktycznie udzielili.

Mama Malwiny dostrzega potrzebę rozwiązań systemowych w zakresie edukacji dzieci ze sprzężoną niepełnosprawnością, szczególnie dotyczących metod wspomaganie rozwoju. Wobec opisywanych dzieci stosowane są metody terapeutyczne wykorzystywane w pracy z dziećmi z niepełnosprawnością jednorodną, na przykład z uszkodzonym wyłącznie słuchem czy wzrokiem, co nie służy rozwojowi dziecka wielorako niepełnosprawnego. Czasami istniejące metody terapii są intuicyjnie adaptowane do potrzeb dziecka głęboko niepełnosprawnego. Takie rozwiązanie nie daje, mimo dobrej woli i rzeczywistych chęci pomocy, gwarancji, że adaptacja została dokonana właściwie. Oczywiście działania o charakterze intuicyjnym odgrywają przemożną rolę w procesie rehabilitacyjnym, ale nie mogą zdominować wymaganego indywidualnego podejścia do dziecka o wyjątkowo specyficznych potrzebach rozwojowych. Podobnie rzecz się ma z problemem rozwiązań metodycznych w kształceniu dzieci chorych. Zdarza się, że działania edukacyjne prowadzone są do opieki i pozorowanej nauki, co można zawrzeć w stwierdzeniu: „coś tam porobi, polepi, poćwicz i tak będzie dobrze”. To niedopuszczalny sposób percepcji istoty pracy edukacyjnej wobec dzieci wielorako niepełnosprawnych, chociaż niewątpliwie wygodny.

Istotnym problemem jest też komunikacja. Idealne byłoby nakierowanie wysiłku terapeutycznego na rozwój komunikacji werbalnej. Nie wszystkie jednak dzieci mogą opanować daną postać kontaktu z otoczeniem. Wiele z nich potrzebuje metod specjalnych, niewerbalnych, a nawet opracowanych na potrzeby konkretnego dziecka, na przykład kalendarz pudełkowy czy kieszeniowy, symbole jednoznaczne trój- czy dwuwymiarowe. Analizując działania praktyczne w opisywanym obszarze, warto dodać, że w kwestii doboru metody komunikacji od pewnego czasu pojawia się bardzo niepokojąca tendencja polegająca na wskazywaniu metod, które na rynku edukacyjnym cieszą się zainteresowaniem, dopiero co zostały przeszczepione na grunt polski, są nowe lub po prostu modne. Takie podejście budzi wątpliwości oraz uzasadnione obiektywnie etyczno-moralne.

Duże znaczenie ma również przygotowanie kadry specjalistów pracujących z dziećmi. Jak dowodzi praktyka pedagogiczna, wielu nauczycieli, wychowawców, pedagogów, terapeutów, osób z personelu pomocniczego takiego przygotowania nie ma. Przyczyną może być nieznanostwo oferty uczelni wyższych

chcących szkolić specjalistów w danej dziedzinie oraz nikłe zainteresowanie samych specjalistów poszerzeniem swojej wiedzy i zdobyciem nowych umiejętności. Jeśli chodzi o personel pomocniczy – opiekunowie pracujący w ośrodkach specjalnych często nie mają żadnego, nawet ogólnopedagogicznego przygotowania do pracy z dziećmi niepełnosprawnymi, a tym bardziej z dziećmi ze złożoną niepełnosprawnością. Sama chęć podjęcia takiej pracy może nie wystarczyć. Wszystko to przekłada się na jakość działalności edukacyjno-wychowawczej w stosunku do danej kategorii dzieci. Efektem analizowanych powyżej problemów jest zagubiona w gąszczu trudności rodzina mająca dziecko głęboko niepełnosprawne i nie mniej zagubione dziecko, które musi zmagać się ze swoją niepełnosprawnością i jej konsekwencjami. Takie dziecko, przy sensownych rozwiązaniach systemowych i wyrozumiałym nastawieniu otoczenia, wcale nie musi i nie powinno doświadczać trudności wynikających z ograniczeń spowodowanych przez dysfunkcje sprzężone.

Odrębnym zagadnieniem jest problem wspomagania dziecka ze złożoną niepełnosprawnością w rodzinach dysfunkcyjnych, niewydolnych wychowawczo, nawet patologicznych. Czasami są to rodziny, które niepełnosprawność dziecka wykorzystują na zdobycie dodatkowych środków na realizację potrzeb innych członków rodziny. W rodzinie takiej – tworzącej, potęgującej i pogłębiającej niepełnosprawność dziecka – nie może ono liczyć na pozytywne nastawienie do działań stymulujących jego rozwój, pomoc terapeutyczną i wsparcie edukacyjne. Musi natomiast liczyć się z tym, że pozostali członkowie rodziny będą zabiegać, by jak najdłużej trwało ono w stanie deprywacji rozwojowej, jest to bowiem korzystne dla nich. Czasami zdarza się, że pod wpływem rodziny i jej zachowań wobec odpowiednich osób czy instytucji dziecko kwalifikowane jest jako dziecko ze sprzężoną niepełnosprawnością przy spełnianiu wyłącznie granicznych medycznych kryteriów sprzęgania się uszkodzeń. Jest to proceder niedopuszczalny, który godzi w dobro dziecka i społeczeństwa. Na szczęście takie sytuacje spotykane są sporadycznie.

### **Formy pomocy rodzinie – stowarzyszenia, fora internetowe**

Wśród wybranych organizacji wspierających dzieci z sekwencją Pierre'a Robina oraz ich rodziny znajdują się: Polski Związek Niewidomych – Zarząd Główny, Warszawa, ul. Konwiktorska 9, <[www.pzn.org.pl](http://www.pzn.org.pl)>, Polski Związek Głuchych – Zarząd Główny, Warszawa, ul. Podwale 23, <[www.zgpzg.org.pl](http://www.zgpzg.org.pl)>; Towarzystwo Pomocy Głuchoniewidomym, Warszawa, ul. Deotymy 41, <[www.tpg.org.pl](http://www.tpg.org.pl)>; Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” w Poznaniu, os. Zwycięstwa 10c, <[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)> oraz fora internetowe: <[www.wadytwarzoczaski.fora.pl](http://www.wadytwarzoczaski.fora.pl)>, <[www.dlaczego.org.pl/forum](http://www.dlaczego.org.pl/forum)>.

## Podsumowanie

Każde dziecko niepełnosprawne, także dziecko wielorako niepełnosprawne na tle uwarunkowań genetycznych, nie może uzyskać pełni rozwoju bez uruchomienia jego zasobów wrodzonych, zaangażowania w proces rehabilitacyjny rodziny oraz „rozumiejących problemy dziecka” – jak to określiła matka opisaną wyżej Malwiny – specjalistów: lekarzy, rehabilitantów, logopedów, pedagogów, terapeutów. Dzięki ich pracy oraz wysiłkowi własnemu dziecko głęboko niepełnosprawne może cieszyć się życiem, aktywnością, biegać, skakać, tańczyć, poznawać świat, uczyć się, komunikować z innymi ludźmi, słuchać muzyki, oglądać telewizję, korzystać z osiągnięć współczesnej techniki – po prostu być szczęśliwe i zadowolone z życia, a w przyszłości uzyskać autonomię i samorealizować się w różnych obszarach: osobistym, edukacyjnym, rodzinnym, zawodowym. Każde dziecko ze złożoną niepełnosprawnością powinno mieć prawo do wczesnej, etycznie niebudzącej najmniejszych wątpliwości, interdyscyplinarnej diagnozy, a zatem do wielozakresowego, interdyscyplinarnego wsparcia, fachowej rehabilitacji i edukacji dostosowanej do wieku oraz indywidualnych możliwości. Podobnie powinna wyglądać sytuacja rodziny takiego dziecka. Warto stworzyć sieć placówek oferujących profesjonalną rehabilitację, życzliwość i zrozumienie, chociażby po to, by rodzice nie musieli przedzierać się przez gąszcz problemów i zabiegać o pomoc dla swojego dziecka i siebie.

## Bibliografia

- Breugen C.C., Mink van der Molen A.B. (2009), *What is Pierre Robin sequence?*, "Journal of Plastic Reconstructive & Aesthetic Surgery", 62, p. 1555-1558.
- Le syndrome de Pierre Robin* (2010) (in:) *Encyclopédie Orphanet Grand Public Maladies Rares*, <www.orpha.net> [20.07.2011].
- Kaczan T. (2006), *Rola neurorozwojowej metody Castillo Moralesa w procesie stymulacji rozwoju oraz w postępowaniu terapeutycznym wobec dzieci z grupy ryzyka zaburzeń komunikacji*, (w:) J.J. Błeszyński (red.), *Alternatywne i wspomagające metody komunikacji*, Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków.
- Migda A. (2009), *Terapia metodą Moralesa*, „Serce Innym”, 5.
- Musiał B. (2010), *Metoda Castillo Moralesa w terapii dziecka*, <www.logopedia.pl> [24.03.2010].
- Smith M.C., Senders C.W. (2006), *Prognosis of airway obstruction and feeding difficulty in the Robin sequence*, "International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology", 70, p. 319-324.
- Van den Elzen A.P.M., Semmekrot B.A., Bongers E.M.H.F., Huygen P.L.M., Marres H.A.M. (2010), *Diagnosis and Treatment of the Pierre Robin sequence: result of a retrospective clinical study and review of the literature*, "European Journal of Pediatrics", 160, p. 47-53.

- Wagner A., Kaliciński Z. (1994), *Chirurgia wieku rozwojowego*, (w:) W. Gomółka, W. Rewerski (red.), *Encyklopedia zdrowia*, PWN, Warszawa.
- Zaorska M. (2008), *Wspomaganie rodziny i dziecka z zespołem wad wrodzonych w realiach współczesnej rzeczywistości*, (w:) T. Żółkowska, M. Wlazło (red.), *Pedagogika specjalna – koncepcje i rzeczywistość. Socjopedagogiczne aspekty rehabilitacji osób niepełnosprawnych*, Uniwersytet Szczeciński, Szczecin.
- Abadie V. (2011), *Isolated Pierre Robin syndrome*  
<[http://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=562&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Pierre-Robin-sequence---cleft-mandible---hand-anomaliesclubfoot&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Isolated-Pierre-Robin-syndrome--Isolated-Pierre-Robin-sequence-&title=Isolated-Pierre-Robin-syndrome--Isolated-Pierre-Robin-sequence-&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=562&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Pierre-Robin-sequence---cleft-mandible---hand-anomaliesclubfoot&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Isolated-Pierre-Robin-syndrome--Isolated-Pierre-Robin-sequence-&title=Isolated-Pierre-Robin-syndrome--Isolated-Pierre-Robin-sequence-&search=Disease_Search_Simple)> [27.07.2011].
- <[www.kgm.amp.edu.pl](http://www.kgm.amp.edu.pl)> [22.07.2007].
- <[www.wadytwarzoczaszki.fora.pl](http://www.wadytwarzoczaszki.fora.pl)> [26.03.2010].



MARZENNA ZAORSKA

## Psychopedagogiczne problemy dziecka z zespołem Stargardta oraz jego rodziny



Dystrofia plamki żółtej Stargardta oraz inne podobne schorzenie (*fundus flavimaculatus*) uważa się za odmiany tej samej choroby. Są zwykle dziedziczone autosomalnie recesywnie, chociaż w literaturze przedmiotu były opisane przypadki dziedziczenia dominującego. Dystrofia plamki żółtej Stargardta w jednakowym stopniu występuje u kobiet i mężczyzn (Kański, 1997) i jest najczęstszą młodzieńczą dystrofią plamki żółtej. Chorobę jako pierwszy w 1909 roku opisał berliński oftalmolog Karl Stargardt (Niżankowska, 2007). W literaturze zachodniej często określana jest łacińską nazwą *Morbus Stargardt* (Becker, 2004). Choroba Stargardta (*Stargardt's disease* – STGD) spowodowana jest mutacją w genie *ABCA4* (Deutman, 2003). Gen *ABCA4* jest bardzo duży i kompleksowy (także złożony), służy jako swoisty „plan budowy” sporej grupy protein, które warunkują różnego rodzaju wady w jego obszarze oraz powodują zróżnicowany przebieg chorób – od zespołu Stargardta do dystrofii czopkowo-pręcikowej siatkówki (Becker, 2004).

Choroba Stargardta dziedziczona w formie autosomalnie dominującej jest zaliczana do chorób bardzo rzadkich. Prost (2010) podaje, że wśród przyczyn ślepoty lub znacznego pogorszenia widzenia u dzieci urodzonych w latach 1980–1998 w Polsce zwyrodnienia i dystrofie siatkówki obejmują 8%. W zespole Stargardta na nabłonku pigmentowym tworzą się brunatnożółte złogi produktów odpadowych powstałych w wyniku naturalnej odbudowy komórek siatkówki. Może to doprowadzić do całkowitego zniszczenia plamki żółtej. Wady w genie *ABCA4* powodują prawdopodobnie zakłócenia w przebiegu

transportu wewnątrzkomórkowego. Objawy uszkodzenia ostrości wzroku pojawiają się na ogół w pierwszej lub drugiej dekadzie życia. Początkowo w obrazie klinicznym obserwuje się niecharakterystyczne nakrapianie w obrębie dołka, które przechodzi w owalną zmianę o wymiarach około 1,5 średnicy tarczy nerwu wzrokowego, mającą specyficzny odbłask podobny do śluzu ślimaka lub „kutego brązu”. Zmiana ta może, ale nie musi, być otoczona żółto-białymi plamkami. W miarę postępu choroby zmiany w plamce stają się bardziej rozległe. Pogarsza się ostrość wzroku w wyniku zmian zanikowych naczyniówka barwnikowego i choriokapilarów oraz wtórnych zmian fotoreceptorów (Becker, 2004). Rokowania w omawianym schorzeniu są niepomyślne. Kiedy ostrość wzroku obniża się poniżej 5/10, następuje dalsze, szybkie pogorszenie się wzroku. Stabilizuje się ono na poziomie 5/50 – 2,5/50 (Becker, 2004).

Choroba Stargardta jest zaliczana do schorzeń, w których występuje uszkodzenie centralnej części siatkówki, odpowiedzialnej za ostre widzenie (*macula* – plamka żółta). Ponieważ w typowym przebiegu zaczyna się już poniżej 20. roku życia, często określana jest jako młodzieńcza (*juvenil*) degeneracja plamki żółtej. Późniejsze występowanie objawów choroby jest także możliwe, jednak są to przypadki stosunkowo rzadkie. Choroba rozpoczyna się najczęściej relatywnie szybkim zanikiem ostrego centralnego widzenia (*visus*). Dalsze zmiany degeneracyjne wraz z upływem czasu postępują systematycznie. Szybkość i rodzaj progresji choroby (przebieg płynny lub skokowy) mogą być bardzo zróżnicowane. W niektórych przypadkach ostrość widzenia zanika dramatycznie szybko, w ciągu zaledwie kilku miesięcy. Degeneracyjne zmiany pola widzenia w centralnej jego części są przyczyną postępujących kłopotów w dostrzeganiu szczegółów, przede wszystkim w znacznym stopniu utrudniają czytanie i rozpoznawanie osób (Becker, 2004).

Utrata widzenia najczęściej jest ograniczona do plamki żółtej. Po pewnym czasie degeneracja pola widzenia już nie postępuje. Widzenie peryferyjne pozostaje nienaruszone. Po początkowej szybkiej utracie widzenia centralnego stabilizuje się ono na niskim poziomie (około 10%) pozwalającym na czytanie przy użyciu silnie powiększających pomocy optycznych oraz w miarę dobrą orientację w terenie. Występuje podwyższona wrażliwość na światło oraz trudności w widzeniu przy zmianach natężenia światła (w adaptacji). Trudności w widzeniu po zmroku (tak zwana kurza ślepotą) nie są zaliczane do czynników występujących w chorobie Stargardta (Becker, 2004). Rozpoznawanie kolorów pogarsza się i jest uzależnione od aktualnej ostrości widzenia centralnego, ciemne oraz bardzo jasne barwy prawie w ogóle nie są rozróżniane.

W badaniu okulistycznym przedniego odcinka oka diagnozuje się na ogół niewielkie wady wzroku (*ametropia* – wada refrakcji). We wczesnym stadium choroby badanie dna oka wskazuje na niewielkie, charakterystyczne zmiany w obszarze plamki żółtej (Becker, 2004). U młodych, zdrowych osób podczas

badania centralnej części plamki widać charakterystyczny świetlny refleks (odbicie światła). U osób cierpiących na chorobę Stargardta z upływem czasu dochodzi do zaburzeń i zaniku nabłonka pigmentowego. Obraz dna oka w tym miejscu przypomina tarczę strzelniczą lub „bycze oko” (*bull's eye*). Wokół plamki żółtej mogą powstawać stopniowo nieregularne, żółtawe plamy o różnej powierzchni, które mogą rozszerzać się stopniowo do obszarów brzegowych siatkówki (*fundus flavimaculatus*, łac. *flavi* – żółty). Nerw wzrokowy oraz obrzeża siatkówki nie ulegają jednak chorobowym zmianom degeneracyjnym. W późnym stadium pojawiają się zmiany i zanik nabłonka pigmentowego sięgające brzegów środkowej części siatkówki. Także wtedy możliwe jest tworzenie się nowych naczyń podsiatkówkowych. We wczesnym stadium choroby badanie mfERG (multifokalny elektroretinogram) wykazuje zmniejszenie wrażliwości na bodźce w obszarze plamki żółtej. Wyniki badania ERG całego obszaru pola siatkówkowego mogą w niewielkim zakresie wykazywać charakterystyczne zmiany. W początkowej fazie choroby są one na ogół w normie. Dopiero na późniejszym etapie bodźce uzależnione od czopków w siatkówce w wyraźny sposób słabną. Wyniki badań EOG (elektrookulogram) są w większości przypadków w normie. Dopiero w późniejszym stadium choroby wykazują zmiany u około 50% pacjentów (Becker, 2004).

Do tej pory nie ma skutecznych metod leczenia choroby Stargardta. Na podstawie wyników badań naukowych odradza się dozowanie pacjentom bardzo dużych dawek witaminy A (pewien czas temu była to jedna z zalecanych metod), ponieważ może to prowadzić do pogorszenia się procesów przemiany materii w plamce żółtej oka. Jednak fakt, że nie ma dzisiaj skutecznych metod terapii omawianego schorzenia, nie znaczy, że nie będzie ich w niedługim czasie. Ogromne nadzieje pokładane są w terapii opartej na wykorzystaniu zarodkowych komórek macierzystych. W roku 2010 uczeni z Advanced Cell Technology planują realizację takiej eksperymentalnej terapii wobec 12 pacjentów. Komórki macierzyste przekształca się w pigmentowe komórki nabłonkowe, które w chorobie Stargardta ulegają zniszczeniu. Zawiesina komórek jest umieszczana w specjalnym roztworze wstrzykiwanym do siatkówki. Komórki same odnajdują właściwe dla siebie miejsce. Testy na zwierzętach wykazały, że jest to zabieg skuteczny i bezpieczny, naukowcy (Postoła, 2010) mają więc nadzieję, że tak samo będzie u ludzi.

W chorobie Stargardta mimo uszkodzenia plamki żółtej nie obserwuje się poważniejszych problemów z orientacją przestrzenną lub poruszaniem się. Ograniczona jest możliwość czytania (szczególnie drobnego druku) i pisanie, wyszukiwania szczegółów oraz relacje interpersonalne. Jednakże te ostatnie są determinowane nie tyle obecnością problemów wzrokowych, ile cechami osobowości i środowiska życia (czynnikami socjokulturowymi). Nie budzi jednak wątpliwości, że z powodu specyficznych problemów wzrokowych osoby z ze-

społem Stargardta powinny chronić wzrok przed światłem – nie tylko słonecznym, ale także sztucznym – bowiem udowodniono, że ekspozycja na światło przyspiesza rozwój choroby (Pacholec, 2001).

## **Osoba z chorobą Stargardta – studium przypadku Magdaleny Z.**

### **Ogólne informacje biograficzne**

Magdalena urodziła się w roku 1989. Ma troje rodzeństwa – starszego brata i siostrę oraz młodszego brata. Jej aktualna ostrość wzroku to 0,04 visus w jednym i drugim oku. Stwierdzono u niej chorobę Stargardta – zwyrodnienie siatkówek obu oczu. Magdalena przyszła na świat o czasie, w bardzo dobrej kondycji urodzeniowej – dostała 10 punktów w skali Apgar. Zaburzenie ujawniło się w 7. roku życia. Podobna sytuacja wystąpiła u starszego brata oraz starszej siostry. Spośród rodzeństwa jedynie młodszy brat – aktualnie uczeń gimnazjum – nie został dotknięty tym schorzeniem. Rodzice również są zdrowi. Starsze rodzeństwo Magdaleny ma już własne rodziny i dzieci w wieku przedszkolnym. Jak dotąd nie zauważono u nich problemów ze wzrokiem. Magdalena mieszka w małej miejscowości na północy Polski. W roku 2010 została studentką historii sztuki na Uniwersytecie Kardynała Stefana Wyszyńskiego w Warszawie.

### **Charakterystyka środowiska rodzinnego**

Aktualnie rodzina Magdaleny składa się z czterech osób. Panuje w niej serdeczna i życzliwa atmosfera, wzajemne poszanowanie i zrozumienie. Nie ma jednak żadnej taryfy ulgowej i usprawiedliwień związanych z problemami wzrokowymi. Czasami jedynie mama przejawia pewną nadopiekuńczość. Każde dziecko w rodzinie wychowywane było i jest w przeświadczeniu o potrzebie podejmowania własnych odpowiedzialnych decyzji, za które trzeba też ponosić konsekwencje. Wszyscy mają swoje obowiązki domowe. Kiedy mama pracowała za granicą, Magdalena, będąc wówczas uczennicą liceum ogólnokształcącego, przejęła jej obowiązki związane z prowadzeniem domu. Wszyscy – i ci mieszkający jeszcze z rodzicami, i ci, którzy założyli własne rodziny – często się spotykają, wspierają, wspomagają w trudnych chwilach.

### **Pomoc specjalistyczna oraz organizacja wspomagania rozwoju na poszczególnych etapach rozwojowych**

Diagnozę choroby Stargardta postawiono w Centrum Zdrowia Dziecka, kiedy Magdalena miała (jak już wspomniano powyżej) 7 lat. Było to znaczące przeżycie dla rodziców, którzy zdawali sobie sprawę z ewentualnych problemów oraz możliwych ograniczeń ich dziecka, jak również konsekwencji zdiagnozowanego schorzenia w przyszłości. Pomogła w tym czasie nie tylko rozmowa z lekarzami, ale też dostępna literatura naukowa omawiająca rozpoznany zespół. Niezbędna też była akceptacja stanu niepełnosprawności dziecka, która niewątpliwie prędzej czy później musiała nastąpić, ale jej uzyskanie wcale nie było proste i łatwe. Nastąpiło dopiero po kilku latach od diagnozy, a pomocnym okazał się fakt, że u starszych dzieci to schorzenie także było obecne.

### **Edukacja**

Do zerówki Magdalena uczęszczała do zwykłego przedszkola. Jeszcze nie miała trudności ze wzrokiem. Pojawiły się one w I klasie szkoły podstawowej. W tym czasie Magdalena dość często chorowała oraz została poddana specjalistycznym badaniom okulistycznym. Powodowało to wiele nieobecności w szkole, jednak z nauką dziewczyna wówczas i dziś radzi sobie dobrze.

W czasie nauki w szkole podstawowej, jak i wcześniej, Magdalena nie korzystała z żadnych dodatkowych zajęć specjalistycznych i tylko raz otrzymała test przygotowany powiększonym drukiem. Jako 8-latka uczestniczyła w letnim turnusie wypoczynkowo-rehabilitacyjnym zorganizowanym przez Oddział Warmińsko-Mazurski Polskiego Związku Niewidomych w Wójtowicach na południu Polski. Gdy skończyła III klasę szkoły podstawowej, rodzice zdecydowali o wysłaniu córki do szkoły dla słabowidzących w Warszawie przy ul. Koźmińskiej, gdzie była jednak tylko rok. Z powodów emocjonalnych – rozłąka z najbliższymi, którą bardzo przeżyła – wróciła do rodziców i naukę kontynuowała w klasie V i VI w szkole znajdującej się w pobliżu miejsca zamieszkania. Z powodu trudności z dojazdem, szczególnie późną jesienią i zimą, Magdalena nie brała udziału w żadnych zajęciach dodatkowych czy kołach zainteresowań. Była zwolniona z lekcji wychowania fizycznego, a z powodu nieco ograniczonej sprawności manualnej i koordynacji wzrokowo-ruchowej nie lubiła zajęć technicznych. Pojawiły się również nieznaczne problemy w relacjach z niektórymi rówieśnikami (obgadywanie, wyśmiewanie, przezywanie i inne) spowodowane konsekwencjami uszkodzenia wzroku. Jednakże bardzo poważnych incydentów tego typu nie było. W klasie Magdalena była lubiana i akceptowana.

Do gimnazjum Magdalena chodziła z kolegami ze szkoły podstawowej, ale już w innej miejscowości. Uczyła się tam przez 3 semestry. Wtedy zauważalnie pogorszył się jej wzrok. Pojawiły się problemy z nauką, częściej też była przezywana. Z tego powodu Magdalena ponownie trafiła do szkoły dla słabowidzących w Warszawie. Tym razem jednak radziła sobie dobrze – skończyły się kłopoty z nauką (choć nadal była zwolniona z wychowania fizycznego), dobrze też radziła sobie z życiem w internacie.

Mimo pewnych obaw Magdalena zdecydowała o wyborze liceum ogólnokształcącego nieopodal miejsca zamieszkania, w klasie o profilu humanistycznym. Realizowała tam rozszerzony program nauczania z 4 przedmiotów: języka polskiego, angielskiego, historii i geografii, wzięła także udział w konkursie historycznym organizowanym przez IPN. Nie miała również problemów z rówieśnikami. Zdała maturę bez żadnej taryfy ulgowej na oceny dobre i bardzo dobre, choć niepotrzebnie zmieniła poziom z rozszerzonego na podstawowy. Chciała dostać się na studia, ale matura podstawowa okazała się niewystarczająca. Wobec tego Magdalena postanowiła odczekać rok i przystąpić ponownie do matury na poziomie rozszerzonym z języka polskiego i historii sztuki. Dzięki temu w 2010 roku dostała się na historię sztuki na UMK i UKSW – wybrała UKSW. W tym też roku wzięła udział w drugim w swoim życiu turnusie rehabilitacyjnym zorganizowanym dla młodzieży niewidomej i słabowidzącej przez Oddział Warmińsko-Mazurski PZN w Olsztynie. Turnus odbył się w Rabce. Nawiązane wówczas przyjaźnie z rówieśnikami mającymi podobne problemy trwają do dziś.

### **Plany dotyczące przyszłości**

Magdalena pragnie nie tylko zdobyć wykształcenie na poziomie wyższym, skończyć wymarzony kierunek studiów, ale też zacząć żyć samodzielnie, założyć rodzinę. Pragnie podjąć pracę w muzeum – chciałaby zostać wolontariuszem w Muzeum Narodowym oraz członkiem Stowarzyszenia Przyjaciół Muzeum Narodowego, aby rozwijać swoje zainteresowania. Sztukę traktuje bowiem nie tyle zawodowo, co bardziej hobbystycznie. Chciałaby żyć normalnie i ma nadzieję, że mimo problemów wzrokowych uda jej się osiągnąć to, co zamierzyła.

### **Rodzina dziecka z chorobą Stargardta – niepokoje rodziców**

Rodzina mająca dziecko z zaburzeniami rozwojowymi na tle rzadkiego schorzenia genetycznego zmagają się ze specyficznymi problemami obejmującymi zarówno samo dziecko (diagnoza, akceptacja stanu niepełnosprawności,

identyfikacja oraz poszukiwanie wymaganej pomocy specjalistycznej: medycznej, rehabilitacyjnej, psychologicznej, pedagogicznej, ewentualnie logopedycznej i innej), jak i członków jego rodziny, a zwłaszcza rodziców. Wymaga od nich konstruowania innych niż dotychczasowe relacji interpersonalnych, przewartościowania zakładanych celów i osiągnięć uznawanych za pożądane w życiu każdego człowieka, zmiany statusu materialnego, czasami zmiany relacji z dalszą rodziną, przyjaciółmi, bliższym oraz dalszym otoczeniem społecznym. Niezbędne jest także usilne, często męczące i silnie stresujące, zabieganie o pomoc instytucji, organizacji, stowarzyszeń działających na rzecz ludzi z niepełnosprawnością i ich rodzin oraz zaakceptowanie konieczności specjalnej edukacji dziecka, tolerancji zróżnicowanych (nie zawsze pozytywnych i oczekiwanych) postaw i zachowań społecznych wobec dziecka niepełnosprawnego i jego rodziny.

Rodzice targani są również licznymi, momentami skrajnymi i trudnymi do opanowania przeciwstawnymi uczuciami i emocjami związanymi z dzieckiem oraz jego dalszą drogą życiową. Dominuje niepokój, lęk, obawa o rozwój i przyszłość dziecka. Uczucia owe znajdują swoją obserwowaną egzemplifikację na ogół we wczesnych okresach rozwoju dziecka. Złagodzić opisane stany może profesjonalna diagnoza oraz empatyczny, ludzki sposób jej przekazu, podający zarówno ewentualne zagrożenia, jak i perspektywy rozwoju dziecka. Istotne jest też ukierunkowanie wiedzy rodziców na temat pomocy terapeutycznej i rehabilitacyjnej oraz informacje o przydatnych instytucjach w pobliżu miejsca zamieszkania. Uczucia lęku i niepokoju u rodziców wywołują też dość częste inne choroby dziecka, niezwiązane z kwestiami wzrokowymi oraz potrzeba ich leczenia. Dominują jednak te wiążące się z terapią wzrokową.

Rodzice niepokoją się o przebieg rozwoju dziecka, jego edukację oraz przyszłe życie osobiste i zawodowe. Jest oczywiste, że podobnych wątpliwości nie uda się uniknąć. Nie mogą one jednak usztywniać, dezintegrować i zdominować życia rodziny i dziecka, spowodować ucieczki od rzeczywistości. Nadzieja na możliwość maksymalnego rozwoju dziecka i jego osobiste samospelnienie oraz wszelkie działania sprawiające, że ta nadzieja się ziści, pozytywnie wpływają na rozwój samego dziecka oraz pozwalają rodzinie prowadzić zwykłe, normalne życie. Rodzice na ogół sami, z własnej inicjatywy zabiegają o specjalistyczne wsparcie (informacyjne, rehabilitacyjne, edukacyjne, materialne, rzeczowe, instytucjonalne) i przeważnie je otrzymują w niezbędnym zakresie (na przykład w Polskim Związku Niewidomych, instytucjach opieki medycznej, pomocy społecznej, instytucjach edukacyjnych, Państwowym Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych). Nie ma jednak sytuacji odwrotnej, kiedy to specjalistyczna pomoc jest oferowana rodzinie i dziecku po zdiagnozowaniu jego problemów rozwojowych.

### **Pożądane wsparcie dla dziecka z chorobą Stargardta i jego rodziny**

Na podstawie analizy różnych form wsparcia udzielonego dziecku z zespołem Stargardta oraz jego rodzinie pojawia się wniosek o potrzebie wsparcia psychicznego. Powinno się go udzielać zaraz po zdiagnozowaniu choroby u dziecka i kontynuować przez kolejne lata jego życia. Wybrane formy wsparcia psychicznego: rozmowa, wyjaśnienie problemu, empatyczne wysłuchanie obaw przeważnie dają oczekiwane efekty. Niestety, jak pokazuje praktyka, dzieci z zespołem Stargardta oraz ich rodziny takiego wsparcia nie otrzymują.

### **Formy pomocy rodzinie mającej dziecko ze schorzeniem Stargardta – fora internetowe, stowarzyszenia**

Wśród wybranych organizacji, gdzie dzieci oraz rodziny mające dziecko z chorobą Stargardta mogą zgłosić się po pomoc, znajdują się: Polski Związek Niewidomych – Zarząd Główny, Warszawa, ul. Konwiktorska 9, <[www.pzn.org.pl](http://www.pzn.org.pl)>, Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” w Poznaniu, os. Zwycięstwa 10c, <[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)>. Informacji można również szukać na forach internetowych: <[www.retina-forum.pl](http://www.retina-forum.pl)>, <[www.okulistyka.dziecieca.pl](http://www.okulistyka.dziecieca.pl)>.

### **Podsumowanie**

W dostępnej literaturze naukowej – medycznej, psychologicznej, pedagogicznej – znajduje się niewiele informacji dotyczących specyfiki rozwoju oraz funkcjonowania dziecka z zespołem Stargardta i jego rodziny. Być może wynika to z faktu, że wiele osób z danym zespołem, mimo doświadczania problemów natury wzrokowej, znakomicie radzi sobie we wszystkich możliwych sferach aktywności: edukacji, życiu codziennym i społecznym, orientacji i przemieszczaniu się w przestrzeni, relacjach interpersonalnych, zdobywa bardzo często wysokie wykształcenie, realizuje się w życiu dorosłym prywatnie i zawodowo (przykładem może być znana w Polsce i za granicą sopranistka Ewa Lewandowska). Chorzy potrafią pokonać problemy z percepcją wzrokową dzięki doskonale rozwiniętym mechanizmom kompensacyjnym wykorzystującym pozostałe zmysły, komunikację werbalną oraz myślenie abstrakcyjne. Umieją także pokonywać problemy natury psychicznej dotyczące obaw o własne życie z pogarszającym się wzrokiem oraz na to pogorszenie odpowiednio się

przygotować. Jednakże sukces życiowy osoby z zespołem Stargardta jest uzależniony nie tylko od umiejętności i cech indywidualnych samego niepełnosprawnego, ale również od nastawienia rodziny, postaw społecznych oraz systemu wsparcia, który – jak opisano powyżej – niestety ma poważne braki ograniczające jego zakres i jakość.

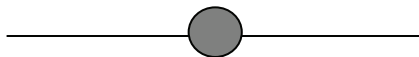
## Bibliografia

- Becker E. (2004), *Choroba Stargardta – etiologia, rozpoznanie, terapie*, oprac. i tłum. P.S. Król, „Retina. Biuletyn Polskiego Stowarzyszenia Retinitis Pigmentosa”, 1 (12), <<http://www.retina-forum.pl/retina/12/retina12.html>> [17.03.2010].
- Deutman A.F. (2003), *Stargardt's disease*, (in:) *Orphanet Encyclopedia*, January, <[www.orpha.net/data/patho/GB/uk-Stargardt.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-Stargardt.pdf)> [28.07.2011].
- Kański J.J. (1997), *Okulistyka kliniczna*, wyd. pol. pod red. Z. Zagórskiego, Wydawnictwo Medyczne Urban & Partner, Wrocław.
- Niżankowska M.H. (red.) (2007), *Okulistyka. Podstawy kliniczne*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Pacholec M. (2001), *Wstępniak*, „Biuletyn Informacyjny PSRP”, 1 (4).
- Postoła A. (2010), *Nowe oczy*, „Wprost”, 13.
- Prost M. (2010), *Główne przyczyny ślepoty i pogorszenia widzenia u dzieci w Polsce oraz możliwości ich zapobiegania i leczenia*, <[www.okulistykadziecieca.pl](http://www.okulistykadziecieca.pl)> [17.03.2010].
- <[www.okulistykadziecieca.pl](http://www.okulistykadziecieca.pl)> [17.03.2010].
- <[www.orpha.net](http://www.orpha.net)> [08.08.2011].
- <[www.retina-forum.pl](http://www.retina-forum.pl)> [17.03.2010].



MARZENNA ZAORSKA  
URSZULA PRAWDZIK

## Dziecko z zespołem Wolfa-Hirschhorna (WHS)



Nazwa zespołu pochodzi od nazwisk dwóch badaczy: Ulricha Wolfa z Freiburga oraz Kurta Hirschhorna z Nowego Jorku, którzy niezależnie, wraz z kierowanymi przez siebie zespołami naukowców, w roku 1964 opisali zespół związany z delecją krótkiego ramienia chromosomu 4 (4p) (Passarge, 2004, s. 404). Inne źródła z kolei podają (Chen 2003), że omawiany zespół opisali Cooper i Hirschhorn w 1961 roku, natomiast nieprawidłowości budowy chromosomu 4 u pacjentów z danym zespołem stwierdzono w roku 1970 (Wieczorek, 2003).

Zespół spowodowany jest mikrodelecją fragmentu jednego z pary chromosomów 4. By omawiany zespół wystąpił w postaci pełnoobjawowej, wymagana jest obecność delecji terminalnej prążka 4p16.3. Kariotyp pacjentów z omawianą aberracją chromosomalną zapisuje się następująco: 46,XY,del(4)(p16.3) u płci męskiej i 46,XX,del(4)(p16.3) u płci żeńskiej. Oprócz tak zwanej delecji terminalnej stwierdza się również występowanie innego typu aberracji chromosomowych: translokacji, delecji interstycjalnej ramienia krótkiego oraz chromosomu pierścieniowego. W locus 4p16.3 znajduje się gen kandydacki zespołu (*Wolf-Hirschhorn Syndrome Candidate 1; WHSC1*, OMIM\*602952). W patogenezę zespołu może być zaangażowany gen *HOX6* (OMIM\*142983) w locus 4p16.1. Prawdopodobnie zespół Wolfa-Hirschhorna i łagodniej przebiegający zespół Pitta-Rogersa-Danksa (PRDS, OMIM#262350) należą do schorzeń allelicznych o nakładających się fenotypach (Battaglia, Carey, Wright, 2001). Do niedawna uważano, że manifestacja kliniczna WHS zależy od rozmiarów uszkodzenia chromosomu, to znaczy „duża” delecja odpowiada za pełne spektrum objawów, mikrodelecje zaś są związane z łagodniejszym przebiegiem zespołu. Najnow-

sze wyniki badań genetyki molekularnej zdają się nie potwierdzać tej tezy, ponieważ rozmiar delecji nie zawsze koreluje z natężeniem objawów klinicznych (Korzeniewska-Eksterowicz i in., 2010, s. 249).

WHS objawia się głównie niską masą urodzeniową, opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, małą głową, specyficzną/charakterystyczną dysmorfia twarzą, anomaliami budowy małżowin usznych, wadami zamknięcia (rozszczepy podniebienia albo wargi, coloboma tęczówki, wady przegród serca). Na wykaz cech dysmorficznych twarzy składają się: skośno-dolne ustawienie szpar powiekowych, wydatna gładzina czaszki, hiperteloryzm oczny, szeroki, dziobiasty nos, wysokie i wydatne czoło – cechy te łącznie opisywane są jako *Greek warrior helmet face* (twarz przypominająca hełm grecki) – zmarszczka nakątna, nisko osadzone uszy, opadanie powiek i rzadkie brwi w linii środkowej, wrodzona hipotonia mięśniowa oraz opóźnienie wzrastania. Stwierdza się także spodziectwo (u chłopców) i wady układu kostnego. U noworodka płci męskiej z zespołem Wolfa-Hirschhorna zauważa się stopę końsko-szpotałą (Iwanowski, Midro, 2002). O ostatecznym rozpoznaniu WHS decyduje badanie chromosomów ujawniające monosomię 4p, a w okolicznościach prawidłowego kariotypu badanie molekularne zmian w 4p16.3 (Iwanowski, Midro, 2002).

Wśród zasadniczych zaburzeń obecnych w zespole WHS znajdują się: upośledzenie umysłowe (100%), mikrocefalia (91%), zaburzenia wzrastania w okresie płodowym (IUGR) (86%), zaburzenia wzrastania w okresie postnatalnym (76%), hiperteloryzm oczny (74%), hipoplazja żuchwy (69%), duże małżowiny uszne (69%), skolioza (66%), wady w budowie narządów płciowych zewnętrznych (64%), szeroki, dziobiasty nos (64%), wąskie i wysoko sklepione podniebienie (podniebienie gotyckie) (57%), wrodzone wady serca (55%), napady padaczkowe (47%), zez. Te dane odnoszą się do 3 przypadków prezentowanych w artykule *Molecular characterisation of chromosome 4p deletion resulting in Wolf-Hirschhorn Syndrome* L.L. Estabrooks i współpracowników. Wieczorek (2003) natomiast podaje, że na cechy charakterystyczne zespołu składają się te wymienione powyżej, jednak niepełnosprawność intelektualna występuje w populacji osób z zespołem WHS z dużym zróżnicowaniem (od stopnia lekkiego do głębokiego) w 75% przypadków.

Iwanowski i Midro (2002) podają, że około 20% dzieci z tym zespołem nie dożywa 2. roku życia (inne dane mówią o 35%). Częstość występowania zespołu szacuje się na około 1 na 50 000 urodzeń; według innych statystyk: od 1 na 50 000 do 1 na 95 000 – uważa się, że częstość występowania może być wyższa z uwagi na 58-procentową wykrywalność tej choroby (Iwanowski, Midro, 2002, s. 286). WHS częściej pojawia się u dziewczynek. W Polsce opisano około 12-13 przypadków zespołu (Iwanowski, Midro, 2002; Korzeniewska-Eksterowicz i in., 2010). Zollino i współpracownicy (2008) wspominają o 80 przypadkach opisanych w literaturze przedmiotu.

Wiedza na temat specyfiki zespołu, jego objawów oraz wczesna diagnoza pozwalają na zaplanowanie i podjęcie adekwatnego leczenia oraz rehabilitacji psychopedagogicznej, co stanowi istotny element stymulacji rozwoju dziecka oraz wsparcia psychoedukacyjnego jego rodziny. Pozwala także na identyfikację rodzinnego ryzyka możliwości wystąpienia zespołu u kolejnego potomstwa. Diagnoza fenotypowa WHS obejmuje opis oraz analizę cech antropologicznych (w tym cech dysmorficznych) oraz klinicznych (w tym wad narządów wewnętrznych). Wśród cech morfologicznych znajdują się następujące: opóźnione wzrastanie w okresie pre- i postnatalnym, wrodzona hipotonia średniego stopnia, obecność cech dymorficznych (między innymi: małogłowie, wypukła gładzizna czoła, łukowaty przebieg linii brwi, szeroko rozstawione i płasko osadzone gałki oczne, szczelina tęczęwki, szerokie szpary powiekowe, często skierowane skośnie w dół, wysunięta i szeroka nasada nosa, długi grzbiet nosa, krótka odległość nosowo-wargowa, hipoplazja szczęki, wąska szpara ust z wywiniętą wargą górną i dolną, czasami rozszczep wargi i/lub podniebienia, nisko osadzone uszy z hipoplastycznym płatkami, naczyniaki) (Iwanowski, Midro, 2002, s. 286).

Wady narządów wewnętrznych mające wpływ na dużą umieralność dzieci w okresie noworodkowym i niemowlęcym wiążą się między innymi z zaburzeniami środkowej linii ciała. Mogą to być: agnezja ciała modzelowatego (brak spoidła wielkiego), brak podziału mózdzku na półkule (brak spoidła mózdzku), izomeryzm płuc, wady serca (na ogół dotyczące przegród), wady nerek, spodiectwo (wada wrodzona polegająca na lokalizacji ujścia cewki moczowej na brzusznej stronie prącia). Zauważono także wady układu kostnego, szczególnie skoliozę, która poważnie komplikuje proces nabywania umiejętności ruchowych i powoduje trudności ruchowe. Inne wady opisywanego układu to: podłużne rozszczepy rąk, aplazja (niewykszałcenie) kości promieniowej, hipodaktylia (zmniejszona liczby palców), malformacja (zmiany dysplastyczne) stóp lub samych palców (Iwanowski, Midro, 2002, s. 286).

Poważnym problemem występującym w WHS są zaburzenia neurologiczne (wrodzona hipotonia mięśniowa) oraz napady drgawkowe w późniejszym okresie życia. Stąd dzieci rozwijają się z opóźnieniem w obszarze rozwoju psychoruchowego, komunikacyjnego (niewerbalna i alternatywna komunikacja) i społecznego. Nadto wskazane problemy komplikuje obecność wad słuchu typu przewodzeniowego i/lub odbiorczego oraz wad wzroku (Iwanowski, Midro, 2002, s. 289). Ze względu na dużą umieralność dzieci z WHS w literaturze przedmiotu istnieje niewiele opisów pokazujących rozwój oraz funkcjonowanie dzieci w okresie szkolnym.

Zespół Wolfa-Hirschhorna można zdiagnozować już w okresie prenatalnym za pomocą badań USG. Widoczne są wówczas wybrane wady organiczne,

na przykład nosa, warg, oczu, spodziectwo – u płodów męskich, wady serca oraz inne nieprawidłowości: czasami wielowodzie czy osłabienie ruchów płodu. Dzieci rodzą się z niską masą urodzeniową. Są podatne na infekcje, które oprócz wad narządów wewnętrznych są przyczyną znacznej umieralności noworodków i niemowląt z tym zespołem. Obserwuje się także niski przyrost wagi ciała (poniżej 2%) mimo prawidłowego podawania pokarmu. Jak stwierdzają Iwanowski i Midro (2002, s. 289), przyczyną mogą być zaburzenia ssania, połykania, rozszczepy. Występujące wady serca można stosunkowo łatwo skorygować chirurgicznie. Obserwuje się również nadmierną suchość skóry oraz naczyniaki.

W okresie niemowlęcym utrzymują się problemy z karmieniem. Nadto pojawiają się napady drgawkowe (9.-10. miesiąc), stany padaczkowe (40% przypadków), później wyrzynają się zęby mleczne (często o nieprawidłowym kształcie, odmiennej kolorystyce, zniekształconym szkliwie). W tym czasie umiera około 1/3 dzieci z WHS (Iwanowski, Midro, 2002, s. 289).

W okresie wczesnego dzieciństwa (od 1. do 3. roku życia) niektóre objawy WHS utrzymują się (drgawki, problemy z połykaniem, ze snem – częste budzenie się w nocy), inne łagodnieją (niekiedy poprawia się zdolność połykania, zmniejsza ulewianie pokarmów), ale też pojawiają nowe (stereotypowe ruchy rąk w postaci klaskania, mycia, ugniatania, bicia się po głowie). Dotychczas uważano, że z powodu uszkodzeń organicznych dzieci z WHS nie mogą chodzić. Aktualnie u około 40% dzieci zaobserwowano obecność tej umiejętności dzięki wczesnej rehabilitacji ruchowej (Iwanowski, Midro, 2002, s. 289). Dzieci mają trudności z nabywaniem mowy artykułowanej, porozumiewają się naturalnymi gestami i wokalizacjami. Jedynie nieliczne opanowują kilka słów, a niektórym udaje się wypowiedzieć kilka prostych zdań, ale dopiero w okresie szkolnym.

W okresie przedszkolnym (3-6 lat) utrzymuje się niski przyrost masy ciała i wzrostu. Mogą ustąpić napady drgawkowe. Dzieci narażone są na częste infekcje – z dominacją nawracającego zapalenia ucha środkowego, zatok, oskrzeli i płuc. Przebieg chorób jest cięższy i wydłużony w czasie. W okresie późnego dzieciństwa oraz adolescencji (7-18 lat) obserwowano zauważalny postęp w rozwoju ruchowym (nabycie umiejętności samodzielnego chodzenia – na ogół około 7. roku życia), umysłowym i komunikacyjnym (z pojawieniem się prostej komunikacji werbalnej – około 12. roku życia). Jednakże w omawianej grupie znajdowały się też osoby z upośledzeniem umysłowym oraz stereotypiami (zachowaniami autostymulacyjnymi, przypominającymi nawet zachowania autystyczne). U części utrzymywały się napady drgawek, napady padaczkowe, niski wzrost (od 94 centymetrów w wieku 14 lat do 132 centy-

metrów w wieku 17 lat), pogłębiała się skolioza, pojawiały się przykurcze, a dojrzewanie płciowe było opóźnione (Iwanowski, Midro, 2002).

Jak pokazują badania naukowe, do niedawna niewiele osób z WHS dożywało dorosłości. Sytuacja ta zmienia się z powodu wczesnej diagnozy, bardziej efektywnej opieki medycznej oraz wsparcia psychopedagogicznego. Najstarszą żyjącą osobą z WHS w roku 2002 był 39-letni mężczyzna. Można znaleźć też informacje o urodzonej w roku 1986 kobiecie o imieniu Yanthe<sup>1</sup>. W okresie pomiędzy późnym dzieciństwem i adolescencją częstość wad i zaburzeń narządowych jest mniejsza, szczególnie wad serca. Charakterystyczne są wtedy niski wzrost, małopłowie i niski poziom komunikacji werbalnej oraz sprawności intelektualnej – co może być efektem zaniedbań w udzielaniu wymaganej pomocy medycznej i psychopedagogicznej.

## **Dziecko z zespołem Wolfa-Hirschhorna – studium przypadku Karoliny P.**

### **Informacje biograficzne, diagnostyczne i rozwojowe**

Karolina urodziła się w 2005 roku drogą cesarskiego cięcia, o czasie, w szpitalu w średniej wielkości miejscowości na północy Polski [wiek matki: 28 lat; wiek ojca: 29 lat (ojciec jest jedynakiem, jego matka była kilkakrotnie w ciąży, ale zakończyły się one samoistnym poronieniem)]. Ważyła 1950 gramów, otrzymała 9 punktów w skali Apgar. Badania medyczne stanu noworodka pozwoliły zdiagnozować dysmorfie twarzy i rozszczep podniebienia. Lekarz oceniający kondycję urodzeniową poinformował także o prawdopodobieństwie braku wątroby i śledziony oraz o niepomyślnym rokowaniu co do możliwości dalszego przeżycia (sugerowano, że dziecko nie przeżyje 2 dób). W toku dalszych badań specjalistycznych okazało się, że są wszystkie narządy wewnętrzne. Wobec tego zaczęto poszukiwać przyczyny niskiej wagi urodzeniowej i rozszczepu podniebienia. Podejrzewano, że przyczyną mogło być palenie papierosów przez matkę oraz niedbały stosunek matki do siebie i własnego stanu w czasie ciąży. Dopiero później zwrócono uwagę na fakt, że jest to trzecia ciąża z kolei (dwie pierwsze zakończyły się poronieniem). Stwierdzono, że przyczyną wad wrodzonych u dziecka może być jakiś zespół uwarunkowany genetycznie. Rodzice otrzymali skierowanie do poradni genetycznej w Białymstoku. Pojechali tam z dwumiesięczną już córką. W poradni pobrano krew do badań genetycznych, a ich wyniki przesłano miesiąc później. Jednak nie do

<sup>1</sup> Więcej na ten temat: le Blon, 2003.

końca były one jasne dla rodziców. Na początku maja 2005 roku przyjechał do domu dziewczynki lekarz genetyk z Białegostoku, prof. Piotr Iwanowski, który w jasny i wyczerpujący sposób przekazał informacje na temat problemów rozwojowych dziecka. Zatem czas oczekiwania na diagnozę nie był długi, a sposób jej podania taktowny, przystępny, empatyczny.

Podczas kolejnej wizyty w Białymstoku ojciec dziecka uzyskał specjalistyczne konsultacje od dr Aliny Midro, które dały nadzieję na przyszły rozwój dziecka. W czasie udzielania porad ojcu matka dziewczynki była obecna przy specjalistycznych badaniach, którym poddano Karolinę. Wykazały one wadę serca w postaci ubytku przegrody przedsionkowej oraz zwężenie tętnicy płucnej, uszkodzenie nerwu wzrokowego, niedosłuch w granicach 40-60 dB. Rozszczep podniebienia oraz wada serca zostały usunięte operacyjnie. W Kajetanach, w Instytucie Fizjologii i Patologii Słuchu dwukrotnie wykonano drenaż uszu (wystąpiły zapalenia ucha). Dziewczynka przez pewnie czas nosiła aparaty słuchowe, ale nie dały one oczekiwanego skutku. W wieku 2 lat u Karoliny pojawiły się pierwsze zęby, ale o nieprawidłowym kształcie i zabarwieniu. Dwa razy zdarzyły się krótkie ataki padaczkowe, ale badanie EEG nie wykazało zmian świadczących o obecności epilepsji. Być może były to stany jednorazowe, bez tendencji do nawrotu.

Dziewczynka do chwili obecnej nie mówi, jedynie płacze w charakterystyczny sposób, który przez tonację dźwięków i monotonię przypomina miauczenie kota (tak, jak w zespole Cri du Chat). Od urodzenia jej rozwój umysłowy nie przebiega prawidłowo. W sierpniu 2009 roku zespół orzekający w Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej w Suwałkach zdiagnozował upośledzenie umysłowe w stopniu głębokim. Do chwili obecnej Karolina jest bardzo podatna na infekcje. Często zwykły katar kończy się u niej zapaleniem oskrzeli z powodu braku umiejętności odkrztuszania zalegającej wydzieliny. Wielokrotnie była hospitalizowana. W wieku 5 lat ważyła zaledwie 9,5 kilograma i mierzyła 104 centymetry. Apetyt ma dobry, ale w jej ciele nie odkłada się tkanka tłuszczowa. Dziewczynka lubi być przytulana i przebywać w towarzystwie innych ludzi. Kiedy zostaje sama na dłużej, zaczyna płakać. Preferuje kolorowe i świecące zabawki, najlepiej dźwiękowe, nie potrafi jednak utrzymać ich w ręce. Występują u niej specyficzne autostymulacje: ruchy dłońmi przypominające ugniatanie i klaskanie. Dobrze sypia w nocy, a w ciągu dnia potrafi spać około 2 godzin.

### **Charakterystyka środowiska rodzinnego**

Rodzina Karoliny składa się z 4 osób: rodziców i starszego, 7-letniego brata. Od chwili narodzin Karolina była (i jest nadal) otoczona troskliwą opieką ze strony rodziny, a szczególnie matki, która była zmuszona zrezygnować z pracy,

by móc w pełni zaopiekować się niepełnosprawnym dzieckiem. W opiece nad dzieckiem pomaga także mieszkająca z rodziną babcia (jest już na emeryturze i niemal cały swój wolny czas poświęca wnukom). Ojciec dziecka pracuje na dwóch etatach, aby zapewnić utrzymanie rodzinie. Jest więc przysłowiowym gościem w domu, co dotkliwie odczuwa starszy syn Krystian (obecnie uczęszcza do I klasy szkoły podstawowej i bardzo identyfikuje się z ojcem). Brakuje mu kontaktu z ojcem. Oczywiście matka podejmuje próby zrekompensowania tych braków, ale nie zawsze się to udaje.

Karolina często choruje. Trafia wtedy na leczenie szpitalne, gdzie towarzyszy jej matka. Wówczas starszy brat czuje się szczególnie osamotniony, mimo stałej opieki ze strony dziadków. Druga babcia jeszcze pracuje zawodowo, ale jak tylko może, stara się pomóc w opiece nad wnukami. Jeśli jest to możliwe, zabiera Krystiana do siebie, pomaga w odrabianiu prac domowych, stara się poświęcić mu jak najwięcej uwagi. Pomaga też siostra matki, jednak ze względu na ograniczone możliwości czasowe, z powodu pracy zawodowej, nie zawsze jest w stanie wspomagać najbliższych na miarę ich potrzeb i oczekiwań. Tym bardziej, że na przykład karmienie Karoliny wymaga specjalnych umiejętności, które, wbrew pozorom, nie są łatwe do opanowania.

Finansowo rodzina radzi sobie wystarczająco dobrze, choć żyje skromnie. Zarobki ojca, zasiłek na dziecko niepełnosprawne, świadczenia rodzinne na dwoje dzieci, dodatek na rehabilitację, zasiłek pielęgnacyjny i świadczenia pielęgnacyjne w większości pokrywają wydatki.

### **Pomoc specjalistyczna oraz organizacja wspomagania rozwoju do 1. roku życia**

W 7. miesiącu życia Karolina została skierowana na rehabilitację medyczną (istniała bowiem potrzeba wspomagania sfery ruchowej). Stało się to na wniosek matki, która poprosiła pediatrę prowadzącego dziecko w miejscu zamieszkania o wydanie takiego skierowania. Zostało ono wypisane przez lekarza (choć nie był przekonany o potrzebie takich działań). Rehabilitacja miała się rozpocząć w Suwałkach, ale tam odmówiono jej podjęcia ze względu na wadę serca (ubytek przegrody przedsionkowej). Stwierdzono, że ćwiczenia mogą nadto obciążać uszkodzony narząd.

Pojawiła się więc idea zorganizowania rehabilitacji ruchowej w Białymstoku. Początkowo myślano o metodzie Vojty. Nie zdecydowano się jednak na nią z powodu znacznego obciążenia serca. Zaproponowano rodzicom, aby spróbowali uzyskać pomoc rehabilitacyjną w Ełku. Tam też podjęto pierwsze ćwiczenia. Niestety, przy ich wykonywaniu dziewczynka zaczęła sinieć. Trzeba było zrezygnować z tej metody wspomagania sfery ruchowej. Rodzice kolejny

raz zostali odesłani do innej placówki. Trafili do Giżycka i tam rozpoczęto rehabilitację metodą NDT Bobath, którą Karolina przyjęła dobrze. Przez następne 2 lata systematycznie raz lub 2 razy w tygodniu uczestniczyła w zajęciach rehabilitacyjnych. Proponowano również podjęcie rehabilitacji tą samą metodą w Warszawie, ale ze względu na zbyt dużą odległość oraz znaczne koszty związane z przejazdami rodzice nie zdecydowali się na to. Z czasem rehabilitacja zaczęła przynosić zauważalne efekty. Było to bardzo budujące z perspektywy stanu psychoemocjonalnego rodziców oraz rozwojowego ich dziecka. Nawet wada serca nie przeszkadzała w uzyskiwaniu oczekiwanych postępów w funkcjonowaniu ruchowym oraz somatycznym. Rehabilitacja dziecka w pobliżu miejsca zamieszkania nie była też bardzo poważnym obciążeniem dla skromnego budżetu rodziny. Można było dostosować godziny zajęć do czasowych możliwości rodziców, a szczególnie ojca, który pracował zawodowo. Zdarzały się mimo to sytuacje, kiedy trzeba było prosić o pomoc innych członków rodziny lub znajomych.

### **Wspomaganie rozwoju do 3. roku życia**

Od 7. miesiąca do 3. roku życia Karolina była rehabilitowana metodą NDT Bobath w Giżycku. Następnie, z inicjatywy matki, została zapisana do Specjalnego Ośrodka Szkolno-Wychowawczego w Suwałkach (Ośrodek Rehabilitacyjno-Edukacyjno-Wychowawczy Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym Koło w Giżycku). Dzięki temu dalszym wspomaganie rozwoju Karoliny metodą NDT Bobath zajął się rehabilitant pracujący w tej placówce. Pracuje on z dzieckiem do chwili obecnej – codziennie w jej domu po 45 minut. Efekty są widoczne i bardzo cieszą wszystkich bliskich. Karolina zaczyna podnosić się do samodzielnego siadania, trwa praca nad wyćwiczeniem odruchu raczkowania. Rodzice są członkami Stowarzyszenia Pomocy Dzieciom Specjalnej Troski w Suwałkach, które zapewnia dodatkową rehabilitację metodą NDT Bobath raz w tygodniu. Stowarzyszenie i ośrodek umożliwiają również branie udziału w masażach (jest dowożona przez rodziców), zajęciach logopedycznych i integracji sensorycznej (odbywają się w domu). Dziewczynka miała brać także udział w hipoterapii, ale warunkiem było nabycie umiejętności samodzielnego siedzenia. Miała też możliwość uczestniczenia w kilku zajęciach z dogoterapii, które bardzo lubiła, ale zostały one przerwane na pewien czas i dopiero niedawno okazało się, że będą kontynuowane. Od września do listopada 2009 roku Karolina uczestniczyła w rehabilitacji ruchowej prowadzonej metodą Vojty w Białymstoku. W listopadzie skończyło się skierowanie uprawniające do korzystania z takiej rehabilitacji i rodzice nie zdecydowali się na jej kontynuację, bowiem nie zauważyli znaczących efektów.

### **Aktualna sytuacja rozwojowa**

Na podstawie danych z obserwacji, wyników badań i informacji od rodziców u dziecka stwierdzono niepełnosprawność intelektualną w stopniu głębokim (na skutek obciążenia zespołem Wolfa-Hirschhorna). Dziewczynka ma bardzo ograniczony kontakt z otoczeniem ze względu na brak mowy artykułowanej. Utrudnione jest też wypracowanie komunikacji alternatywnej. Ponadto nabycie kompetencji komunikacyjnych komplikuje wada słuchu (80-90 dB) oraz wzroku (uszkodzenie nerwu wzrokowego). Prawdopodobnie Karolina ma nikłe pozostałości wzroku. Potrafi przez dłuższy czas skupić uwagę na przedmiotach, a nawet na twarzy matki, reaguje na głośniejsze dźwięki, szczególnie te, które słyszy po raz pierwszy. Rozpoznaje też głosy ludzi i czasami reaguje płaczem, kiedy niespodziewanie usłyszy nieznaną głos. Lubi być noszona i kołysana. Okazuje wtedy radość, śmiejąc się i machając rękami. Dzięki intensywnej i długotrwałej rehabilitacji prowadzonej przez specjalistów widoczne są postępy w rozwoju. Mimo że ma 5 lat, nie potrafi samodzielnie siedzieć, ale potrafi już utrzymać głowę i próbuje podnosić się do siadania.

### **Sugerowane ukierunkowanie działań edukacyjno-rehabilitacyjnych**

Po analizie dotychczasowych działań rehabilitacyjnych i edukacyjnych oraz uzyskanych efektów wskazane wydaje się koncentrowanie na pracy specjalistycznej w wybranych obszarach wspomaganie rozwoju: ruchowego (dalsza rehabilitacja metodą NDT Bobath, masaże); psychoemocjonalnego i społecznego (zajęcia z integracji sensorycznej, logopedyczne, dogoterapia). Za realizację tych zadań powinni być odpowiedzialni rehabilitanci, nauczyciele oraz rodzice dziecka. Ważne jest, by w miarę możliwości cała rodzina włączała się w zajęcia indywidualne i grupowe z psychologiem. Ich celem jest psychoterapeutyczne wsparcie rodziny dziecka ze złożoną, sprzężoną niepełnosprawnością. Nie mniej istotne jest nauczenie członków rodziny umiejętności związanych z pracą specjalistyczną w domu oraz włączenie ich w faktyczne działania rehabilitacyjne w obszarze rehabilitacji medycznej, psychopedagogicznej i społecznej.

### **Rodzina z dzieckiem z WHS – niepokoje rodziców, dotychczasowe trudności**

Rodzina mająca dziecko z wielozakresowymi zaburzeniami rozwoju na tle rzadkiego schorzenia genetycznego zmuszona jest do zmagania się z licznymi problemami dotyczącymi nie tylko dziecka (diagnoza, akceptacja stanu niepełnosprawności, poszukiwanie pomocy specjalistycznej: medycznej, rehabilitacyjnej, psychologicznej, pedagogicznej, logopedycznej i innej), ale także jej samej (zmiana dotychczasowych relacji interpersonalnych w rodzinie, celów

i wartości w życiu rodzinnym, statusu materialnego, czasu do dyspozycji na życie rodzinne, relacji z dalszą rodziną, przyjaciółmi, bliższym i dalszym otoczeniem społecznym) oraz otoczenia społecznego, w którym żyje i funkcjonuje (konieczność zabiegania o pomoc instytucji oraz organizacji działających na rzecz niepełnosprawnych i ich rodzin, pogodzenia się z potrzebą specjalnej edukacji dziecka, akceptacji zróżnicowanych postaw i reakcji społecznych na dziecko niepełnosprawne i rodzinę z takim dzieckiem). Rodzice zmagają się również z wieloma trudnymi uczuciami i emocjami związanymi z dzieckiem. Dominuje lęk o jego życie i rozwój. Uczucia owe pojawiają się na ogół zaraz po narodzinach dziecka, kiedy okazuje się, że jest z nim „coś nie tak”. Rozwiąć pojawiające się obawy może szybka diagnoza oraz właściwy sposób zakomunikowania jej, nieukrywający prawdy o zaistniałej sytuacji, ale wyjaśniający też możliwości rozwoju dziecka mimo istniejących zagrożeń i ograniczeń, a także wskazanie możliwości edukacji i rehabilitacji najbliższej miejsca zamieszkania.

Niepokój powodują też częste choroby dziecka, liczne pobyty w szpitalu oraz konieczność poddawania się wymagającym zabiegom operacyjnym. W przypadku WHS należą do nich operacje rozszczepu podniebienia oraz operacje serca przeprowadzane w pełnej narkozie. Kolejnym uczuciem, z którym często zmagają się rodzice, jest niepewność dotycząca tego, co może się wydarzyć każdego dnia. Nigdy nie wiadomo, czy dziecko nie zachoruje, czy możliwy będzie wyjazd na wyznaczone badania, konsultacje, zajęcia specjalistyczne. Pojawiają się też obawy dotyczące przyszłości, pytania, co będzie, kiedy zabraknie rodziców. Kto wtedy zaopiekuje się dzieckiem? Oczywiście takich wątpliwości nie uda się uniknąć, ale nie mogą one dezorganizować, zdominować życia rodziny i dziecka. Nie można ciągle zamartwiać się i uciekać od realnego życia. Trzeba kierować się nadzieją na możliwość maksymalnego rozwoju dziecka. Takie podejście pozytywnie wpływa na rozwój samego dziecka, jak też pozwala rodzinie prowadzić w miarę normalne życie.

Rodzice na ogół sami, z własnej inicjatywy zabiegają o specjalistyczne wsparcie (informacyjne, rehabilitacyjne, edukacyjne, materialne, rzeczowe, instytucjonalne) i przeważnie je otrzymują w niezbędnym zakresie. Nie ma jednak sytuacji odwrotnej, kiedy to specjalistyczna pomoc jest oferowana rodzinie i dziecku po zdiagnozowaniu jego problemów rozwojowych.

### **Wsparcie społeczno-rehabilitacyjne otrzymywane przez rodzinę mającą dziecko z WHS**

Na podstawie analizowanego indywidualnego przypadku można wnioskować, że wsparcie udzielone rodzinie Karoliny dotyczyło w głównej mierze kwestii informacyjnych (dostarczenie informacji na temat istoty zespołu WHS ze strony genetyków – prof. P. Iwanowskiego, dr A. Midro), rehabilitacji, jaką

mogła otrzymać (i do tej pory otrzymuje) w instytucjach specjalnych – Specjalnym Ośrodku Szkolno-Wychowawczym w Suwałkach oraz Stowarzyszeniu Pomocy Dzieciom Specjalnej Troski w Suwałkach (z pomocy tych instytucji korzysta od ukończenia 3. roku życia, wcześniej korzystała z rehabilitacji ruchowej w ramach służby zdrowia) oraz spraw finansowych – świadczeń z tytułu niepełnosprawności.

Rodzice Karoliny zwrócili się również z prośbą o pomoc do Fundacji Polsat (<[www.fundacjapolsat.pl](http://www.fundacjapolsat.pl)>), Fundacji TVN (<[www.fundacjatvn.onet.pl](http://www.fundacjatvn.onet.pl)>) i Fundacji Atlas (<[www.atlas.com.pl](http://www.atlas.com.pl)>). Z każdej z nich otrzymali wsparcie finansowe z przeznaczeniem na rehabilitację domową. Dzięki niemu dziewczynka mogła być częściej i intensywniej rehabilitowana ruchowo (koszt jednej wizyty domowej rehabilitanta wynosił 80 zł). Także dzięki akcji Wielkiej Orkiestry Świątecznej Pomocy (<[www.wosp.pl](http://www.wosp.pl)>) otrzymała matę do hydromasażu. Zdarzają się też sytuacje, kiedy anonimowi i nieznajomi ludzie, dowiedziawszy się o schorzeniu dziecka, z potrzeby serca przekazują darowiznę pieniężną lub rzeczową (na przykład zabawki).

Duże znaczenie miał i ma kontakt rodziców Karoliny z rodzicami mającymi dzieci z zespołem Wolfa-Hirschhorna lub innym schorzeniem genetycznym (na przykład w ramach współpracy ze Stowarzyszeniem Pomocy Dzieciom Specjalnej Troski w Suwałkach, Stowarzyszeniem na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” w Poznaniu, <[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)>). Wymiana doświadczeń, rozmowy na temat problemów życia codziennego, empatia podnoszą na duchu i dają siły do pokonywania pojawiających się problemów i trudności oraz dodają wiary w możliwość osiągnięcia oczekiwanego sukcesu.

### **Pożądane wsparcie dziecka i rodziny mającej dziecko z WHS**

Na podstawie analizy jakości różnych form wsparcia udzielonego dziecku z zespołem WHS oraz jego rodzinie pojawia się wniosek o potrzebie wsparcia psychicznego. Ten typ pomocy powinien wystąpić tuż po zdiagnozowaniu choroby u dziecka i być kontynuowany w następnych latach jego życia. Rozmowa, zrozumienie, wyjaśnienie, a nawet wysłuchanie obaw przez specjalistę na ogół pomaga i łagodzi napięcia psychoemocjonalne. Czym innym jest bowiem przedstawienie własnych przeżyć najbliższej rodzinie (rodzicom, rodzeństwu, teściom), a czym innym profesjonalście mającemu określoną wiedzę merytoryczną i umiejętności praktyczne prowadzenia działań psychoterapeutycznych. Niestety takiej formy wsparcia rodzina Karoliny do dnia dzisiejszego nie otrzymała. Matce wprawdzie udało się uczestniczyć w kilku spotkaniach grupowych z psychologiem klinicznym w Specjalnym Ośrodku Szkolno-Wychowawczym w Suwałkach, ale dopiero wtedy, gdy dziecko zostało podopiecznym tej placów-

ki (od 3 lat). Nie były one jednak systematyczne, a więc nie pomagały w rozwiązywaniu pojawiających się na bieżąco trudności. Po kilku spotkaniach matka zrezygnowała z uczestniczenia w nich. Marzeniem rodziców dziewczynki jest zdobycie środków w wysokości 6 tysięcy euro na zakup urządzenia do chodzenia o nazwie „Walker” produkowanego przez niemiecką firmę. Liczą, że może dzięki hojności ludzi zdołają zdobyć wymagane środki.

### **Formy pomocy rodzinie – fora internetowe, stowarzyszenia**

Wśród wybranych organizacji i forów internetowych, gdzie dzieci oraz rodziny mające dziecko z WHS mogą szukać pomocy, są: Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” w Poznaniu, os. Zwycięstwa 10c, 61-646 Poznań, <[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)>; Fundacja Dzieciom „Zdążyć z Pomocą”, ul. Łomiańska 5, 01-685 Warszawa, gm. Bielany (dzięki fundacji rodzice gromadzą środki finansowe na dodatkową rehabilitację poprzez odpisanie 1% podatku lub złożenie darowizny), <[www.dzieciom.pl](http://www.dzieciom.pl)>.

### **Podsumowanie**

W dostępnej, nielicznej literaturze przedmiotu przy ocenie możliwości rozwojowych dziecka z zespołem Wolfa-Hirschhorna oprócz zazwyczaj niepomysłnych charakterystyk *stricte* medycznych znajdujemy też równie niepomysłne charakterystyki rozwojowo-funkcjonalne. Przeważnie stwierdzają one głębokie upośledzenie umysłowe, opóźnienie w rozwoju psychoruchowym, społecznym i w rozwoju komunikacji z otoczeniem. Jednakże doświadczenia rodzin mających takie dzieci oraz specjalistów z nimi pracujących – nieulegających pesymistycznym prognozom – dowodzą istnienia potencjału rozwojowego u dzieci z WHS. Stwierdza się bowiem u niektórych dzieci zauważalne postępy w rozwoju pod wpływem specjalnej rehabilitacji medycznej i psychopedagogicznej, szczególnie w zakresie nabywania umiejętności ruchowych (nawet samodzielnego chodzenia), psychoruchowych (niewerbalne reakcje na osoby bliskie), rozwoju percepcji, umiejętności skupienia uwagi, nawiązywania kontaktów i komunikacji z innymi ludźmi (nawet nabycie umiejętności konstruowania prostych wypowiedzi werbalnych). Take wnioski budzą nadzieję członków rodziny mającej dziecko z WHS oraz innych ludzi z ich otoczenia. Dziecku zaś, poprzez zmianę mentalnego nastawienia do specyfiki i konsekwencji zespołu WHS, dają szansę (za pomocą stosownej opieki medycznej, psychologicznej i pedagogicznej) na rozwój, mimo istniejących ograniczeń.

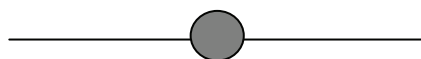
## Bibliografia

- Battaglia A., Carey J.C., Wright T.J. (2001), *Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome*, "Advances in Pediatrics", 48, p. 75-113.
- Chen H. (2003), *Wolf-Hirschhorn syndrome*, eMedicine, <<http://www.emedicine.com/ped/toppic2446.htm>> [23.07.2010].
- Estabrooks L.L., Lamb A.E., Aylsworth A.S., Callanan N.P., Rao K.W. (1994), *Molecular characterisation of chromosome 4p deletion resulting in Wolf-Hirschhorn Syndrome*, "Journal of Medical Genetics", 31, p. 103-107.
- Iwanowski P.S., Midro A.T. (2002), *Poradnictwo genetyczne w zespole Wolfa-Hirschhorna (częściowej monosomii 4P). Część I. Fenotyp morfologiczny i behawioralny z uwzględnieniem historii naturalnej*, „Przegląd Pediatryczny”, 4.
- Korzeniewska-Eksterowicz A., Przysło Ł., Nowicki G., Stolarska M., Młynarski W. (2010), *Perinatalna opieka paliatywna – opis dwóch przypadków chorych z zespołem Wolfa-Hirschhorna*, „Przegląd Pediatryczny”, t. 40, nr 4, s. 249-251.
- le Blon M. (2003), An exceptional child. The story of Yanthe, a young women with Wolf-Hirschhorn Syndrome (Wyjątkowe dziecko. Historia Yanthe – młodej kobiety z zespołem Wolfa-Hirschhorna), referat wygłoszony podczas sympozjum Stowarzyszenia na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN”, Ciechocinek, 27-29.06.2003.
- Passarge E. (2004), *Genetyka*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Wieczorek D. (2011), *Wolf-Hirschhorn syndrome* (in:) *Orphanet encyclopedia*, <[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data id=147&Disease Disease Search diseaseGroup=Wolf-Hirschhorn-syndrome&Disease Disease Search diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group of diseases=Wolf-Hirschhorn-syndrome&title=Wolf-Hirschhorn-syndrome&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data id=147&Disease Disease Search diseaseGroup=Wolf-Hirschhorn-syndrome&Disease Disease Search diseaseType=Pat&Disease(s)/group of diseases=Wolf-Hirschhorn-syndrome&title=Wolf-Hirschhorn-syndrome&search=Disease_Search_Simple)> [23.07.2011]. <[www.wikipedia.pl](http://www.wikipedia.pl)> [15.03.2010].



MARZENNA ZAORSKA  
JAN OTREMBIA

## **Dziecko z wrodzonym ubytkiem skóry (ACC) oraz jego rodzina – problemy psychopedagogiczne**



Wrodzone ubytki skóry owłosionej głowy (*aplasia cutis congenita* – ACC) obejmują zmiany od niewielkich i powierzchniowych, po ubytki rozległe, o powierzchni przekraczającej 100 centymetrów kwadratowych, zlokalizowane w warstwie dermalnej skóry, tkance podskórnej, a nawet w okostnej, kościach czaszki i opony twardej (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 95).

Wrodzony ubytek skóry dotyczy najczęściej skóry owłosionej szczytu głowy, ale może pojawić się na tułowiu lub kończynach (Wyrzykowski i in., 2007). Występuje u 1 na 10 000 noworodków. Po urodzeniu dostrzegalne jest owrzodzenie, które szybko zmienia się w bliznę. Zasadniczo owrzodzenie lub blizna zlokalizowane są na szczycie głowy albo linii pośrodkowej (75%). Sporadycznie ubytkowi skóry owłosionej głowy towarzyszy brak kości i opony twardej, a nawet mózgu (20%). Ta anomalia w 25% pojawia się na skórze tułowia lub kończyn, czasami z obustronną symetrią. U 10% dzieci ubytek skóry dotyczy 3 z wymienionych lokalizacji. Zdarzają się przypadki, że wrodzonemu ubytkowi skóry współtowarzyszą inne anomalie odległych narządów (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 95).

ACC może współistnieć z wieloma genodermatozami (pęcherzowym oddzielaniem się naskórka, zaburzeniami chromosomalnymi i pierwotną trisomią chromosomu 13, zespołem Adamsa-Olivera – Pousti i Bartlett opisali bliźnięta z tym zespołem; u jednego stwierdzono wadę serca, u drugiego wady palców; u matki bliźniąt zaobserwowano wadę serca i ACC; wielu innych członków tej rodziny było obarczonych wadą serca, za: Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 98), a także z rozszczepem podniebienia, przepukliną pępkową, wadami serca,

oczu, przewodu pokarmowego lub ośrodkowego układu nerwowego, różnymi chorobami skóry (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 95). Fullana i współpracownicy opisali 12 członków jednej, pięciopokoleniowej rodziny, u których obserwowano ACC (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 95). Stwierdzano też obecność ACC u dzieci z zespołem Downa. U noworodka obserwowana zmiana ma wygląd owrzodzenia o zróżnicowanej głębokości lub różowej, gładkiej, płaszczyznowej blizny, przeważnie pozbawionej owłosienia (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 96).

Etiopatogeneza ACC do dziś nie została w pełni poznana. Na ogół pod uwagę bierze się czynniki zewnętrzne i genetyczne. W wielu przypadkach wyjaśnieniem może być teza o upośledzeniu łączenia się embrionalnych linii tkankowych w rozwoju wewnątrzmacicznym (Jazienicka i in., 2007). Po raz pierwszy ACC opisali Cordon i Friedel w roku 1767, a w wieku XIX dane na temat ekspozowanych problemów dopełnili Conwey i Biliard (1828). Nie podano jednak etiopatogenezy omawianej anomalii. Brano pod uwagę nieprawidłowy rozwój mózgowia i nadmierny ucisk powiększającego się mózgu na skórę szczytu głowy. Zatem wielu innych autorów wskazywało na czynniki wewnątrzmaciczne (zbyt mało lub zbyt dużo wód płodowych, zrosty owodniowe, nieprawidłowości naczyniowe, zatory, niedokrwienie skóry), urazy zewnętrzne, infekcje wirusowe i farmakologiczne środki teratogenne. Sporadycznie, bardzo rzadko, podawano rodzinne występowanie ACC. Z powątpiewaniem odnoszono się do czynnika genetycznego, szczególnie przy postaciach wielogniskowych z symetrycznym umiejscowieniem zmian (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 96). Leczenie opisywanej wady zależy od głębokości i rozległości obecnych zmian. Przy ubytku kości i opony zalecana jest wczesna interwencja chirurgiczna. Natomiast bliznę skóry owłosionej koryguje się ze względów estetycznych w okresie przedszkolnym lub nawet później. Schorzenie ulega wygojeniu z pozostawieniem blizny (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 96).

Jak podają Jazienicka i współpracownicy (2007), mieszki włosowe w obrębie skóry twarzy rozwijają się u płodu pod koniec 1. trymestru ciąży, w obrębie skóry głowy oraz pozostałych obszarów ciała około 4. miesiąca życia płodowego. Mieszki włosowe powstają w następstwie pączkowania komórek naskórka w głąb skóry, w połączeniu z proliferującą mezenchymą, która ostatecznie staje się brodawką włosa. W 18. tygodniu życia płodowego stwierdza się obecność łodyg włosa rosnących na całym ciele. Po urodzeniu się dziecka nie powstają już nowe mieszki włosowe.

W 7.-8. miesiącu życia płodowego dochodzi do wypadania owłosienia mieszkowego (*lanugo*), które zostaje zastąpione krótkimi, delikatnymi włosami (*vellus*). Wkrótce po urodzeniu u zdrowych, donoszonych noworodków do 4. miesiąca życia dochodzi do fizjologicznej utraty włosów, a do okresu dojrzewania rozwijają się włosy ostateczne. U noworodków wzrost włosów w obrębie skóry głowy jest zsynchronizowany, to znaczy wszystkie włosy

w obrębie analizowanego obszaru znajdują się w tej samej fazie cyklu włosowego. W okresie pomiędzy 4. miesiącem a 2. rokiem życia cykl rozwojowy włosa staje się rozsynchronizowany. Prawidłowy cykl włosowy i cechy morfologiczne łodygi włosa mogą zostać zaburzone przez wiele czynników wewnątrz- i zewnątrzpochodnych (Jazienicka i in., 2007).

W przypadkach wrodzonego ubytku skóry na ogół stwierdza się ograniczony, owalny defekt owłosionej skóry głowy o różnej głębokości (począwszy od ubytku naskórka, do ubytku skóry pełnej grubości, ubytku kości, mięśni, nawet opon mózgowych). W dwóch trzecich są to zmiany pojedyncze, w jednej trzeciej zmiany związane z innymi wadami rozwojowymi. W literaturze przedmiotu (Jazienicka i in., 2007) wymienia się następujące typy ACC:

- izolowany ACC,
- ACC z wadą kończyn,
- ACC na tułowiu łącznie z innymi wadami,
- ACC z wadami okolicy przedusznej,
- ACC łącznie z EB (*epidermolysis bullosa*),
- ACC związane z narażeniem na środek teratogeny.

Kruk-Jeromin i Iljin (2008), bazując na obserwacji 28 osób z ACC w wieku 2-46 lat leczonych w Klinice Chirurgii Plastycznej, Rekonstrukcyjnej i Estetycznej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi w latach 1981-2007, przedstawiły patomorfologię wady, obecność i specyfikę współistnienia innych zaburzeń wrodzonych oraz różne metody plastyki płatowej w obszarze skóry owłosionej głowy. W badaniach nie udało się wskazać czynników etiopatogenetycznych. Badaniami objęto 14 dziewczynek i 14 chłopców oraz mężczyzn. W 20 przypadkach wrodzona blizna zlokalizowana była na szczycie głowy, w 6 w okolicy ciemieniowej w pobliżu linii pośrodkowej, w 2 w okolicy skroniowej. W 16 przypadkach kształt blizny był okrągły, w 10 owalny, u 2 chłopców blizna składała się z 2-4 symetrycznych zmian. Wymiary blizny wynosiły od 4 do 25 centymetrów kwadratowych. U jednej dziewczynki, która zmarła nagle w wieku 18 lat, współobecne były inne anomalie: w obrębie skóry owłosionej głowy (tak zwany wdowi czubek i trójkątny zarost w linii pośrodkowej czoła), twarzy (guz czoła i gładzizny, hiperteloryzm, fałdy nakątne krótkie i szerokie wędzi-dełko wargi górnej, diastema, wąskie i wysokie podniebienie z kostnym grzbie-tem w linii pośrodkowej) oraz wada serca. U żadnego z pacjentów nie stwierdzono rodzinnego występowania ACC ani wpływu czynników zewnętrznych podczas ciąży matki. Badanych poddano leczeniu chirurgicznemu. Operacja polegała na wycięciu zmiany i pokryciu wtórnego ubytku jednym płatem skóry owłosionej z sąsiedztwa lub kilkoma. Mniejsze zmiany operowano jednoeta-powo (20 przypadków), większe dwuetapowo (8 przypadków). Gojenie prze-biegało bez powikłań: było bardzo dobre u 22 osób, dobre u 6. W 15 przypad-

kach w rezultacie podjętej terapii odnotowano obecność pojedynczych mieszków włosowych, a ich brak w 13 (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 97).

Zdaniem autorek badań rozpoznanie wrodzonego ubytku skóry powinno obejmować następujące czynności: wywiad, ocenę wyglądu i lokalizacji zmiany, badanie histopatologiczne. Wywiad powinien wykluczyć blizny pourazowe, a badanie kliniczne i histopatologiczne zmiany chorobowe. Natomiast leczenie jest uzależnione od nasilenia wady. Badaczki uważają, że korekta, szczególnie izolowanych ubytków, wymaga interwencji medycznej wyłącznie z uwagi na wskazania estetyczne. Wiek pacjenta zakwalifikowanego do operacji odtwórczej nie ma znaczenia (Kruk-Jeromin, Iljin, 2008, s. 98-99).

Wyrzykowski i współpracownicy (2007), analizując 9 przypadków ACC leczonych w Klinice Chirurgii Dziecięcej Akademii Medycznej w Gdańsku w ciągu ostatnich 45 lat i koncentrując się na przypadku 6-letnich sióstr, jednojajowych bliźniaczek, dotkniętych wadą o różnej rozległości i nasileniu, przedstawiają proces leczenia mający na celu doraźne zabezpieczenie dzieci w wieku noworodkowym oraz późniejsze, polegające na odtworzeniu jednolitego pokrycia włosami i ciągłości kości czaszki. W badaniu histopatologicznym wyciętych zmian wykazano cechy typowej blizny. Leczenie chirurgiczne ze względów estetycznych dało dobre wyniki. Własne doświadczenia kliniczne, jak i przegląd literatury naukowej dały wskazanym wyżej autorom podstawę do zaproponowania zasad postępowania w różnych formach ACC:

- 1) wrodzone ubytki skóry owłosionej głowy nieprzekraczające 2 centymetrów średnicy, nawet obejmujące głębsze warstwy skóry właściwej, mogą być leczone zachowawczo;

- 2) przypadki rozległych ACC, zwłaszcza z dużymi ubytkami kości czaszki i odsłonięciem opony twardej i zatoki strzałkowej, wymagają wczesnego leczenia chirurgicznego;

- 3) wczesne leczenie chirurgiczne polega na wykorzystaniu lokalnych technik płatowych dla zabezpieczenia ważnych życiowo narządów;

- 4) przenoszenie wolnych płatów z wykorzystaniem techniki mikrochirurgicznej ma ograniczone zastosowanie z racji wieku oraz niedorozwoju naczyń towarzyszącego wadzie;

- 5) zabiegi odtwórcze powinny być odłożone w czasie do 4.-5. roku życia, co pozwala na maksymalną odbudowę kości czaszki;

- 6) w zabiegach rekonstrukcyjnych powłok czaszki należy stosować klasyczne techniki z wykorzystaniem ekspanderów tkankowych i przenoszeniem własnych tkanek.

Z kolei Nadolna i Gajewski (2009) są organizatorami i realizatorami badań naukowych, których celem było przedstawienie patomorfologii ACC, jak również problemów i wątpliwości związanych z wyborem sposobu leczenia oraz możliwych powikłań. Bazując na analizie danych zgromadzonych w latach

1978–2009 na Oddziale Chirurgii Dziecięcej Szpitala Wojewódzkiego w Gorzowie Wielkopolskim (autorzy leczyli 4 noworodki z pełną postacią ACC), obserwacjach własnych oraz piśmiennictwie specjalistycznym, określają 2 możliwe drogi postępowania terapeutycznego: operacyjną próbę zamknięcia ubytku lub leczenie zachowawcze. Podają, że u badanych 2 noworodków, u których stwierdzono najcięższą postać ACC, to znaczy łączny ubytek skóry, kości czaszki i opony twardej, uzyskano wygojenie ubytku. Obserwowano też stopniowe uzupełnianie ubytku kostnego. W jednym przypadku pacjent zmarł z powodu pęknięcia opony twardej i tak zwanego następowego zapalenia opon mózgowo-rdzeniowych, w drugim także zmarł wskutek współistniejących wad wrodzonych. W świetle zrelacjonowanych badań uzyskano wnioski o podobnym stopniu sprawdzalności podanych wyżej metod leczenia ACC. Elementem decydującym o powodzeniu leczenia, oprócz współistniejących wad wrodzonych, było niedopuszczenie do wysuszenia cienkiej, hypoplastycznej opony twardej pokrywającej mózgowie, co skutkowało jej martwicą i perforacją (Nadolna, Gajewski, 2009).

## **Problemy psychopedagogiczne dziecka z ACC – studium przypadku Piotra O.**

### **Sytuacja zdrowotna i rozwojowa**

Piotr O. urodził się 30.03.2001 roku w mieście średniej wielkości, znajdującym się na północy Polski, o czasie, z cesarskiego cięcia i ciąży zagrożonej na tle zatrucia ciążowego (gestoza). W momencie narodzin dziecka matka miała 20 lat, ojciec – 23 lata. Występowało obciążenie rodzinne następującymi chorobami: nadciśnieniem, cukrzycą, rakiem krtani oraz otyłością. W czasie ciąży matka była pod stałą opieką lekarską, ale nie została poinformowana, że rozwój płodu przebiega nie w pełni normalnie. Podejrzewa, że – szczególnie pod koniec ciąży – lekarz wiedział o nieprawidłowościach, jednak nie przekazał żadnych informacji na ten temat. Waga urodzeniowa Piotra wynosiła 3154 gramów, długość ciała 49 centymetrów, otrzymał 9 punktów w skali Apgar (pomiaru dokonywano w 1., 3., 5. i 10. minucie po urodzeniu). Dziecko było okręcone pępowiną, miało skórę marmurkową. Zostało umieszczone w inkubatorze. Nieprawidłowości rozwojowe zauważono tuż po urodzeniu. Lekarze nie byli jednak w stanie postawić konkretnej diagnozy. Początkowo twierdzili, bazując na obserwacji anomalii (galaretowa konsystencja ubytku, pogrubione pętle naczyniowe), że prawdopodobnie jest to znamię.

W drugiej dobie życia dziecko zostało przewiezione do szpitala wojewódzkiego na diagnostykę oraz leczenie. Stwierdzono współobecność zakażenia układu moczowego (N39) i ropnego zapalenia spojówek (NH.10.2). Podjęto terapię antybiotykową, podając gentamycynę. W trzecim tygodniu życia postawiono diagnozę o ACC (NQ82) bez towarzyszących wad linii środkowej, obecności tendencji przejściowych do hipoglikemii. Wymiary ubytku w momencie narodzin to 3,5 x 5 centymetrów (rodzicom sugerowano istnienie podobnego przypadku we Francji, gdzie rozmiary ubytku były wielkości dwuzłotówki). Po kilku tygodniach pobytu w szpitalu i po poprawie stanu zdrowia, na prośbę rodziców, dziecko zostało wypisane do domu rodzinnego. Jednak raz w tygodniu przyjeżdżano na konsultacje lekarskie do poradni chirurgicznej. Sygnalizowano, że ubytek będzie się powiększał wraz ze wzrostem dziecka. Taka sytuacja trwała do 6. roku życia. Później (w czerwcu 2008) chłopiec został poddany zabiegowi chirurgicznemu plastycznemu w klinice specjalistycznej w Gdańsku polegającym na wszczepieniu ekspandera w celu naciągnięcia skóry. Zdecydowano się na ekspander jednostronny, chociaż rozważano też możliwość ekspandera obustronnego, z którego jednak zrezygnowano. Po kilku dniach chłopca wypisano z kliniki.

Do 3. roku życia chłopiec nie był karmiony mlekiem krowim. Sugerowano obecność alergii i podjęto odpowiednie leczenie, ale ta diagnoza nie potwierdziła się. Nadto występowało atypowe zapalenie skóry oraz nadwaga od okresu wczesnego dzieciństwa (istnieje do dnia dzisiejszego – aktualnie Piotr waży 70 kilogramów przy wzroście 148 centymetrów, ma rozmiar buta 38). Kolejno pojawiła się także koślawość kolan. Do dziś chłopiec, z uwagi na swoją wadę, potrzebuje stale być w ciepłe, ponieważ jego organizm dość szybko się ochładza.

Przez okres do operacji oraz po wszczepieniu ekspandera dziecko chodziło w czapce, by ukryć swój problem. Przypadkowo spotkani ludzie zwracali uwagę na specyfikę głowy chłopca i pytali o przyczynę takiego stanu. Podejrzewali nowotwór lub oparzenie. Rodzice negowali te skojarzenia, cierpliwie tłumacząc, co faktycznie dolega ich dziecku. W tym czasie Piotr źle sypiał, budził się w nocy, odczuwał bóle głowy. Chłopiec ma wadę wzroku (astygmatyzm) i nosi szkła cylindryczne: +1,75/-2.

## Edukacja

W wieku 5 lat Piotr zaczął uczęszczać do przedszkola integracyjnego, jednak przebywał tam bardzo krótko, ponieważ bał się dzieci niepełnosprawnych. Edukację w oddziale przedszkolnym podjął w zwykłej szkole ogólnodostępnej. Przez pierwszy semestr systematycznie korzystał z zajęć szkolnych. W drugim

semestrze miał nauczanie indywidualne z powodu zabiegu operacyjnego w klinice specjalistycznej.

W pierwszym etapie edukacyjnym (klasy I-III) nie miał problemów ani z nauką, ani z rówieśnikami. Pojawiały się nieznaczne kłopoty, kiedy miał ogoloną głowę i ekspander. Jeden z kolegów próbował zrobić na głowie Piotra lotnisko dla samolotów, inny uczeń nazywał Piotra cyklopem, raz został uderzony w głowę, co spowodowało zejście pojawiającej się powłoki skórnej. Były to jednak zdarzenia sporadyczne (dziś nazywany jest „Buli” ze względu na nadwagę).

W szkole Piotr korzystał z gimnastyki korekcyjnej oraz zajęć logopedycznych (uczęszcza na nie do dnia dzisiejszego – stwierdzono u niego parasygmatyzm szeregu szumiącego sz-ż-cz-dż na szereg syczący s-z-c-dz). Jest też pod opieką poradni psychologiczno-pedagogicznej od roku 2005. Zdiagnozowano u niego zaburzenia integracji sensorycznej, ADHD, ale stwierdzono też łatwość w nawiązywaniu relacji interpersonalnych i normalny rozwój umysłowy. Chłopiec jest otwarty na inne dzieci, dzieli się z kolegami i koleżankami swoimi rzeczami. Nauczyciele jednak czasami sygnalizują występowanie zachowań gwałtownych, niepohamowanych, nawet zagrażających bezpieczeństwu innych uczniów. Piotr jest ciekawy świata, interesuje go prawie wszystko. Szczególnie fascynuje się komputerem, lubi jazdę na rowerze, grę w piłkę nożną, wędkowanie. Utrzymuje kontakty z rówieśnikami poza szkołą. Jego sprawność manualna jest na poziomie średnim – brzydko pisze. Jednak bardzo dobrze czyta, przejawia zdolności matematyczne. Jego aktualny stan zdrowotny jest zadowalający, rzadko choruje.

### Sytuacja rodzinna oraz problemy rodziców

Piotr jest jedynakiem. Rodzice, jak na razie, nie zdecydowali się na kolejne dziecko. Mają obawy co do sprawności następnego potomka. Matka ma wykształcenie podstawowe, nie pracuje, zajmuje się domem i opiekuje synem; ojciec ma wykształcenie średnie, kontynuuje naukę w szkole policealnej dla dorosłych, otrzymuje rentę z uwagi na niepełnosprawność wzrokową, aktywnie działa w Polskim Związku Niewidomych – jest prezesem lokalnego koła tej organizacji. Oboje pochodzą z rodzin wielodzietnych – mają troje rodzeństwa. Warunki mieszkaniowe rodziny w momencie narodzin dziecka były złe (małe, ciasne mieszkanie – jeden pokój z kuchnią), dziś są dość przyzwoite (stare budownictwo: 3 pokoje, kuchnia, łazienka, bieżąca woda).

Po przyjściu Piotra na świat rodzice – jak twierdzą – nie byli świadomi, ile wysiłku psychicznego, emocjonalnego, fizycznego i finansowego będzie ich kosztować zaistniała sytuacja. Na co dzień muszą być wyczerpani, by chronić

dziecko przed urazami mechanicznymi i opaleniem głowy, uczyć właściwych reakcji na zainteresowanie jego wyglądem ze strony innych ludzi, dbać o leczenie, wyjaśniać problemy fizyczne i kłopoty z zachowaniem. Po narodzinach syna zadawali sobie, zrozumiały zresztą, pytania o przyczyny stanu dziecka, o to, dlaczego właśnie ich spotkała taka sytuacja, czy zdołają sobie z nią poradzić, jaka będzie przyszłość dziecka. Doświadczyli braku informowania o jego schorzeniu oraz tłumaczenia nieadekwatnego do oczekiwań (nazbyt ogólnego). Matka miała depresję poporodową. Brakowało im opieki psychologicznej, grup wsparcia, by wydobyc się z poczucia winy i bezradności.

W Polsce rodzicom wciąż brakuje wsparcia w poszukiwaniu pomocy medycznej i psychopedagogicznej. Nie ma też organizacji skupiającej rodziców mających dzieci z wrodzonymi ubytkami skóry i specjalnych organizacji zajmujących się wczesną pomocą psychologiczną na oddziałach położniczych. Potrzebne jest poszerzenie kompetencji oraz wiedzy w analizowanym zakresie pielęgniarek środowiskowych, które mają dość częsty i bezpośredni kontakt z dzieckiem i jego rodziną. Wskazane uwarunkowania sprawiają, że rodzice zmuszeni są poszukiwać pomocy na własną rękę, w sposób niezorganizowany, chaotyczny, tracąc przy tym niepotrzebnie dużo czasu, który można poświęcić dziecku i własnej rodzinie. Jedyną organizacją, w której rodzice dzieci z rzadkimi schorzeniami mogą uzyskać wsparcie, jest Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” w Poznaniu, os. Zwycięstwa 10c, 61-646 Poznań, <[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)>.

## Podsumowanie

Biorąc pod uwagę kompleksową, interdyscyplinarną pomoc medyczną oraz psychopedagogiczną, aktualną sytuację dziecka z ACC oraz jego rodziny w Polsce należy określić jako skrajnie trudną. Brakuje nie tylko zorganizowanego systemu wsparcia społecznego, ale nawet organizacji pozarządowej pomagającej w sytuacjach występowania rzadkiej choroby. Okazywana pomoc, jak pokazują doświadczenia rodziców, jest dramatycznie niewystarczająca, ma charakter doraźny i niespójny. Dlatego rysuje się potrzeba powołania do życia opisywanej organizacji, by zadbać o właściwe wspomaganie analizowanej grupy społecznej.

## Bibliografia

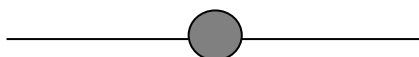
- Jazienicka I., Dąbrowska-Członka M., Chodorowska G., Kądziała-Wypyska G., Wawrzycki B. (2007), *Łysienia u dzieci*, „Nowa Medycyna”, 3.  
Kruk-Jeromin J., Iljin A. (2008), *Chirurgiczne leczenie wrodzonego ubytku skóry owłosionej głowy*, „Postępy Dermatologii”, 3.

- 
- Nadolna G., Gajewski P. (2009), *Wrodzony ubytek sklepienia czaszki – jaką przyjąć strategię postępowania?*, „Przegląd Chirurgii Dziecięcej”, 2-3.
- Wyrzykowski D., Grobelny I., Stoba C., Czauderna P. (2007), *Wrodzony ubytek skóry owłosionej głowy: prezentacja problemu na przykładzie pary bliźniąt jednojajowych*, „Leczenie Ran”, t. 4, nr 3.



ALEKSANDRA JEZELA-STANEK,  
MAŁGORZATA KRAJEWSKA-WALASEK

## Zespół Smitha-Lemiego-Opitza (SLOS)



### Rys historyczny

Zespół Smitha-Lemiego-Opitza (*Smith-Lemli-Opitz Syndrome* – SLOS) (wcześniej znane były też nazwy: SLO, zespół RSH czy zespół letalnych mnogich anomalii wrodzonych Rutledge'a) jest autosomalnie recesywnie uwarunkowaną chorobą metaboliczną, charakteryzującą się występowaniem wad wrodzonych ze współistniejącym opóźnieniem rozwoju psychoruchowego. Od 1994 roku wiadomo, że jest spowodowany mutacją w genie kodującym reduktazę 7-dehydrocholesterolu (DHCR7), zlokalizowanym na chromosomie 11 (w regionie q12-q13).

Zespół ten określano również mianem zespołu RSH od pierwszych liter nazwisk 3 opisanych w 1964 roku pacjentów. Wtedy właśnie Smith, Lemli i Opitz donieśli o przypadkach 3 niespokrewnionych z sobą pacjentów o zbliżonej kombinacji wad wrodzonych, obejmujących małowłowie, zadarty ku górze czubek nosa, niepełnosprawność intelektualną, obniżone napięcie mięśni, niedorozwój męskich zewnętrznych narządów płciowych oraz – u 2 z nich – przerozstowe zwężenie odźwiernika. Brat jednego z badanych zmarł, uznano więc, że najprawdopodobniej również cierpiał na tę samą chorobę. Od roku 1964 ukazywały się kolejne opisy chorych z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego i podobnymi cechami w wyglądzie. Pozwoliły one na scharakteryzowanie coraz to nowych objawów choroby. Między innymi Dallaire i Fraser (1966) wskazali, że opadanie powiek jest kolejną cechą wspólną dla chorych z zespołem SLOS, z kolei Lowry, Miller i MacLean (1968) opisali występowanie małowłuchwia (mikrognacji), dodatkowych palców (polidaktylii) i rozszczepu podniebienia, a Fried i Fraser (1972) przedstawili pierwsze przypadki chorych

dorosłych. Często w opisach klinicznych pojawiał się zrost II i III palca stóp (syndaktylia), co okazało się jednym z najczęściej występujących w omawianym zespole objawów (Cowell, 1978).

Historycznie rozróżniano 2 typy zespołu SLOS: klasyczny typ I i cięższy, letalny typ II. Curry wraz ze współpracownikami (1987) wydał obszerny raport na temat 19 nieopisanych wcześniej pacjentów, nadając schorzeniu, na które cierpią, nazwę zespół Smitha-Lemliego-Opitza typu II. Dodatkowy palec (heksadaktylię pozaosiową) miało 18 z nich, 16 – wrodzone wady serca, 13 – rozszczep podniebienia, a 10 zaćmę. Podczas autopsji dodatkowo wykryto jeszcze: chorobę Hirschsprunga u 5 pacjentów, jedнопłatowość płuc u 6, powiększone nadnercza u 4 oraz hiperplazję komórek wysp trzustkowych (Langerhansa) u 3. Wczesna umieralność w tej grupie chorych była zjawiskiem powszechnym. Naukowcy doszukali się ponadto w literaturze kolejnych 19 przypadków, a wydany przez nich raport potwierdził autosomalne recesywne dziedziczenie tego zespołu. Podział zespołu SLOS na 2 typy, to znaczy typ I – klasyczny oraz typ II – śmiertelny, okazał się tylko teoretyczny. W rzeczywistości bowiem, co uwidoczniło się dopiero później, jest to zespół o szerokim i zmiennym spektrum objawów – od postaci łagodnych, do przypadków letalnych, czyli śmiertelnych (Opitz i in., 1987; Cunniff i in., 1997; Kelley, 1998).

## **Etiologia zespołu SLOS**

Odkrycie w 1994 niedoboru reduktazy 7-dehydrocholesterolu jako czynnika wywołującego zespół SLOS (Tint i in., 1994) uczyniło go pierwszym prawdziwym metabolicznym zespołem mnogich wad wrodzonych. Choroba ta została określona jako prototyp zespołów wad rozwojowych spowodowanych wrodzonym błędem metabolizmu. Pauli, Williams, Josephson i Tint w 1997 ponownie przebadali jednego z pacjentów, o którym donosili Smith, Lemli i Opitz w 1964 roku. Rzeczywiście odkryto u niego defekt biosyntezy cholesterolu. Badanie to umożliwiło ponadto poznanie stanu klinicznego (fizycznego, rozwojowego i behawioralnego) dorosłego, bo już 34-letniego chorego (Pauli i in., 1997).

## **Cechy kliniczne**

Dziecko z zespołem SLOS rodzi się z ciąży o zupełnie prawidłowym przebiegu. Poród (w 75%) odbywa się około 40.-44. tygodnia ciąży. W okresie noworodkowym stwierdza się często brak odruchu Moro oraz zmienne napięcie

mięśniowe (początkowo wiotkość, a następnie wzmożenie napięcia mięśniowego). U większości noworodków (90%) występują zaburzenia w działaniu układu pokarmowego (brak odruchu ssania, nieprawidłowości w połykaniu, wymioty, biegunka czy zaparcia) (Krajewska-Walasek, 1996; 2000). Zaburzenia wzrastania, zwłaszcza słaby przyrost masy ciała, opóźnienie rozwoju umysłowego (u 100% pacjentów) oraz małowłowie (u > 95%) należą do jednych z najbardziej charakterystycznych i stałych objawów choroby. Ponadto obserwuje się zaburzenia zachowania (cechy autystyczne, auto- i alloagresję, zaburzenia snu) i często wyraźnie charakterystyczny wygląd twarzy (między innymi opadanie powiek, zadarty nos, nisko osadzone uszy, mała żuchwa) oraz wady w ukształtowaniu kończyn (między innymi syndaktylia II i III palca u stóp). Jednak zarówno występowanie poszczególnych objawów, jak też ich nasilenie są bardzo zmienne, zależnie od postaci klinicznej choroby (Jezela-Stanek, 2006).

Postać łagodna:

- cechy dysmorfii twarzy niewielkiego stopnia, wyraźniej zaznaczone w okresie wczesnodziecięcym: krótki nos z zadartym czubkiem, małowłowie, pojedyncze wady rozwojowe, małowłowie;
- syndaktylia II i III palca stóp;
- w okresie niemowlęcym z reguły występują: zaburzenia odżywiania, słaby przyrost masy ciała, nieco wzmożone napięcie mięśniowe (obniżone napięcie mięśni występuje zazwyczaj tylko po urodzeniu);
- umiarkowane opóźnienie rozwoju psychomotorycznego, trudności szkolne, zaburzenia zachowania;
- prawidłowe lub umiarkowanie obniżone stężenie cholesterolu w surowicy krwi.

Postać klasyczna i ciężka:

- a) noworodek martwy lub urodzony z wadami wrodzonymi, jak:
  - charakterystyczny, nieprawidłowy wygląd twarzy: zmarszczki nakątne, krótki nos, małowłowie;
  - syndaktylia II i III palca stóp;
  - polidaktylia pozaosiowa dłoni i/lub stóp;
  - nieprawidłowości zewnętrznych narządów płciowych, szczególnie u chłopców: małe prącie, spodiectwo, wnętrstwo, narządy obojnacze u chłopców (tak zwane obojnactwo rzekome męskie), aż do odwrócenia płci (narządy płciowe zewnętrzne żeńskie u chłopca z kariotypem 46,XY);
  - wady rozwojowe narządów wewnętrznych: serca – najczęściej defekt przegrody przedsionkowo-komorowej (wspólny kanał przedsionkowo-komo-

rowy), nieprawidłowy spływ żył płucnych; nerek – agenezja/hipoplazja, przewodu pokarmowego – zwężenie odźwiernika, choroba Hirschsprunga;

- inne:

- małowłowie/hipotrofia wewnątrzmaciczna;
- obniżone napięcie mięśni;
- rozszczep podniebienia;

- b) niemowlę/dziecko:

- małowłowie z charakterystycznym wyglądem twarzy: opadanie powiek, zmarszczki nakątne, krótki i szeroki nos, małożuchwie;
- opóźnienie rozwoju psychomotorycznego;
- ulewania, biegunki (rzadziej zaparcia);
- słaby przyrost masy ciała;
- zaburzenia zachowania: nadpobudliwość psychoruchowa, agresja, cechy autystyczne;
- syndaktylia II i III palca stóp;
- nieprawidłowe zewnętrzne narządy płciowe u chłopców;
- wady wrodzone narządów wewnętrznych u chłopców.

## Inne cechy

Anstey i Taylor (1999) na podstawie wyników przeprowadzonej przez nich ankiety wysnuli wniosek, że zespół Smitha-Lemliego-Opitza może być pierwszym przykładem dziedzicznego zaburzenia fotoczułości, w którym wrażliwość na promieniowanie UVA jest powszechna. Również na podstawie wyników ankiet telefonicznych przeprowadzonych wśród 56 chorych Tierney i współpracownicy (2001) stwierdzili, iż badani wykazują się opóźnieniem umysłowym, nadpobudliwością, łatwo się irytują, mają problemy z wystawianiem się, cierpią na zaburzenia snu, mają tendencję do samookaleczeń oraz zachowań autystycznych. Doktor Elanie Tierney od kilku lat zajmuje się ponadto autyzmem i jego związkiem z niskim stężeniem cholesterolu. Interesowała ją zwłaszcza problem leczenia zaburzeń zachowania poprzez stosowanie cholesterolu. Niestety, wbrew wcześniejszym doniesieniom, jakoby dieta bogatocholesterolowa powodowała poprawę zachowania dzieci z zespołem SLOS, niedawno zostały opublikowane wyniki ostatnich przeprowadzonych badań, które nie potwierdziły korzystnego wpływu cholesterolu (Tierney i in., 2010). Niektórzy chorzy z zespołem SLOS wykazują zwiększoną podatność na infekcje. Mogą to być zapalenia w obrębie dróg oddechowych, ucha środkowego czy nawracające zakażenia układu moczowego.

## Patomechanizm

Przyczyną choroby jest blok na przedostatnim etapie powstawania cholesterolu. Polega on na całkowitym braku bądź obniżonej aktywności reduktazy 7-dehydrocholesterolu (*7-dehydrocholesterol reductase*; DHCR7; OMIM\*602858) odpowiedzialnej za redukcję podwójnego wiązania w pozycji C7,8 w 7-dehydrocholesterolu (7-DHC). Gen kodujący białko enzymatyczne DHCR7 został zlokalizowany na chromosomie 11 w pozycji q12-q13. Ma on 9 eksonów, przy czym translacja białka rozpoczyna się od sekwencji ATG, usytuowanej w trzecim eksonie. Ekspresja genu zachodzi w nadnerczach, wątrobie, jelicie cienkim i mózgu. Według dotychczasowych doniesień znanych jest ponad 100 różnych mutacji i ponad 15 polimorfizmów (zmian łagodnych, bez znaczenia klinicznego) w genie *DHCR7*, który koduje reduktazę 7-dehydrocholesterolową.

Związek pomiędzy zaburzeniami w biosyntezie cholesterolu i niezwykle różnorodnym spektrum anomalii rozwojowych w zespole SLOS stał się zrozumiałym po wykryciu, że cholesterol, poprzez kontrolę ekspresji genów polarności, kodujących białka sygnałowe (*Sonic hedgehog*), odgrywa ważną rolę w wczesnym rozwoju zarodka.

## Epidemiologia

Częstość występowania zespołu SLOS nie jest ostatecznie znana. Na świecie występuje z częstością około od 1 na 20 000 do 1 na 60 000, jednak badania populacyjne prowadzone w Europie Środkowej, między innymi w Czechach i na Słowacji, wskazują na znacznie częstsze jego występowanie (około 1 na 10 000).

## Nosicielstwo

Przeprowadzone w Zakładzie Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” badania przesiewowe wykazały, że częstość nosicielstwa wszystkich mutacji wywołujących zespół SLOS w populacji polskiej wynosi od 1 na 26 do 1 na 32, natomiast częstość homozygot (osoby chore) – od 1 na 2646 do 1 na 4065 (Ciara i in., 2006). Badania te należą do trzech tego typu na świecie i uzupełniają dane dotyczące nosicielstwa i częstości choroby uzyskiwane w skali globalnej. Wysoki współczynnik nosicielstwa (3,14% – 3,89%) pozwala przypuszczać, że zespół SLOS może być w Polsce jedną z częstszych chorób metabolicznych.

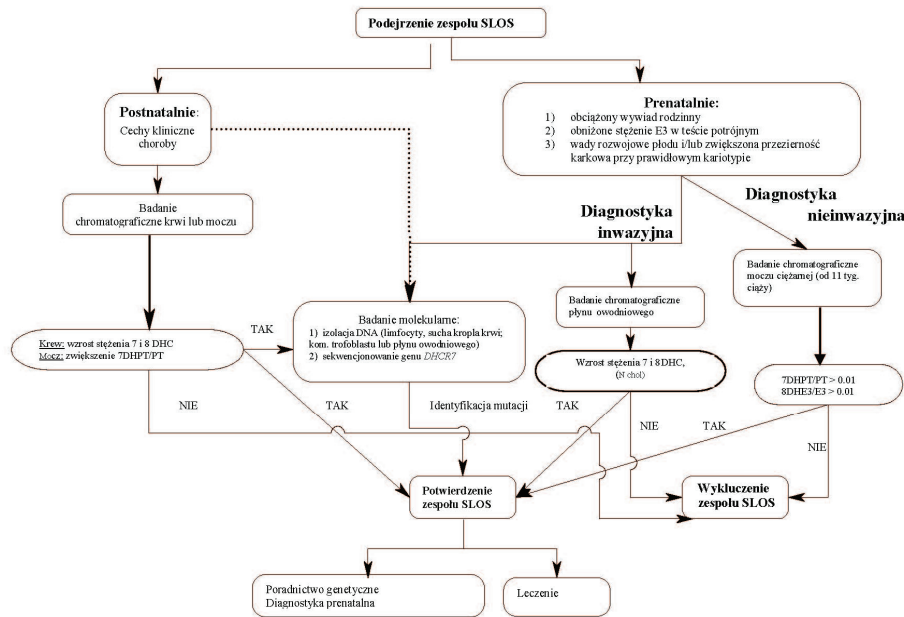
## Zespół SLOS w Polsce

Jedynym ośrodkiem w Polsce, który zajmuje się diagnostyką zespołu Smitha-Lemliego-Opitza jest Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie. Zespół SLOS zdiagnozowano dotąd u ponad 90 chorych. U 15 pacjentów rozpoznanie kliniczne zostało postawione przed 1993 rokiem, a po wykryciu przyczyny choroby zweryfikowane za pomocą badań biochemicznych (oznaczono stężenie cholesterolu i 7-dehydrocholesterolu), a następnie molekularnych (wykryto mutację w genie *DHCR7*). Spektrum obserwowanych w obrębie tak dużej grupy chorych zaburzeń rozwojowych jest bardzo szerokie. Potwierdza to podkreślaną w literaturze światowej złożoność obrazu klinicznego omawianego zespołu. Wśród chorych znajdują się przypadki łagodne, charakteryzujące się jedynie dyskretnymi cechami dysmorfii twarzoczaszki oraz umiarkowaną niepełnosprawnością intelektualną, dalej – postaci klasyczne, to jest z charakterystycznymi dla zespołu cechami fenotypowymi w obrębie twarzy, małogłowiem, wadami narządów wewnętrznych, kończyn oraz zewnętrznych narządów płciowych, jak również formy ciężkie – noworodki urodzone z wewnątrzmaciczną dystrofią oraz mnogimi, poważnymi wadami rozwojowymi, między innymi serca (wspomniany wyżej wspólny kanał przedsionkowo-komorowy) i mózgowia (również holoprosencefalia występująca u około 5% chorych). W tej ostatniej grupie śmiertelność jest bardzo wysoka – większość chorych umiera w ciągu kilku pierwszych tygodni życia (Krajewska-Walasek i in., 1999; Krajewska-Walasek 2006; Jezela-Stanek i in., 2008).

### Diagnostyka – badania biochemiczne i molekularne

Kompleksowy schemat diagnostyki laboratoryjnej zespołu Smitha-Lemliego-Opitza został przedstawiony na rycinie 1 (Krajewska-Walasek i in., 2006). Z uwagi na złożony i nie do końca charakterystyczny obraz kliniczny zespołu SLOS postawienie rozpoznania tylko na podstawie badania przedmiotowego nie jest pewne. Nieocenione znaczenie w jego diagnozowaniu mają badania laboratoryjne – zarówno biochemiczne (takie jak oznaczenie stężenia cholesterolu oraz 7- i 8-dehydrocholesteroli w surowicy krwi z zastosowaniem techniki GC/MS, czyli gazometrii cieczonej sprzężonej ze spektrometrią mas), jak i molekularne (poszukiwania mutacji w genie *DHCR7*, głównie w DNA izolowanym z limfocytów krwi obwodowej) (Ciara i in., 2003; Jezela-Stanek, Krajewska-Walasek, 2006). Wyniki badań biochemicznych wskazują na istnienie zależności między postacią choroby (to znaczy ciężkością stanu klinicznego

chorego) a stężeniem cholesterolu i jego prekursorów. U pacjentów z ciężką postacią choroby, mnogimi wadami rozwojowymi stężenia cholesterolu są najniższe (nawet poniżej 10 mg/dl).



Ryc. 1. Kompleksowy schemat diagnostyki laboratoryjnej zespołu Smitha-Lemliego-Opitza

Źródło: opracowanie własne.

DHC – dehydrocholesterol; chol – cholesterol; 7DHPT – 7-dehydropregnantriol; PT – pregnantriol; 8DHE3 – 8-dehydroestriol; E3 – estriol

Jest jednak pewna liczba chorych (według danych literaturowych około 10%), u których stężenie cholesterolu jest prawidłowe, natomiast stężenie 7- i 8-DHC tylko nieznacznie podwyższone (odnotowane stężenia cholesterolu sięgają nawet 200 mg/dl). Pacjenci tacy prezentują przy tym jedynie dyskretne nieprawidłowości fenotypowe (w wyglądzie) oraz opóźnienie rozwoju nieznacznego stopnia czy zaburzenia zachowania. W tych przypadkach (gdy wyniki badań biochemicznych nie są jednoznaczne) należy posłużyć się diagnostyką molekularną, która pozwala definitywnie zweryfikować rozpoznanie i postawić diagnozę. W odróżnieniu od wyników badań biochemicznych, mimo prowadzonych analiz, dotąd nie udało się ustalić korelacji między genotypem (mutacją) a fenotypem choroby. Dowodem i przykładem mogą być polscy pacjenci z zespołem. Przy wspomnianej wyżej różnorodności stwierdzanych u nich wad wrodzonych i stanów klinicznych około 65% stanowią 2 mutacje (W151X i V326L) (Witsch-Baumgartner i in., 2001; Ciara i in., 2004).

## Diagnostyka prenatalna

Urodzenie jednego chorego dziecka (choroba spowodowana jest obecnością chorobotwórczych mutacji na obu allelach genu *DHCR7*) wiąże się z 25-procentowym ryzykiem powtórzenia się choroby u dziecka z każdej kolejnej ciąży (dziedziczenie autosomalne recesywne). Oznacza to, że zarówno matka chorego dziecka, jak i ojciec są zdrowymi nosicielami choroby (mają na jednym allelu genu *DHCR7* mutację, natomiast drugi allel tego genu ma prawidłową strukturę). Wiarygodne rozpoznanie choroby w rodzinie umożliwia więc wczesne poinformowanie rodziców między innymi o możliwościach przeprowadzenia badania prenatalnego. Diagnostyka przedurodzeniowa może być przeprowadzona zarówno za pomocą metod klasycznych (tak zwanych inwazyjnych – biopsja kosmówki czy amniopunkcja) w komórkach trofoblastu lub płynu owodniowego, jak również technik nieinwazyjnych, czym mogą poszczycić się jedynie nieliczne ośrodki na świecie. Badanie to polega na ocenie w jednorazowej próbce moczu kobiety ciężarnej stosunku 8-dehydroestriolu do estriolu oraz 7-dehydropregnantriolu do pregnantriolu (Krajewska-Walasek i in., 2003; Jezela-Stanek i in., 2006). W ostatnim czasie metody nieinwazyjne stosuje się z powodzeniem również w diagnostyce postnatalnej zespołu SLOS (u dzieci powyżej 1. roku życia). Znacznie zmniejsza to traumatyczność diagnostyki oraz przyspiesza proces diagnostyczny.

## Leczenie dietetyczne

Już od roku 1993, kiedy zidentyfikowano podłoże biochemiczne zespołu SLOS, prowadzone są kolejne próby normalizacji zaburzeń stosunku cholesterolu do jego prekursorów poprzez stosowanie diety bogatej w cholesterol. Efekt tej terapii jest różny i dotąd nie ma jednoznacznej opinii na temat jej skuteczności, aczkolwiek coraz częściej podkreśla się brak poprawy klinicznej w obiektywnych testach (Tierney i in., 2010). Podobnie niejednoznaczne wyniki uzyskano wśród polskich pacjentów, u których stosowano dietę bogatocholesterolową (doświadczenia własne). Pomimo uzyskania poprawy w analizowanych parametrach antropometrycznych – masa ciała (i to głównie u pacjentów najmłodszych) – wykładniki biochemiczne choroby nie u wszystkich wróciły do normy, a ocena psychologiczna i neurologiczna nie wykazały istotnego przyspieszenia tempa rozwoju ani poprawy zachowania (Krajewska-Walasek, Jezela-Stanek, 2003).

## **Opieka i terapia u chorych z zespołem SLOS**

### **Zaburzenia odżywiania i objawy ze strony przewodu pokarmowego**

Bardzo charakterystyczny dla zespołu SLOS jest brak przyrostu masy ciała lub bardzo słaby przyrost. Objaw ten może występować nawet mimo braku innych, takich jak biegunki, wymioty czy mimo prawidłowej podaży kalorycznej. Przyczyną może być przerostowe zwężenie odźwiernika (wtedy występują wymioty tak zwane chlustające) – wymagana jest wówczas interwencja chirurgiczna – oraz refluks żołądkowo-przełykowy, którego leczenie farmakologiczne nie zawsze przynosi oczekiwany skutek i może być również wymagana interwencja chirurgiczna, na przykład fundoplikacja. W innych przypadkach korzystny efekt leczniczy, to jest prawidłowy przyrost masy ciała, daje jedynie przezskórna endoskopowa gastrostomia (PEG). Polega ona na wprowadzeniu drogą endoskopową poprzez ściany jamy brzusznej sondy do żołądka. U chorych mogą również występować zaparcia, co wymaga przeprowadzenia diagnostyki w kierunku choroby Hirschsprunga (brak śródściennych zwojów nerwowych w dystalnym odcinku jelita grubego, tak zwane bezzwojowe jelito grube), będącej niekiedy jednym z objawów zespołu SLOS. W takim przypadku również stosuje się leczenie chirurgiczne.

Nasilenie obserwowanych u dzieci zaburzeń funkcji przewodu pokarmowego zmniejsza się z wiekiem – z reguły około 7.-8. roku życia następuje poprawa i przyspieszenie tempa przyrostu masy ciała. Bywa jednak, że następuje to dopiero po 10. roku życia. W przypadku każdego chorego wskazana jest:

- podaż pokarmów bogatocholesterolowych przy zachowaniu właściwej podaży kalorycznej (pod kierunkiem dietetyka);
- rozważenie suplementacji cholesterolem (w dawce 40-100 miligramów na kilogram masy ciała na dobę);
- stosowanie reżimu pokarmowego: częste posiłki, ale o małej objętości, z zachowaniem odpowiedniej pozycji ciała;
- w razie dodatkowych wskazań – leczenie farmakologiczne refluksu lub chirurgiczne (PEG, fundoplikacja).

### **Rozwój psychoruchowy i zaburzenia zachowania**

Ze względu na występujące zaburzenia dystrybucji napięcia mięśniowego (po urodzeniu obniżone, a następnie, jeszcze w okresie noworodkowym i później, często wzmożone, aż do spastyczności) wskazane jest jak najszybsze

wdrożenie fizjoterapii. Wpływa to korzystnie nie tylko na samo napięcie mięśniowe (motorykę dziecka), ale również stymuluje i poprawia ogólny rozwój psychoruchowy. Dysfunkcja intelektualna jest niemal stałą cechą w zespole SLOS. Pacjenci są niepełnosprawni intelektualnie w stopniu znacznym, a nawet głębokim. Tylko nieliczni (z postacią łagodną choroby) mają umiarkowane opóźnienie. Z tego powodu wymagana jest kompleksowa stymulacja rozwoju – opieka psychologiczna, logopedyczna, programy interwencji prowadzone w ramach przedszkoli czy szkół. Chorzy z ciężką postacią choroby, często z porażeniem spastycznym czterokończynowym, mimo prowadzonej wszechstronnej rehabilitacji nie są sprawni fizycznie – nie poruszają się samodzielnie. Duży odsetek pacjentów ma bardzo ograniczone słownictwo i umiejętność komunikacji.

Często u chorych z zespołem SLOS występują zaburzenia snu (niekiedy śpią jedynie 2-3 godziny na dobę). Z reguły poprawa następuje wraz z wiekiem dziecka (w wieku szkolnym), jednak do tego czasu pomocne mogą okazać się środki farmakologiczne (melatonina podawana godzinę przed snem wieczornym, klonidyna czy difenhydramina). W przypadku zaburzeń zachowania (cechy autystyczne u 46-53% chorych, agresja – 52%, autoagresja – 35%, zachowania obsesyjne – 52%) wymagane jest leczenie neurologiczne czy nawet psychiatryczne wraz z zastosowaniem środków psychotropowych („łagodniejsze” środki farmakologiczne, jak hydroksyzyna, a nawet relanium niestety często nie przynoszą spodziewanego efektu). Wdrożenie takiego leczenia należy rozważyć zwłaszcza w przypadkach, gdy zachowanie dziecka stanowi zagrożenie dla niego samego lub/i otoczenia (autoagresja, agresja, zachowania natrętne z samouszkodzaniem) lub terapia behawioralna i inne środki terapeutyczne nie przynoszą oczekiwanego efektu. Skuteczne są wówczas takie środki, jak: ziprasidon, aripiprazol, pimozyd, olanzepina, kwetiapina, a nawet haloperidol, czy risperidon (informacje własne). Należy ponadto pamiętać, że nasilenie zaburzeń zachowania może być wywołane innymi chorobami, na przykład infekcyjnymi (zapalenie ucha środkowego, zatok) lub alergią (jest to wówczas reakcja na świąd, ból i tym podobne). W przypadku występowania u chorego zaburzeń obsesyjnych, kompulsywnych (otwieranie – zamykanie drzwi, włączanie – wyłączanie światła i tym podobne) czy dużego niepokoju w leczeniu pomocne mogą być leki z rodziny Prozacu. Stosuje się również fluwoksaminę, w monoterapii lub z preparatami litu czy neuroleptykami.

Jak już wspomniano, częstym objawem u chorych z zespołem SLOS są zachowania autystyczne (50% pacjentów) czy całościowe zaburzenia rozwoju (*Pervasive Developmental Disorders* – PDD). W leczeniu należy wówczas stosować techniki behawioralne – terapię kognitywną (CBT), jak również środki farmakologiczne – leki przeciwdepresyjne, pochodne benzodiazepiny – relanium czy lorazepam (może się okazać skuteczny w leczeniu mutyzmu; dawka

maksymalna to 0,025 miligrama na kilogram masy ciała, wymagane są minimum 4 godziny przerwy między dawkami). Leki przeciwdepresyjne są ponadto wskazane u chorych z zaburzeniami nastroju (*mood disorders*). Mogą to być: Prozac, Wellbutrin, Celxa, Lexapro i tym podobne.

### Wady wrodzone

Częściowo na temat możliwych wad rozwojowych narządów wewnętrznych (dotyczących przewodu pokarmowego) wspomniano już powyżej. Możliwe jest jednak występowanie wad dotyczących niemal wszystkich struktur, stąd u dziecka z podejrzeniem/rozpoznanie zespołu Smitha-Lemliego-Opitza wskazana jest dokładna ocena narządów wewnętrznych (zwłaszcza serca i nerek) oraz narządów płciowych, ośrodkowego układu nerwowego wraz z narządem wzroku (opadanie powiek – u około 50% chorych, zaćma – 12-18%), badanie laryngologiczne (możliwość rozszczepu podniebienia – 37-52%) wraz z oceną słuchu (możliwe występowanie niedosłuchu). Najczęściej obserwowanymi wadami wrodzonymi są wada serca oraz syndaktylia. Wnikliwej diagnostyki i korekty chirurgicznej wymagają często nieprawidłowości w budowie zewnętrznych narządów płciowych u chłopców – narządy obojnacze (czyli żeńskie u chorych z kariotypem męskim 46,XY), wnętrostwo czy różne postacie spodziectwa. Ze względu na dużą częstość występowania nieprawidłowego różnicowania płci u każdego chorego chłopca z wnętrostwem, spodziectwem czy zbyt małym prąciem wymagana jest konsultacja urologiczna, jak też ocena kariotypu (badanie cytogenetyczne). Leczenie stwierdzonych wad zależy od ich charakteru i jest zgodne z ogólnie przyjętymi zasadami i procedurami. Niestety zdarza się, że zabiegi operacyjne są odraczane z uwagi na ciężki stan ogólny dziecka, infekcje, niską masę ciała i tym podobne.

### Problemy anestezyjologiczne

Problemem w leczeniu chirurgicznym, poza przeciwwskazaniami wynikającymi ze stanu ogólnego dziecka, może się okazać konieczność stosowania znieczulenia ogólnego. Opisano bowiem trudności związane zarówno z intubacją (spowodowane występującym w zespole SLOS małozuchwim czy rozszczepem podniebienia; Matveevskii i in., 2006), jak też powikłania po zastosowanych środkach znieczulenia ogólnego (halotan, sukcyntylocholina) (Petersen, Crouch, 1995; Mizushima, Satoyoshi, 1988). Obejmowały one wystąpienie drżenia mięśniowego czy hipertermii (też złośliwej). Powikłania te wystąpiły

jednak tylko w pojedynczych przypadkach i u chorych z zespołem SLOS nie ma przeciwwskazań do stosowania określonego środka znieczulającego. Niemniej zainteresowanym specjalistom polecamy zapoznanie się z publikacjami przedstawiającymi postępowanie stosowane przy znieczuleniu (Sudou i in., 2003; Quezado i in., 2002; Choi, Nowaczyk, 2000).

## Skóra

Fotowrażliwość (na promieniowanie słoneczne) może być znaczna, stąd wiele dzieci z zespołem SLOS nie toleruje żadnej ekspozycji na światło słoneczne. Inni chorzy tolerują różne okresy narażenia, jednak tylko pod warunkiem odpowiedniej ochrony – ubrania i zabezpieczenia UVA i UVB filtrami przeciwsłonecznymi.

## Podsumowanie

Zespół Smitha-Lemiego-Opitza (SLOS) jest chorobą metaboliczną spowodowaną dziedzicznym defektem biosyntezy cholesterolu. W Polsce jedynym ośrodkiem, który zajmuje się jego diagnostyką, jest Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”. Choroba przebiega pod postacią zespołu ciężkich wad wrodzonych, chociaż zdarza się też przebieg łagodny (bez wad wrodzonych). Zawsze jednak towarzyszy jej upośledzenie rozwoju umysłowego. Obecnie jak najwcześniejsza weryfikacja rozpoznania klinicznego zespołu SLOS za pomocą diagnostyki biochemicznej bądź molekularnej pozwala na wczesne objęcie chorego wielospecjalistyczną opieką oraz wdrożenie leczenia dietetycznego. Pozytywny wpływ takiego postępowania na przebieg choroby, przede wszystkim na ogólny rozwój oraz złagodzenie zaburzeń zachowania, jest przecież bezsporny. Urodzenie chorego dziecka wiąże się z 25-procentowym ryzykiem powtórzenia się choroby u dziecka z każdej kolejnej ciąży. Wiarygodne rozpoznanie choroby umożliwia przeprowadzenie badania prenatalnego, w tym również bezinwazyjnego (badanie moczu matki) w każdej następnej ciąży.

## Stowarzyszenia i inne grupy wsparcia

- Stowarzyszenie na rzecz Osób z Zespołem Smitha, Lemiego i Opitza „SLOmisie”, <<http://slomisie.phorum.pl/>>;
- strona Michałka Sordyna chorującego na zespół SLOS: <<http://slo-michal.net/pl/>>;

- Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN”, <<http://www.gen.org.pl>>;
- The Smith-Lemli-Opitz/RSH Foundation (USA), <<http://www.smithlemliopitz.org/>>.

*W razie jakichkolwiek pytań dotyczących diagnostyki, w tym badań prenatalnych, w kierunku zespołu Smitha-Lemli-Opitza prosimy o kontakt z Zakładem Genetyki Medycznej lub Pracownią Zaburzeń Metabolizmu Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie.*

## Bibliografia

- Anstey A.V., Taylor C.R. (1999), *Photosensitivity in the Smith-Lemli-Opitz syndrome: the US experience of a new congenital photosensitivity syndrome*, "Journal of The American Academy of Dermatology", July 41 (1), p. 121-123.
- Choi P.T., Nowaczyk M.J. (2000), *Anesthetic considerations in Smith-Lemli-Opitz syndrome*, "Canadian Anaesthetists' Society Journal", June 47 (6), p. 556-561.
- Ciara E., Nowaczyk M.J., Witsch-Baumgartner M., Malunowicz E., Popowska E., Jezela-Stanek A., Piotrowicz M., Wayne J.S., Utermann G., Krajewska-Walasek M. (2004), *DHCR7 mutations and genotype-phenotype correlation in 37 Polish patients with Smith-Lemli-Opitz syndrome*, "Clinical Genetics", December 66 (6), p. 517-524.
- Ciara E., Popowska E., Krajewska-Walasek M. (2003), *Zespół Smitha, Lemlego i Opitza w badaniach klinicznych, biochemicznych i molekularnych*, „Postępy Biologii Komórki”, 30, s. 293-310.
- Ciara E., Popowska E., Piekutowska-Abramczuk D., Jurkiewicz D., Borucka-Mankiewicz M., Kowalski P., Goryluk-Kozakiewicz B., Nowaczyk M.J., Krajewska-Walasek M. (2006), *SLOS carrier frequency in Poland as determined by screening for Trp151X and Val326Leu DHCR7 mutations*, "European Journal of Human Genetics", November-December 49 (6), p. 499-504.
- Cowell H.R. (1978), *The genetics of foot disorders*, "Orthopedic Reviews", vol. 7, p. 55-58.
- Cunniff C., Kratz L.E., Moser A., Natowicz M.R., Kelley R.I. (1997), *Clinical and biochemical spectrum of patients with RSH/Smith-Lemli-Opitz syndrome and abnormal cholesterol metabolism*, "American Journal of Medical Genetics", vol. 68, p. 263-269.
- Curry C.J.R., Carey J.C., Holland J.S., Chopra D., Fineman R., Golabi M., Sherman S., Pagon R.A., Allanson J., Shulman S., Barr M., McGravey V., Dabiri C., Schimke N., Ives E., Hall B.D. (1987), *Smith-Lemli-Opitz syndrome – type II: multiple congenital anomalies with male pseudohermaphroditism and frequent early lethality*, "American Journal of Medical Genetics", vol. 26, p. 45-57.
- Dallaire L., Fraser F.C. (1966), *The syndrome of retardation with urogenital and skeletal anomalies in siblings*, "Journal of Pediatrics", September 69 (3), p. 459-460.
- Fried K., Fraser W.I. (1972), *Smith-Lemli-Opitz syndrome in an adult*, "Journal of Mental Deficiency Research", vol. 16, p. 30-34.
- Jezela-Stanek A. (2006), *Rola badań klinicznych, biochemicznych i genetycznych w pre- i postnatalnym rozpoznawaniu i leczeniu zespołu Smitha, Lemlego i Opitza*, praca doktorska, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”.
- Jezela-Stanek A., Ciara E., Malunowicz E.M., Korniszewski L., Piekutowska-Abramczuk D., Popowska E., Krajewska-Walasek M. (2008), *Mild Smith-Lemli-Opitz syndrome: Further*

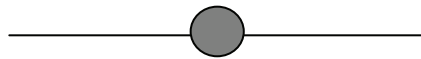
- delineation of 5 Polish cases and review of the literature*, "European Journal of Human Genetics", 51 (2), p. 124-140.
- Jezela-Stanek A., Krajewska-Walasek M. (2006), *Zespół Smitha, Lemlego i Opitza – historia naturalna, diagnostyka oraz zalecane postępowanie z pacjentem i jego rodziną*, „Standardy Medyczne”, 3, s. 78-85.
- Jezela-Stanek A., Małunowicz E.M., Ciara E., Popowska E., Goryluk-Kozakiewicz B., Spodar K., Czerwiecka M., Jezuita J., Nowaczyk M.J., Krajewska-Walasek M. (2006), *Maternal urinary steroid profiles in prenatal diagnosis of Smith-Lemli-Opitz syndrome: first patient series comparing biochemical and molecular studies*, "Clinical Genetics", January 69 (1), p. 77-85.
- Kelley R.I. (1998), *RSH/Smith-Lemli-Opitz syndrome: mutations and metabolic morphogenesis*, "American Journal of Medical Genetics", vol. 63, p. 322-326.
- Krajewska-Walasek M. (1996), *Zespół Smitha-Lemlego i Opitza w praktyce klinicznej*, „Pediatria Polska”, 10, s. 873-880.
- Krajewska-Walasek M. (2000), *Zespół Smitha, Lemlego i Opitza – rozpoznawanie i postępowanie*, „Postępy Neonatologii”, supl. I, s. 354-359.
- Krajewska-Walasek M. (2006), *Badania nad częstością występowania zespołu Smitha, Lemlego i Opitza. Materiały informacyjne dla pediatrów, neonatologów oraz położników i ginekologów*, Warszawa.
- Krajewska-Walasek M., Gradowska W., Ryzko J., Socha P., Chmielik J., Szapłyko W., Kasprzyk J., Górnska B., Szreter M., Wolski J., Rysiewski H., Małunowicz E.H., Gregorek H., Michałkiewicz J., Pietraszek E., Szapłyko J. (1999), *Further delineation of the classical Smith-Lemli-Opitz syndrome phenotype at different patient ages: clinical and biochemical studies*, "Clinical Dysmorphology", 8, p. 29-40.
- Krajewska-Walasek M., Jezela-Stanek A. (2003), *Leczenie dietetyczne w zespole Smitha, Lemlego i Opitza*, „Pediatria Polska”, 78, s. 537-542.
- Krajewska-Walasek M., Jezela-Stanek A., Spodar K., Gajdulewicz M., Małunowicz E., Ciara E., Materna-Kiryłuk A., Goryluk-Kozakiewicz B., Popowska E., Chrzanowska K., Latos-Bieleńska A. (2006), *Zespół Smitha, Lemlego i Opitza – kiedy podejrzewać i jak diagnozować*, „Pediatria Polska”, 81 (6), s. 403-408.
- Krajewska-Walasek M., Małunowicz E.M., Ciara E., Popowska E., Chrzanowska K., Kozakiewicz-Goryluk B., Gajdulewicz M., Jezela-Stanek A., Rysiewski H. (2003), *Najnowsze metody diagnozowania zespołu Smitha, Lemlego i Opitza*, „Pediatria Polska”, 78, s. 531-536.
- Lowry R.B., Miller J.R., MacLean J.R. (1968), *Micrognathia, polydactyly, and cleft palate*, "Journal of Pediatrics", June 72 (6), p. 859-861.
- Matveevskii A., Berman L., Sidi A., Gravenstein D., Kays D. (2006), *Airway management of patient with Smith-Lemli-Opitz syndrome for gastric surgery: case report*, "Pediatric Anesthesia", March 16 (3), p. 322-324.
- Mizushima A., Satoyoshi M. (1988), *Unusual responses of muscular rigidity and hypothermia to halothane and succinylcholine; a case report of Smith-Lemli-Opitz (SLO) syndrome*, "Masui", September 37 (9), p. 1118-1123.
- Opitz J.M., Penchaszadeh V.B., Holt M.C., Spano L.M. (1987), *Smith-Lemli-Opitz (RSH) syndrome bibliography*, "American Journal of Medical Genetics", vol. 28, p. 745-750.
- Pauli R.M., Williams M.S., Josephson K.D., Tint G.S. (1997), *Smith-Lemli-Opitz syndrome: thirty-year follow-up of 'S' of 'RSH' syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", vol. 68, p. 260-262.
- Petersen W.C., Crouch E.R. Jr. (1995), *Anesthesia-induced rigidity, unrelated to succinylcholine, associated with Smith-Lemli-Opitz syndrome and malignant hyperthermia*, "Anesthesia & Analgesia", March 80 (3), p. 606-608.

- Quezado Z.M., Veihmeyer J., Schwartz L., Nwokoro N.A., Porter F.D. (2002), *Anesthesia and airway management of pediatric patients with Smith-Lemli-Opitz syndrome*, "Anesthesiology", October 97 (4), p. 1015-1019.
- Sudou K., Shirotori T., Ichino T., Yamada T., Inokuchi M., Ohata J. (2003), *Anesthetic management of a patient with Smith-Lemli-Opitz syndrome complicated with thrombocytopenia*, "Masui", November 52 (11), p. 1240-1242.
- Tierney E., Conley S.K., Goodwin H., Porter F.D. (2010), *Analysis of short-term behavioral effects of dietary cholesterol supplementation in Smith-Lemli-Opitz syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", Part A, January 152A (1), p. 91-95.
- Tierney E., Nwokoro N.A., Porter F.D., Freund L.S., Ghuman J.K., Kelley R.I. (2001), *Behavior phenotype in the RSH/Smith-Lemli-Opitz syndrome*, "American Journal of Medical Genetics", 15 January, 98 (2), p. 191-200.
- Tint G.S., Irons M., Elias E.R., Batta A.K., Frieden R., Chen T.S., Salen G. (1994), *Defective cholesterol biosynthesis associated with the Smith-Lemli-Opitz syndrome*, "The New England Journal of Medicine", vol. 330, p. 107-113.
- Witsch-Baumgartner M., Ciara E., Löffler J., Menzel H.J., Seedorf U., Burn J., Gillissen-Kaesbach G., Hoffmann G.F., Fitzky B.U., Mundy H., Clayton P., Kelley R.I., Krajewska-Walasek M., Utermann G. (2001), *Frequency gradients of DHCR7 mutations in patients with Smith-Lemli-Opitz syndrome in Europe: evidence for different origins of common mutations*, "European Journal of Human Genetics", 9, p. 45-50.



MARIA I ZDZISŁAW POŹDZIAKOWIE  
MAGDALENA MACIEJEWSKA-SORDYL  
BRYGIDA MALIŃSKA-GIECEWICZ

## Nasze dzieci z zespołem SLOS



### **Notatki z życia Macieja (zapiski Marii i Zdzisława Poździaków)**

Nasz syn Maciej urodził się 11 grudnia 1981 roku. Cięża oceniana była jako prawidłowa, czułam się dobrze, toteż moja rozpacz nie miała granic, gdy dziecko urodziło się z wadami (zrosnięte palce u stóp, dodatkowe palce u rąk, spodziectwo, zadarty nos). Poza tym pediatrzy stan dziecka ocenili jako dobry (prawidłowa waga i długość, kolor skóry).

Pierwszym poważnym problemem było nieprzybieranie na wadze, biegunki i wymioty. Efektem tego był opóźniony rozwój psychoruchowy, dystroficzne mięśnie. Maciej przez wiele miesięcy nie unosił samodzielnie głowy. Szukając pomocy u różnych specjalistów, dostałam skierowanie do Centrum Zdrowia Dziecka. W poradni genetycznej „wyrokiem” była dla nas diagnoza postawiona przez prof. Małgorzatę Krajewską-Walasek: zespół Smitha-Lemliego-Opitza. Było to w lipcu 1982 roku. Zawalił się nasz świat, ale wraz z mężem podjęliśmy walkę z losem. Pobyt Maćka na oddziale gastrologicznym CZD we wrześniu tego samego roku był trudny, bo dziecko zachorowało na zapalenie płuc. Zalecona dieta bezglutenowa przyniosła poprawę stanu zdrowia Macieja (minimalne przybieranie na wadze – po 5 dekagramów na tydzień). Zaprzyjaźniona lekarka dr Irena Sienicka była z nami w codziennym kontakcie, spieszyła zawsze z pomocą medyczną i dobrą radą, podtrzymywała nas na duchu. W następnym roku skierowała nas na rehabilitację do dr. Kazimierza Kmiecia w szpitalu sanatoryjnym w Jastrzębiu-Zdroju. Doktor Kmiec okazał się wysokiej klasy

specjalistą, wspaniałym człowiekiem i wiele lat kierował rehabilitacją Maćka. Zlecał dla niego masaże oraz fizykoterapię. Przepisał też trudny do zdobycia wówczas lek Celebrolizini. Poziom rozwoju 3,5-letniego Maćka ocenił na 9 miesięcy. Dziecko samodzielnie nie siedziało, nie stało, nie chodziło, nie wspominając o mówieniu. Rozpoczęta wówczas rehabilitacja w zasadzie trwa do dzisiaj. Masaże i fizykoterapia przez wiele lat były w rozkładzie każdego naszego dnia. Dodam jeszcze, że nie wszyscy pediatrzy, neurologi i psycholodzy rozpoznawali zespół genetyczny u Maćka. Objawy choroby były podobne do urazów po dziecięcym porażeniu mózgowym. W tym okresie korzystaliśmy z pomocy tylu lekarzy, energoterapeutów oraz specjalistów medycyny niekonwencjonalnej, że nie sposób ich wszystkich wymienić. Jako rodzice głęboko wierzyliśmy, że Maciek będzie chodził i mówił. W 5. roku życia zaczął stawiać pierwsze kroki. Walczyliśmy z koślawością stóp.

Rozwój umysłowy dziecka był nierówny: uczucia i emocje rozwijały się prawidłowo, pewien rodzaj inteligencji również. Dawały o sobie znać deficyty związane z myśleniem abstrakcyjnym. Mimo wielu lat nauki Maciek nie opanował umiejętności matematycznych, nawet podstawowych. Mówię o wielu latach nauki, bo Maciek rozpoczął edukację w domu w formie nauczania indywidualnego. Po ukończeniu tym systemem 8-letniej szkoły podstawowej poszedł do gimnazjum specjalnego. Kontynuował naukę w 2-letniej zasadniczej szkole zawodowej w oddziale przysposabiającym do pracy. W 2006 roku ukończył szkołę, zdobywając zawód pracownika gospodarstwa domowego. Oboje z mężem dużo czasu poświęciliśmy rozwojowi umysłowemu syna. Maciek bardzo szybko poznał kalendarz i nauczył się odczytywać czas. Dzisiaj posługuje się telefonem komórkowym (wysyła SMS-y), korzysta z internetu, obsługuje urządzenia radiowo-telewizyjne, czyta interesujące go gazety („Teletydzień”, „Kronika Beskidzka”). Maciek ma szerokie zainteresowania, kocha muzykę, ma swoją kolekcję płyt, ogląda programy rozrywkowe, sportowe oraz satyryczne.

W szkole zawodowej ujawniły się jego zdolności malarskie. Udział w konkursach przyniósł mu nagrody, z których najbardziej cenimy I nagrodę zdobytą w czasie VII Konfrontacji Plastycznych Młodych Twórców w 2005 roku za obraz „Świat podwodny” oraz II nagrodę w tym samym konkursie przyznaną w dziedzinie technik kombinowanych w 2003 roku za obraz „Martwa natura” (kopie obrazów w załączeniu). Obecnie Maciej jest uczestnikiem warsztatów terapii zajęciowej, prowadzonych przez Teatr Grodzki w Bielsku-Białej. Poziom ośrodka pozwala mu realizować się w pracowni stolarskiej, plastycznej, artterapii i gospodarstwa domowego. Szczególnie ważne są dla niego zajęcia w kuchni, bo zaniedbałam przysposobienie do samodzielnego życia syna, wyręczając go w codziennych czynnościach. Nadopiekuńczość okazała się jednym z większych moich błędów, których naprawienie jest bardzo trudne.

Jednym z problemów jest również brak samodzielności Maćka w poruszaniu się. Najlepiej czuje się blisko drugiej osoby, a najchętniej trzymałby ją za rękę. Problem ten nasila się zimą, spotęgowany lękiem przed śniegiem i lodem. Oprócz tego kłopotem jest niepokój Maćka o bliskie osoby. Gdy ktoś z rodziców nie pojawia się w domu o umówionej porze, jego niepokój przeradza się w histerię. Ostatnią terapię (medycyna holistyczna) podjęliśmy w związku z tymi problemami. Na efekt trzeba czekać pół roku.

Maciek jest ciekawy świata i ludzi. Lubi podróże, wycieczki i wyprawy w góry. Był z nami w Paryżu, w Berlinie, we Włoszech, na Słowacji i w Czechach. Jest towarzyski, lubi być zapraszany i jest smakoszem dobrych potraw. Szybko nawiązuje kontakty, lubi rozmawiać, ma wesołe usposobienie, ale obserwuję, że nie identyfikuje się ani ze środowiskiem młodzieży niepełnosprawnej, ani ze zdrowymi. Najlepiej czuje się wśród rodziny, przyjaciół i bliskich, gdy czuje się akceptowany. Oboje z mężem bardzo kochamy naszego syna i nie wyobrażamy sobie życia bez niego. Niepokoi nas o jego przyszłość, szczególnie o ten czas, gdy nas już nie będzie.

### **O Michałku (relacja Magdaleny Maciejewskiej-Sordyl)**

Michał jest jednym z kilkudziesięciorga dzieci w Polsce chorujących na zespół Smitha-Lemliego-Opitza. Urodził się w 2001 roku i ważył 3320 gramów. Będąc w ciąży, czułam się bardzo dobrze, a mój lekarz prowadzący był zadowolony z niemal książkowych wyników, tym bardziej iż była to moja pierwsza ciąża. Żadne badanie USG nie nasuwało wątpliwości, ponieważ dziecko miało prawidłowe wymiary, odruchy i budowę narządów. Problemy zaczęły się w momencie rozpoczęcia akcji porodowej. Okazało się, iż wody płodowe są brunatno-zielone, a synek ma nierówne tętno. Po 5 godzinach spędzonych na oddziale porodowym lekarze zdecydowali o wykonaniu cesarskiego cięcia. Teraz po upływie lat wiem, że to była najlepsza decyzja, jaką mogli wówczas podjąć i kto wie, czy ona nie uratowała Michałowi życia.

Po urodzeniu synek miał problemy z oddechem, leżał kilka dni w inkubatorze, nie potrafił dobrze ssać i bardzo płakał w nocy. Po 9 dobach wyszliśmy szczęśliwi do domu. Niestety nie zaznałam spokoju, bowiem po kilku dniach u Michasia pojawiły się wymioty i niezwykle szybki ubytek masy ciała. Po 3 tygodniach od urodzenia waga spadła do 2500 gramów. W szpitalu okazało się, że syn przechodzi zachyłkowe zapalenie płuc i dodatkowo zdiagnozowano u niego przerost zwieracza odżwiernika. Kiedy Michałek przeszedł operację usunięcia zwężenia zwieracza odżwiernika (1. miesiąc życia), lekarz prowa-

dzący zauważył, iż ma nieprawidłowe odruchy neurologiczne. Miał zmienne napięcie mięśni, często prężył się do tyłu, miał zaciśnięte piąstki i cały czas przykurczone nóżki. Wtedy myślałam, że to wynik niedotlenienia przy porodzie, ale teraz wiem, iż to jeden z objawów neurologicznych przy SLOS. Po wizycie u neurologa i lekarza rehabilitacji zalecono mu stymulację metodą Vojty.

Kolejnym krokiem było masowanie całego ciała, kilka drobnych ćwiczeń, jak: przewracanie z boku na bok, z brzucha na plecy, ćwiczenia mające na celu usztywnienie głowy, bowiem Michasiek nie chciał jej podnosić. W tym celu musiałam synka lekko pociągnąć za ręce do siadu, aby ciągnął głowę. Ponieważ nie miał odruchu obronnego, więc należało go „odnaleźć”, stosując ćwiczenia na piłce, z wykorzystaniem elementów metody Bobath NDT. Dziecko kładzie się na piłce na brzuchu i turla do przodu, wyciągając jednocześnie ręce do podłoga i potem lekko do tyłu. Dzięki tej metodzie stymuluje się równowagę i poczucie przestrzeni. Taka forma rehabilitacji trwała do około 12. miesiąca życia. Po tym czasie Michaś zaczął samodzielnie podnosić głowę. Siedział też przy asekuracji i rewelacyjnie trzymał głowę i przy trzymaniu na rękach, i przy leżeniu na brzuchu. Bardzo ładnie turlał się z pleców na brzuch. Zupełnie samodzielnie zaczął siedzieć, gdy skończył 14 miesięcy. Kolejna faza rehabilitacji to była nauka pełzania i raczkowania. Cały czas stosowałam masaże i dzięki temu jego ręce nie były już zgięte, a kurczowo zaciśnięte pięści stopniowo się rozluźniały. Michał chętnie chwycił zabawki i brał je do buzi. Kiedy miał 18 miesięcy, potrafił ustawić się do raczkowania i wtedy uczyłam go naprzemiennego poruszania się. Ten proces trwał długo. Jednocześnie zaczęłam go pionizować i uczyć przebierania nogami. Do 2. roku cała rehabilitacja odbywała się w domu i w przychodni rehabilitacyjnej. Stosowano masaż, metodę Bobath NDT i ćwiczenia wzmacniające partie mięśni nóg, bioder i kręgosłupa. Kiedy Michaś skończył 2 lata, zaczęłam wyjeżdżać z nim na turnusy do szpitala rehabilitacyjnego. Były to cykle trwające po 2 lub 3 tygodnie około 5 razy w roku. Tam doskonalili raczkowanie, pionizację i naukę chodzenia przy wykorzystaniu wcześniejszych metod. Michałek umiał już świetnie bawić się zabawkami; wprost uwielbiał kręcić różnymi okrągłymi elementami, grać na instrumentach i słuchać muzyki.

Od momentu, kiedy skończył 2 lata, rozpoczęłam również wizyty u logorytmika i logopedy. Na zajęciach Michaś głównie bawił się, ale i poznawał różne dźwięki i sytuacje z otaczającego go świata. Sprawiał wrażenie dziecka zamkniętego w sobie, nawet z elementami autyzmu. Miał liczne lęki i fobie, bał się niektórych dźwięków i szelestów. Bał się również ludzi. Gdy syn skończył 3 lata, nastąpił w naszym życiu przełom. Dowiedzieliśmy się o SLOS. To była chwilowa katastrofa, ale właściwie od momentu postawienia diagnozy zaczęłam zauważać sens wszystkich moich działań. Okazało się, że rehabilitacja szła w dobrym kierunku i należało jedynie wprowadzić dietę wysokocholesterolo-

wą. W jadłospisie Michasia znalazła się duża ilość jaj, masła, tłustego mleka i mózgu wieprzowego. Staralam się podać mu wymaganą dzienną dawkę cholesterolu i już po kilku miesiącach diety zauważyłam, że Michaś jakby budził się ze snu. Przestał się bać ludzi. Krokiem milowym było pójście synka do przedszkola, gdzie było dużo dzieci i obowiązywały ustalone zasady. Reagował na to, co się działo dookoła i próbował uczestniczyć w życiu kolegów i rodziny. Komunikacja z nim była lepsza. Nauczył się intonacją krzyków pokazywać, kiedy jest zadowolony, a kiedy zdenerwowany.

Kiedy Michałek skończył 4 lata, zaczęłam jeździć z nim na turnusy do prywatnych ośrodków, gdzie rehabilitacja jest bardzo intensywna i dzięki temu daje większe rezultaty. Przyjeżdżamy tam 6-7 razy w roku na około 3 tygodnie. Michaś ma zajęcia:

- z hipoterapii: jeździ na koniu 30 minut. Koń rozluźnia i uspokaja, poza tym dziecko jest naturalnie masowane, bowiem czuje, jak pracują mięśnie konia podczas chodu. Michaś świetnie poddaje się hipoterapii i jest w tym czasie bardzo szczęśliwy;

- ćwiczenia w sali: jest to zestaw ćwiczeń z wykorzystaniem różnych metod, na przykład Domana. Dziecko uczy się naprzemienności ruchów, prawidłowego chodu, wykonuje dużo ćwiczeń wzmacniających mięśnie nóg i bioder. Także chodzi po bieżni;

- masaż: Michaś ma codziennie masowane nogi i ręce. Jest to przygotowanie do ćwiczeń w sali – chodzi o pobudzenie krążenia i rozgrzanie mięśni;

- ćwiczenia na pająku: to zajęcia na urządzeniu składającym się z licznych naciągów. Dzięki temu dziecko uczy się koordynacji ruchów, orientacji w przestrzeni, stymuluje równowagę;

- terapia zajęciowa: podczas niej Michaś wykonuje liczne ćwiczenia manualne, rysując, malując, wyklejając czy wrzucając różne przedmioty do pojemnika – na przykład piłki, klocki i tym podobne;

- logopeda i pedagog: tu mój synek uczy się nowych dźwięków i przyporządkowywania ich do sytuacji lub przedmiotów czy osób. Istotnym elementem tych terapii są stymulacje jamy ustnej, ust i gardła.

Każdy najmniejszy odruch, który u zdrowego dziecka jest fizjologiczny, u małego SLOmisia należy wypracować. Jako 4-latek Michaś zaczął chodzić do przedszkola specjalnego. Tam panie wychowawczynie opracowały dla mojego dziecka indywidualny plan pracy, mający na celu przystosowanie go do życia w społeczeństwie, naukę samoobsługi. Jednocześnie kontynuowano dotychczasową rehabilitację i terapię. Michałek, kończąc 5 lat, odważył się samodzielnie poruszać. To był przełom w jego życiu, ponieważ mógł pójść tam, gdzie chciał i tym samym zaczął powoli decydować o sobie i swoim czasie.

Teraz Michaś ma 9 lat i cały czas poddawany jest rehabilitacji oraz chodzi do przedszkola specjalnego. Potrafi samodzielnie się poruszać, sygnalizuje

bieżące potrzeby. Zrobił ogromny postęp w rozwoju umysłowym i w komunikacji niewerbalnej. Jest dzieckiem uspołecznionym i odbiera pozytywnie otaczający go świat. Pozostały jeszcze małe lęki i fobie. Niestety, jak dotąd nie udało mu się powiedzieć ani słowa. Jest to moje marzenie na kolejne lata. Mam gorącą nadzieję, że je usłyszę. Cieszę się, że dotychczasowe pragnienia, marzenia i cele w wyniku ciężkiej pracy synka i mojego uporu urzeczywistniły się. Zespół Smitha-Lemliego-Opitza przebiega niezwykle ciężko, a wychowanie dzieci wymaga całkowitego poświęcenia się dla nich.

## **Hubert** **(przekaz Brygidy Malińskiej-Giecewicz)**

### **Ciąża i poród**

Przebieg ciąży z dzieckiem z zespołem Smitha-Lemliego-Opitza w początkowej fazie, czyli do końca drugiego trymestru, w zasadzie niczym nie różni się od przebiegu ciąży ze zdrowym dzieckiem. Morfologia, wyniki moczu, jak również obraz płodu podczas badań USG nie odbiegają od normy. Podczas badania USG trójwymiarowego w 21. tygodniu ciąży lekarz, specjalista w dziedzinie wad wrodzonych płodu, na wyniku badania napisał: „Anatomia płodu: wad płodu nie uwidoczniono; głowa (czaszka) – prawidłowa; mózg – obraz prawidłowy; twarzoczaszka – prawidłowa; nie stwierdzono objawów czaszkowych przepukliny kręgosłupa; szyja, kręgosłup – obraz prawidłowy; tkanka podskórna i jamy ciała – bez cech obrzęku uogólnionego płodu; klatka piersiowa – obraz prawidłowy; przednia ściana brzucha – obraz prawidłowy; jama brzuszna – żołądek nie jest widoczny; układ moczowy – norma; kościec płodu – prawidłowy”. Jak widać, niczego niepokojącego nie można było się spodziewać, a już na pewno nie tego, że urodzi się tak chore dziecko, z wieloma wadami wrodzonymi. Jedynym niepokojącym sygnałem był niewidoczny żołądek, ale w 33. tygodniu ciąży inny lekarz po badaniu USG napisał: „...struktury płodu bez widocznych nieprawidłowości, uwidoczniono żołądek (wcześniej niewidoczny)”. Lekarza jednak zaniepokoiła inna kwestia, mianowicie małowodzie AFI = 3,5. Zalecono pobyt na oddziale patologii ciąży i kontrolę wzrostu płodu oraz ilości płynu owodniowego. Podczas badania w 24. tygodniu ciąży płyn był w normie.

Znalazłam się w szpitalu w celu podtrzymania ciąży i monitorowania dobrostanu płodu. W 33. tygodniu nadal wód było bardzo mało, a płód słabo przybierał na wadze, gdyż ważył 1820 gramów. W 39. tygodniu ciąży lekarz postanowił odstawić leki (Sadamina, Fenoterol i Ispoptin) i próbować wywołać poród naturalnie. Było to 25 sierpnia 2006 roku. O północy odczułam silny ból i postanowiłam obudzić położną. Okazało się, że poród już się praktycznie roz-

począł i za chwilę przywitam mojego synka! Bardzo się cieszyłam. Mimo iż mam już 2 dzieci, każda taka chwila jest prawdziwym błogosławieństwem. Poród jednak okazał się trudny. Pierwsza faza przeszła bardzo szybko, natomiast faza parcia była okropnie trudna, gdyż dziecko w ogóle nie współpracowało (później dopiero okazało się, że było bardzo wiotkie). Po moim wielkim, granicznym z cudem wysiłku na świat przyszedł Hubert. Położna umyła, obtarła go i podeszła do mnie wraz z nagim maluszkiem. Jej wyraz twarzy oraz wygląd dziecka nie napawały optymizmem. Brak płaczu (jedynie ciche kwilenie), ciemnoczerwone powłoki skórne, małe prącie – to wszystko, co zauważyłam sama. Pielęgniarka uświadomiła mi, że nie wszystko jest w porządku jest z dzieckiem i zabiera je na badania. Przewieziono mnie na salę poporodową i z duszą na ramieniu czekałam na dziecko oraz lekarza. Każda minuta była wiecznością. Chwilami myślałam, że Hubert umarł, a oni nie chcą mi tego powiedzieć. To czekanie było najgorsze. W końcu jest! Pielęgniarka przyniosła mi synka, a za chwilę przyszedł lekarz. Dowiedziałam się wówczas, że najprawdopodobniej Hubert obciążony jest wadą genetyczną, ale w szpitalu w Szczytnie nie ma lekarza genetyka. Dowiedziałam się również o dodatkowym palcu lewej dłoni, syndaktylii (pozrastanych) II i III palca u obydwu stóp, cechach dymorficznych twarzoczaszki (cofnięta żuchwa, szeroki i zadarty nos), słabo wykształconym prąciu, nieproporcjonalnej budowie ciała. Najgorszego dowiedziałam się sama. Moje dziecko nie chciało ssać piersi! Nie chciało jeść! W 2. dobie życia Hubert dostał minutowego bezdechu, cały zsiniał. Został podłączony do kroplówki z glukozą. W 3. dobie okazało się, że ma szmery w okolicach serca i lekarz nie wypuści nas do domu. Na własną prośbę postanowiliśmy go wypisać i szukać pomocy.

### **Od szpitala do szpitala**

W 4. dobie życia Hubunia znaleźliśmy się w Dziecięcym Szpitalu Wojewódzkim w Olsztynie. Żyliśmy nadzieją, że tam nam pomogą. Badanie USG serca dziecka wykazało, że podczas porodu nie zamknął się przewód Botala, który zamyka się automatycznie podczas pierwszego krzyku. Stąd nastąpił bezdech w 2. dobie życia. Pani doktor uspokoiła nas jednak, mówiąc o podobnych przypadkach, oraz zapewniła, że zrost nastąpi samoistnie.

Hubert został obejrzany przez kilkunastu lekarzy, w tym genetyka, ale nikt nadal nie potrafił nam powiedzieć, na co cierpi nasz synek. W szpitalu okazało się, że Hubert z powodu krótkiej cewki moczowej nie wydala prawidłowo moczu i ten wraca zanieczyszczony do nerki, powodując jej obrzęk. Natłok złych informacji tylko pobudzał mnie do walki o Huberta. Nadal jednak Hubert niczego nie chciał jeść, mimo wielu prób podawania butelki z różnymi smoczkami. Postanowiliśmy wracać do Warszawy. Znowu na własną prośbę wypisali-

śmy Huberta i przywieźliśmy go do Szpitala Dziecięcego w Dziekanowie Leśnym koło Warszawy na oddział patologii noworodka. Tutaj znowu został poddany wnikliwym badaniom przez kilku specjalistów, w tym lekarza genetyka. Waga Huberta nie wzrosła, wręcz przeciwnie, cały czas spadała. Pomimo karmienia przez sondę Hubert wymiotował, a waga stała w miejscu bądź spadała. Dzisiaj wiem, że Hubert swoje życie zawdzięcza pielęgniarce oraz jej dobrej pamięci. Pielęgniarka skojarzyła dolegliwości i wygląd Huberta z pacjentką, która przebywała w tym szpitalu rok wcześniej. Swoimi spostrzeżeniami podzieliła się z panią ordynator. Następnego dnia Hubert miał zrobione badanie poziomu cholesterolu. Takie badanie bardzo rzadko wykonuje się dzieciom, gdyż problem zbyt wysokiego cholesterolu ich nie dotyczy. Myślę, że w związku z powyższym lekarze długo szukali przyczyn choroby. Już wkrótce znaleźliśmy się Instytucie „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie. To jedyna placówka w Polsce diagnozująca dzieci z zespołem Smitha-Lemliego-Opitza. To kopalnia wiedzy i wykwalifikowanych lekarzy, którzy o SLOS wiedzą bardzo dużo. Już w dniu przyjęcia do szpitala wiedziałam na 90%, że Hubert jest chory na bardzo rzadki zespół genetyczny o podłożu metabolicznym. Czekaliśmy tylko na potwierdzenie w badaniach genetycznych. Nam również pobrano krew i wkrótce okazało się, że jesteśmy zdrowymi nosicielami SLOS, a nasze recesywne geny, łącząc się, spowodowały chorobę Huberta. Uświadomiono nam, że każda kolejna ciąża niesie 25-procentowe ryzyko urodzenia chorego dziecka.

Wiedząc już, co jest naszemu synkowi (od porodu do czasu diagnozy minął miesiąc), zgodziliśmy się na poddanie go wielu niezbędnym zabiegom i operacjom ułatwiających mu dalsze życie. 2 listopada 2006 roku, po podkarmieniu Huberta dożylnie do wymaganych 4 kilogramów, mogło dojść do operacji. Podczas niej zwięzono dziecku odźwiernik żołądka, zlikwidowano antyrefluks oraz wyłoniono gastrostomię (którą Hubert odżywia się do dziś). Podczas pobytu w Centrum Zdrowia Dziecka dowiedzieliśmy się, że Hubert ma głęboki niedosłuch, rozszczep podniebienia miękkiego podśluzówkowy, nadwzroczność, nadczynność pracy serca. Kilkakrotnie dostawał biegunki z powodu rotawirusów oraz zapaleń płuc. Jego krew była tak zła, że wymagał kilku przetoczeń. Aż w końcu przyszła chwila, kiedy wróciliśmy do domu.

### **Problemy wieku niemowlęcego i dziecięcego**

Problemy zaczęły się dopiero w domu... Pierwsze tygodnie po powrocie ze szpitala były dla całej naszej rodziny koszmarem. Dla mnie, jako mamy Huberta, to był czas, którego nie zapomnę do końca życia. Trudno było mi pogodzić emocje i smutek spowodowane świadomością bardzo ciężkiej choroby mojego

maleństwa z normalnym, domowym życiem. Każdy człowiek musi odreagować; cierpiała na tym moja rodzina, partner, dzieci. Ja wewnętrznie czułam niepokój i strach o zdrowie i życie mojego synka. Pomimo zapewnień pani psycholog, która musiała przeprowadzić ze mną rozmowę przed wypisaniem Huberta do domu, że dam sobie radę, było mi bardzo trudno. Czułam również, że tata Huberta nie jest w stanie pogodzić się z chorobą dziecka. Uciekał w pracę i w swoje obowiązki. Wiedziałam, że na polu walki o dziecko zostałam sama. Były takie momenty, kiedy myślałam, że lepiej byłoby, żeby Hubert nie męczył się długo. Teraz wstydzę się tego. Patrząc na niego, na jego szczerą uśmiech, miłość, którą wyraża w każdym geście, jego odwagę podczas każdego cierpienia, wiem, jak dużo bym straciła, nie mogąc tego doświadczyć.

Najgorsze były częste infekcje górnych dróg oddechowych, kończące się pobytami w szpitalu, długotrwałe biegunki również zakończone leczeniem szpitalnym oraz coraz to nowsze zdiagnozowane problemy zdrowotne Huberta. Podczas pierwszych 2 lat życia synka był on hospitalizowany 8 razy, średnio po 14 dni. Podczas ostatniego pobytu w szpitalu z uwagi na wysoką temperaturę ciała (41°C) podejrzewano zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych. Temperatura nie ustępowała, a pod koniec pobytu w szpitalu dziecko zaczęło się prężyć i piszczeć (charakterystyczny objaw w SLOS w okresie niemowlęcym – dzieci podczas zagrożenia, bólu, strachu nie płaczą, nie krzyczą, tylko przeraźliwie piszczą). Problemy powtarzały się również w domu i przez 3 miesiące nie przespaliśmy z Hubertem żadnej nocy. Któregoś dnia, będąc na skraju wyczerpania psychicznego i fizycznego, wzięłam Huberta i pojechałam do Centrum Zdrowia Dziecka szukać ratunku. Oczywiście znaleźliśmy się w poradni neurologicznej, w której już nazajutrz zrobiono dziecku badanie EEG. Okazało się, że Hubert ma padaczkę. Wszystkie objawy, to znaczy brak snu, pisk, wyginanie się, prężenie to potwierdziły. Po wprowadzeniu leków przeciwpadaczkowych (Depakine) oraz po upływie 3 miesięcy, odkąd lek zaczął się wchłaniać, objawy ustąpiły. Dzisiaj jest dobrze. Nie mamy większych problemów ze snem, a Hubert się wyciszył i uspokoił. Kolejnym problemem wieku niemowlęcego była również przepuklina, która dwukrotnie uwięzła. Skończyło się na strachu i odprowadzeniu przez chirurga „guziczka” na swoje miejsce. Dzisiaj po przepuklinie nie ma śladu, jednak Huberta czekają 2 operacje, które spowodują sprowadzenie jąder na właściwe miejsce.

### **Gastrostomia, PEG**

Rodzice, którzy spotkali się z problemem karmienia swojego dziecka za pomocą gastrostomii i PEG (*PerEndoscopic Gastrostomy* – gastrostomia endo-

skopowa<sup>1</sup>), z pewnością wiedzą, z jakimi problemami się to wiąże. Niejednokrotnie jechałam w nocy do Centrum Zdrowia Dziecka bądź innego szpitala, by wymienić lub naprawić urządzenie. Niejednokrotnie, kiedy przygotowywałam dziecko do karmienia, okazywało się, że gastrostomia jest poza jego brzuchem. Tylko rodzic, który przeżył coś takiego, wie, z jakim stresem się to łączy – paniką przed zagłodzeniem dziecka, strachem, co dalej będzie. Coraz więcej dzieci rodzających się ze SLOS ma zakładaną gastrostomię. Obecnie istnieje nowoczesny model Nutriportu, który ma sam „grzybek” przy brzuchu dziecka, natomiast kabel podłącza się tylko w momencie karmienia. Pozwala to na uniknięcie zapchania kabla pokarmem, co we wcześniejszych modelach było częstym zjawiskiem. Zapchaną gastrostomię należało wymienić. Pomocna może okazać się informacja, że dzieci, które mają założoną gastrostomię, mogą uczestniczyć w programie żywienia przemysłowego, dostosowanego dla potrzeb każdego dziecka. Hubert jest w tym programie już od 2 lat. Otrzymuje odżywkę, które spełniają wymogi kaloryczne dostosowane do jego wieku i wagi. O programie można dowiedzieć się więcej w Poradni Żywienia, która jest przy Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie.

Przypadłością, z którą boryka się większość dzieci ze SLOS, są zaparcia. Po wypróbowaniu większości leków wspomagających wypróżnianie najskuteczniejsze okazały się czopki glicerynowe. Hubert, jeżeli nie wypróżni się regularnie, reaguje na podawane pokarmy wymiotami do gastrostomii. Gdy Hubert miał 3 lata, zaczęłam sadzać go na nocnik – z rewelacyjnym skutkiem. Teraz czopki stosujemy w zasadzie sporadycznie.

Nauka radzenia sobie z różnymi dolegliwościami syna trwała dość długo. Teraz wiem już, jak zapobiegać niektórym chorobom, wiemy również, co robić, gdy Hubert zaczyna gorączkować. Wraz z lekarzem pierwszego kontaktu opracowałyśmy sposób, aby w niektórych przypadkach zapobiec rozwojowi infekcji. Skuteczny okazał się Nurofen i wszystkie jego pochodne podawane w odpowiednich dawkach do wieku i wagi dziecka przez 3 dni. Zaopatrzyliśmy Huberta w inhalator, który pozwala nawilżyć i oczyścić górne drogi oddechowe. Również zbawienna okazała się lampa Solux, naświetlająca nos i oskrzela dziecka. Dzięki tym zabiegom Hubert wielokrotnie uniknął antybiotyku oraz pobytu w szpitalu. Nauczyliśmy się również radzić sobie z biegunkami. Kiedy Hubert zaczyna mieć luźne stolce, podaję mu odżywkę z kleikiem ryżowym oraz gotuję wywar z marchwi i ryżu. Następnie miksuję i podaję zamiast zupki. Jeżeli dolegliwości nie ustępują, kupuję saszetki Smecty i po nich z reguły

<sup>1</sup> „Gastrostomię można wykonać chirurgicznie, czyli operacyjnie, lub też – obecnie najczęściej – metodą endoskopową, czyli przy użyciu gastrokopu. Metoda endoskopowa określana jest w skrócie mianem PEG od angielskiej nazwy: PerEndoscopic Gastrostomy”; <[http://www.medisystem.pl/index.php/site/site\\_show/77/Gastrostomia.html](http://www.medisystem.pl/index.php/site/site_show/77/Gastrostomia.html)> MEDISystem spółka z o.o. [26.07.2011]. Zob. też: *Feeding Time!* (2011).

wszystko wraca do normy. Niestety prawie wszystkie dzieci obciążone zespołem Smitha-Lemliego-Opitza mają problemy ze snem. Zauważyłam, że Hubert źle sypia w okresie jesienno-zimowym. Śpi krótko, budzi się w nocy z krzykiem. Ponieważ ma podawane leki przeciwpadaczkowe, nie jest wskazane jednoczesne zażywanie leków nasennych. Zbawienny okazał się jednak napar z melisy. Po podaniu 60 mililitrów naparu Hubert śpi spokojnie.

## Rehabilitacja

Kiedy unormują się sprawy związane z problemami zdrowotnymi, które są niejednokrotnie barierą w rozwoju fizycznym i psychicznym dziecka, można rozpocząć rehabilitację ogólnorozwojową. Tutaj w zasadzie nie można uogólniać, ponieważ każdy szpital i ośrodek prowadzący rehabilitację ma własne wewnętrzne procedury regulujące liczbę ćwiczeń oraz ich rodzaj. Z własnego doświadczenia jednak proponuję wybierać ośrodki, gdzie ćwiczenia poprawiające sprawność fizyczną dziecka ze SLOS będą wspomagane zajęciami stymulującymi rozwój psychiczny (zajęcia z pedagogiem specjalnym, psychologiem, neurologopedą). Bardzo ważne są też ćwiczenia wspomagające sprawność dłoni oraz zajęcia terapii sensorycznej. Hubert wspaniale również znosił zajęcia na basenie, które działały relaksująco i rozluźniająco.

W Polsce pojawiło się kilka bardzo dobrych prywatnych ośrodków rehabilitacyjnych. Rezultaty terapii widoczne były w przypadku Huberta już po 2 tygodniach. Na zajęcia trwające 10 dni składają się: ćwiczenia (2 razy pół godziny), SI (*Sensory Integration*)<sup>2</sup>, dogoterapia, hipoterapia, masaż, neurologopeda (2 razy w tygodniu), pedagog (2 razy w tygodniu). Istnieje możliwość dokupienia dodatkowych zajęć oraz zabiegów specjalistycznych. Państwowe ośrodki, które mają podpisaną umowę z NFZ, nie są w stanie zapewnić tylu ćwiczeń, ile jest potrzebne dziecku z poważnym uszkodzeniem, obciążonym SLOS. Z rozmów z innymi rodzicami wiem, że sytuacja z rehabilitacjami nie jest najlepsza w ośrodkach państwowych w Polsce. Wszyscy rodzice zmuszeni są starać się o dofinansowania z różnych źródeł, aby zapewnić profesjonalny przebieg rehabilitacji swojemu dziecku. W ostatnim czasie pojawiła się możliwość rehabilitacji w gminie, w której dziecko mieszka lub jest zameldowane. Program to Wczesne Wspomaganie Rozwoju. W naszej gminie procedura starania się o taki model wspomaganie rozwoju dziecka wygląda następująco:

---

<sup>2</sup> Ćwiczenia odbywają się w Sali Integracji Sensorycznej. Przykładową salę można zobaczyć na: <<http://www.youtube.com/watch?v=MCpCtsY1ghI>> [26.07.2011].

1) wizyta w poradni psychologiczno-pedagogicznej w gminie w celu wykonania wstępnych badań i wystawienia wniosku o postawienie dziecka przed komisją;

2) komisja, po konsultacji z pracownikami ośrodka opiekuńczego, wystawia orzeczenie o stanie zdrowia oraz potrzebach dziecka (tu dodam, że Hubert otrzymał orzeczenie na 5 lat o konieczności wdrożenia programu w wymiarze 10 godzin tygodniowo);

3) orzeczenie należy osobiście dostarczyć do wydziału oświaty danej gminy, by mogły być podjęte dalsze działania;

4) gmina może, lecz nie musi, przychylić się do orzeczenia (proponuję jednak nie poddawać się i kilkakrotnie prosić o wdrożenie programu dla dziecka; nam udało się za drugim razem);

5) wykwalifikowany terapeuta oraz pedagog-psycholog zapewnia Hubertowi 2 godziny ćwiczeń każdego dnia. Ćwiczenia odbywać się będą w warunkach domowych z uwagi na duży stopień niepełnosprawności synka.

Jestem pewna, że taki system rehabilitacji Huberta zapewni mu lepsze życie.

Bardzo ważne jest, aby – oprócz rehabilitacji, której dziecko poddawane jest poza domem – wspomagać rozwój dziecka samodzielnie, również w domu, według własnych pomysłów. Dzieci ze sprzężoną niepełnosprawnością są zdane wyłącznie na drugą osobę, samodzielnie nie są w stanie niczego się nauczyć. Z własnego doświadczenia wiem, że żadna zabawka nie cieszy Huberta tak, jak bliski kontakt z członkiem rodziny. Uwielbia, kiedy się do niego mówi, pokazuje mu coś, tłumaczy, śpiewa piosenki. Hubert reaguje śmiechem na „wygłupy” – żartobliwe zachowania siostry. Bardzo szybko nauczył się prostych gestów: robi „cześć”, „pa, pa”, „cacy, cacy”, przybija „piątkę”. Bardzo lubi, gdy się go chwali. Jest wówczas dumny i z chęcią wykonuje następne polecenia. Także czynności związane z przyuczaniem do samodzielnego jedzenia zdecydowanie lepiej wychodzą w domu niż podczas rehabilitacji logopedycznych. Hubert mi ufa, kiedy próbuję go nakarmić i choć słabo nam to wychodzi, jednak postępy w porównaniu z okresem wczesnodziecięcym są widoczne. Ulubionym smakiem Huberta jest kawałek arbuza zawinięty w gazik. Arbuza nie ma zdecydowanego smaku, nie jest ani zbyt słodki, ani kwaśny, ani słony, a jednocześnie jest wodnisty i gasi pragnienie. Hubert lubi ćwiczenia w pionizatorze. Ja wówczas mam okazję pokazać mu, jak interesujące są książeczki, zabawki. Ponieważ Hubert ma nadwzroczność w każdym oku, a przy okazji zezuje, zalecone ma noszenie okularów. Trudno jest przyuczyć Huberta do tego, aby nosił okulary... Nie skutkują rady specjalistów w tej dziedzinie. Staramy się jednak oglądać bajki i książki, aby mógł się przekonać do tego „sprzętu”. W niedługim czasie Hubertowi dostanie także aparaty na uszy, gdyż orzeczono u niego znaczny niedosłuch. Według zaleceń wszystkich specjalistów tylko dziecko

dobrze słyszące i dobrze widzące może rozwijać się prawidłowo. Dołożymy zatem wszelkich starań, aby Hubert również to zaakceptował.

Poradnie, do których warto się udać:

– poradnia genetyczna: ponieważ zespół Smitha-Lemliego-Opitza jest chorobą genetyczną o podłożu metabolicznym, pieczę nad chorym dzieckiem oraz jego rodziną sprawuje przede wszystkim poradnia genetyczna. To właśnie tam dochodzi do zdiagnozowania choroby u dziecka. Również rodzice, poprzez badanie krwi, dowiadują się, który gen jest uszkodzony i czy są zdrowymi nosicielami choroby, gdyż w przypadku SLOS oboje przekazują recesywne geny powodujące chorobę dziecka. Lekarze informują również o prawdopodobieństwie urodzenia następnego chorego dziecka. W zespole Smitha-Lemliego-Opitza wynosi ono 25%. Zdrowe dzieci, które mają dani rodzice, objęte są opieką poradni genetycznej na wypadek nosicielstwa choroby;

– poradnia gastroenterologiczna: dzieci ze SLOS rodzą się również z wadami przewodu pokarmowego. Doświadczeni specjaliści decydują o konieczności założenia gastrostomii, ustalenia leków oraz na podstawie badań sprawdzają sprawność i wady układu pokarmowego;

– poradnia chirurgiczna: wielu pacjentów ze SLOS potrzebuje interwencji chirurga w celu wyeliminowania wad układu pokarmowego oraz wyłonienia gastrostomii, wymagana jest także stała opieka poradni oraz wizyty kontrolne. U wielu chłopców wymagana jest operacja polegająca na sprowadzeniu jąder;

– poradnia żywienia: pod okiem wykwalifikowanych lekarzy można ustalić dietę dziecka, aby wskaźnik kaloryczności był wprost proporcjonalny do wieku i wagi dziecka. Ponadto można ubiegać się o żywienie przemysłowe (specjalnie przygotowywane jedzenie dla chorych żywionych sondą, dla dzieci z gastrostomią (więcej na ten temat: <<http://www.nutrimed.pl>>). Na oddziale poradni żywienia wymieniane są również gastrostomie;

– poradnia neurologiczna: przeważnie wszystkie dzieci ze SLOS wymagają także stałej opieki lekarza neurologa. Wielu pacjentów cierpi na epilepsję. Niezbędne jest kontrolowanie stanu zdrowia dziecka oraz dopasowanie dawki leków do wagi i wieku dziecka;

– poradnia okulistyczna: podobnie jak Hubert, wiele dzieci ma wadę wzroku, a tym samym musi nosić okulary;

– poradnia immunologiczna: jeżeli dziecko ze SLOS często zapada na różnego rodzaju infekcje, spada jego odporność. W przypadku Huberta niedobory odporności trwały do 2. roku życia. Kilkakrotnie wymagał przetoczeń krwi i immunoglobulin;

– poradnia stomatologiczna: wady zgryzu, osadzający się kamień nazębny oraz profilaktyka przeciwpróchnicza u niejedzących dzieci powodują konieczność odwiedzania stomatologa;

- poradnia audiologiczna: już podczas pierwszych badań przesiewowych w szpitalach położniczych u dzieci ze SLOS stwierdza się wrodzone uszkodzenie słuchu, niedosłuch lub głuchotę, co powoduje konieczność przeprowadzenia badań w poradniach do tego przystosowanych. Z moich obserwacji wynika, że wiele dzieci ma problem ze słuchem. Trudno jest jednak to zrozumieć, gdyż Hubert reaguje na dźwięk przedzieranej kartki (bardzo go on śmieszy);

- poradnia rehabilitacyjna: z uwagi na porażenie ośrodkowego układu nerwowego, wiotkość bądź spastyczność niemowląt rehabilitacja wymagana jest w zasadzie od początku życia. Lekarz rehabilitacji na podstawie oględzin dziecka, jak również jego postępów w rehabilitacji może wypisać wniosek na niezbędny sprzęt rehabilitacyjny bądź wózek;

- poradnia psychologiczna: spotkania w tej poradni pozwolą określić, na ile dziecko jest komunikatywne i jaki ma stopień niepełnosprawności intelektualnej. Hubert ma zdiagnozowany stopień głęboki. Terapia z psychologiem może jednak bardzo pomóc w rozwoju intelektualnym dziecka ze SLOS;

- poradnia pediatryczna: w zasadzie każde dziecko w swoim miejscu zamieszkania powinno znaleźć się pod opieką lekarza pediatry, który będzie również lekarzem pierwszego kontaktu. Dobra współpraca rodzica z takim lekarzem jest niezbędna. Lekarz powinien wiedzieć wszystko na temat zdrowia dziecka. My przekazywaliśmy wszystkie wypisy ze szpitala. Niejednokrotnie ułatwiło to nam dalsze leczenie dziecka. Lekarz pediatra wypisuje również wnioski na pieluchomajtki dla dzieci powyżej 3. roku życia oraz skierowania i recepty;

- poradnia neurologopedyczna: jest niezbędna w nauce jedzenia i mówienia dla dzieci ze SLOS;

- poradnia urologiczna: w przypadku problemów z nerkami (często w SLOS występuje dysplazja nerek) oraz przed operacją sprowadzenia jąder u chłopców konieczna jest konsultacja w takiej poradni;

- poradnia kardiologiczna: wiele dzieci ze SLOS rodzi się z poważną wadą serca, wymagającą interwencji chirurgicznej. Nasz Hubert jest pod opieką poradni z uwagi na arytmie. Dwa razy w roku przeprowadzamy badanie Holtera. Hubert przyjmuje Propranolol;

- poradnia chirurgii plastycznej: ponieważ jedną z wspólnych wad wszystkich dzieci ze SLOS jest rozszczep podniebienia, zarówno miękkiego, jak i twardego, niezbędna jest operacja korygująca tę wadę. Wiele dzieci po zabiegu zaczyna jeść samodzielnie. Niekiedy przeprowadza się również zabieg usunięcia dodatkowych palców u rąk bądź stóp.

Być może istnieją jeszcze inne poradnie, które pomagają w życiu osobom obciążonym zespołem Smitha-Lemliego-Opitza. Nad zdrowiem i rozwojem Huberta czuwają wszystkie, które wymieniłam.

## Rodzicielskie radości i smutki

Bycie rodzicem chorego dziecka to ogromne wyzwanie, ale i ogromna radość i wyróżnienie. Rodzicom zdrowych dzieci trudno jest zrozumieć, co czuje rodzic, który ma nieco inne dziecko. Dokładnie wiem, jak to jest, gdyż jestem mamą nie tylko Huberta, ale również dwojga zdrowych dzieci. Nigdy jednak nie czułam tak wielkiej radości, kiedy moje zdrowe dzieci zaczynały siedzieć, mówić, chodzić, zdobywały pierwsze umiejętności w czytaniu i pisaniu, jak teraz, kiedy Hubert czegokolwiek dokona (może to być wzięcie piłeczki do dłoni bądź wypowiedzenie słowa mama). Każdy jego sukces, nawet ten najmniejszy, budzi we mnie ogromne zadowolenie, a jednocześnie wzruszenie. Jest wiele chwil radosnych w naszym wspólnym rodzinnym życiu. Radość tę jest w stanie popsuć tylko pogorszenie się stanu zdrowia synka. Mamy wiele problemów, gdyż życie rodziny z dzieckiem niepełnosprawnym wiąże się z wieloma wyrzeczeniami. Musiałam pogodzić się z faktem, że prawdopodobnie nie wrócę do pracy, ponieważ opieka nad chorym dzieckiem pochłonie całe moje dalsze życie. Efektem takiej decyzji jest również to, że rodzina będzie miała mniej pieniędzy na normalne życie. Wiele rodzin podobnych do mojej żyje na skraju ubóstwa. Trudno jest utrzymać się z zasiłków, które oferuje opieka społeczna. Nieprzychylność urzędników nierozumiejących potrzeb rodzin z osobą niepełnosprawną, biurokracja, która stawia bariery i zniechęca do starań o to, co powinno być standardem dla potrzebujących, chorych ludzi, utrudnianie zdobycia wyznaczonego celu to tylko nieliczne z wielu przeszkód, z którymi się spotkałam jako rodzic niepełnosprawnego dziecka. Niestety tego problemu, jak i wielu innych, nie możemy pokonać. W pojedynkę trudno jest cokolwiek osiągnąć, być widzialnym i słyszalnym. Dlatego podjęłam decyzję, że będę walczyć o dzieci ze SLOS, że dobrze byłoby założyć organizację wspierającą nasze SLOmisie. Bardzo się ucieszyłam, kiedy mój pomysł znalazł poparcie lekarzy i rodziców. Ucieszyłam się również, że tata Huberta chce mi pomóc w tym przedsięwzięciu. Dzisiaj mamy już zarejestrowane stowarzyszenie i pomimo trudności, które zawsze zdarzają się na początku, liczymy na to, że wkrótce będziemy mogli pomagać i realizować nasze cele statutowe. Najważniejsze jednak w tym wszystkim jest dobro chorych, którzy niejednokrotnie nie upomną się o godne i szczęśliwe życie.

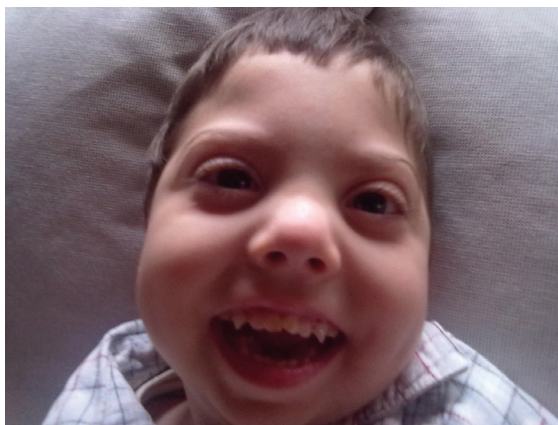
## Stowarzyszenia, fundacje, placówki socjalne

- Stowarzyszenie na rzecz Osób z Zespołem Smitha, Lemliego i Opitza „SLOmisie” (<[www.sloomisie.org](http://www.sloomisie.org)>, tel. 531 408 908) zrzesza rodziny osób ze SLOS oraz lekarzy i ludzi dobrej woli chcących wspierać i pomagać chorym;

• Fundacja Dzieciom „Zdążyć z Pomocą” (<[www.dzieciom.pl](http://www.dzieciom.pl)>) zakłada konta podopiecznym w celu gromadzenia środków na rehabilitację i leczenie dziecka;

- Fundacja „Polsat” dofinansowuje turnusy albo sprzęt rehabilitacyjny;
- Fundacja TVN „Nie Jesteś Sam” dofinansowuje turnusy rehabilitacyjne;
- ośrodek opieki społecznej (w każdym mieście) wypłaca zasiłki dla rodzin i osób niepełnosprawnych (tylko na podstawie orzeczenia o niepełnosprawności);
- Powiatowe Centrum Pomocy Rodzinie (w każdym mieście) dofinansowuje turnusy rehabilitacyjne i sprzęty ortopedyczne;
- Narodowy Fundusz Zdrowia (oddziały w każdym mieście) dofinansowuje na podstawie wniosków od lekarza sprzęt rehabilitacyjny, zakup pieluchomajtek dla dzieci powyżej 3. roku życia, kieruje do sanatorium;
- Państwowy Fundusz Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych (oddział w każdym mieście) prowadzi programy dofinansowań do sprzętu komputerowego, likwidacji barier architektonicznych i tym podobne.

Wymieniłam placówki, do których zwracałam się z prośbą o pomoc z pozytywnym skutkiem. Należy dodać, że każda osoba, która po raz pierwszy spotka się z niepełnosprawnością własnego dziecka, powinna na podstawie wniosku oraz zaświadczenia lekarskiego postarać się o orzeczenie o jego niepełnosprawności, gdyż jest to podstawowy dokument umożliwiający staranie się o pomoc w prawie każdej przeznaczony do tego instytucji. Dodatkowo na podstawie orzeczenia można ubiegać się o legitymację upoważniającą opiekuna do bezpłatnych bądź zniżkowych przejazdów komunikacją miejską oraz krajową. Można ubiegać się również o kartę parkingową, jednak lekarz orzekający musi taką zgodę wydać.



Fot. 1. Radosny Hubert  
Fotografia ze zbiorów rodzinnych

---

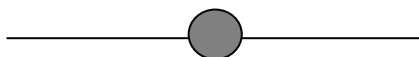
## Bibliografia

- Feeding Time!* (2011), Tube Feeding Christine via the Gastrostomy (BARD) Button, <<http://www.youtube.com/watch?v=UH5Mo8D2xjE&feature=related>> [26.07.2011].  
<[http://www.medisystem.pl/index.php/site/site\\_show/77/Gastrostomia.html](http://www.medisystem.pl/index.php/site/site_show/77/Gastrostomia.html)> MEDISystem spółka z o.o. [26.07.2011].



KATARZYNA PAWELCZAK  
MARZENA BUCHNAT

## Wsparcie rodziców małego dziecka z rzadkim zespołem genetycznym



Czas oczekiwania na dziecko określany bywa jako niezwykle i pełen paradoksów. Z jednej strony wypełniony radością, z drugiej pełen niepewności, niewiadomych i lęku przed zmianą sposobu życia. Pojawia się wtedy wiele pytań. Jak to będzie, gdy dziecko przyjdzie na świat? Jak poradzę sobie z rolą matki, ojca? Czy nic się nie zmieni w relacjach małżeńskich, partnerskich? Jak przyjmie brata/siostrę rodzeństwo? Przede wszystkim zaś pojawiają się pytania fundamentalne, dotyczące zdrowia poczętego dziecka, oraz obawy związane z ewentualnością wystąpienia zaburzeń w rozwoju czy zagrożeń życia. Umiejętność radzenia sobie z pojawiającymi się obawami jest bardzo istotna, przyczynia się bowiem do zachowania stabilizacji emocjonalnej kobiety w ciąży. Oczywiście w przypadku ciąży przebiegającej prawidłowo znacznie łatwiej o pozytywne emocje. Konstrukcja reprezentacji dziecka<sup>1</sup>, którą tworzy w swoim umyśle matka czy ojciec, wspomagana bywa przez dobrodziejstwa współczesnej techniki: zdjęcia USG (3D, 4D) z kolejnych etapów rozwoju prenatalnego, krótkie filmiki przedstawiające maleńkie dziecko w wodach płodowych, specjalne książeczki ciąży zakładane przez lekarzy opiekujących się matką zawierające zapisy „co tam się dzieje” – informacje na temat postępów rozwoju dziecka i przebiegu ciąży. „Rodzice oczekują (...), że na obrazie USG zobaczą nie

---

<sup>1</sup> Reprezentacja według Grackiej-Tomaszewskiej to wewnętrzny obraz dziecka, który ma jego matka i ojciec. „Rodzice posiadają wewnętrzny obraz dziecka, zanim jeszcze przyjdzie ono na świat. Personalizują je od chwili, gdy dowiedzą się o jego istnieniu. W wymiarze poznawczym już przed urodzeniem zawiera się m.in. pojęcie o płci, fizycznym wyglądzie dziecka, w różnym stopniu uświadamiane i określone cechy temperamentalne, osobowościowe, emocjonalne, intelektualne. Jest to zazwyczaj zbiór projekcji najlepszych cech rodziców oraz tych właściwości, które są uznane przez nich za wartościowe i pożądane” (2004, s. 102).

tylko swoje dziecko, ale uzyskają od lekarza zapewnienie, że rozwija się ono prawidłowo. Takie badanie dla zdrowej kobiety będącej w ciąży jest doznaniem czysto emocjonalnym, dostarcza przyjemności oglądania własnego dziecka” (Barańska, 2007, s. 62).

Nie wszystkie wyniki rutynowych badań wykonywanych przez lekarza przyczyniają się do zachowania dobrostanu emocjonalnego rodziców. Już na podstawie standardowego badania USG specjalista może podejrzewać daną nieprawidłowość. Może też stwierdzić zaburzenie o charakterze strukturalnym (wada cewy nerwowej, przepuklina mózgowo-rdzeniowa, bezmózgowie) czy ustanie funkcji życiowych płodu. To sytuacja trudna nie tylko dla rodziców. Diagnozowanie stanowi również dla specjalisty wyzwanie emocjonalne. W pewnych przypadkach specjalista może zalecić przeprowadzenie badań dodatkowych. Badania dodatkowe – diagnostyka prenatalna<sup>2</sup> – wykonywane są w szczególnych okolicznościach, wtedy, gdy istnieją wskazania do ich przeprowadzenia oraz zgoda rodziców. Do wskazań (Pueschel, 2009, s. 55-56; <[http://www.badaniaprenatalne.pl/wskazania\\_badania\\_prenata](http://www.badaniaprenatalne.pl/wskazania_badania_prenata)>) należą:

- nieprawidłowy wynik badań przesiewowych/dodatni wynik testu podwójnego/potrójnego;
- nieprawidłowy wynik badania ultrasonograficznego „genetycznego”<sup>3</sup>;
- wiek matki powyżej 35 lat;
- wiek ojca około lub ponad 50 lat;
- wcześniejsze dziecko z zespołem Downa lub innym zaburzeniem chromosomowym;
- wada ośrodkowego układu nerwowego w obecnej ciąży;
- urodzenie dziecka z chorobą metaboliczną, mozaicyzm chromosomowy u rodziców;
- zrównoważona translokacja chromosomowa u jednego z rodziców;
- translokacje chromosomowe u rodziców;
- anomalie chromosomowe płodu w poprzednich ciążach;
- aberracje chromosomów płciowych w poprzednich ciążach;
- wada ośrodkowego układu nerwowego w poprzednich ciążach.

---

<sup>2</sup> Badania prenatalne są to badania płodu przeprowadzane podczas jego rozwoju wewnątrzmacicznego. Celem badań jest wykluczenie wad rozwojowych płodu lub ich stwierdzenie. Wielokrotnie, dzięki badaniom prenatalnym, możliwe jest podjęcie leczenia. Badania dzielą się na nieinwazyjne i inwazyjne.

<sup>3</sup> „Dzięki niemu możliwe jest dokładne zbadanie takich parametrów, jak (w zależności od wieku ciąży): pęcherzyk ciążowy i żółtkowy, grubość fałdu karkowego, kość nosowa, zarys i wymiary poszczególnych organów płodu oraz praca jego serca, długość kości udowych, a także łożysko, pępowina i płyn owodniowy. Badanie umożliwia wykrycie u dziecka niektórych chorób genetycznych, tj. zespołu Downa, Edwardsa lub Turnera, a także wad wrodzonych, tj. bezmózgowia, wad serca, rozszczepu wargi lub kręgosłupa, wodogłowia oraz karłowatości”; <<http://www.badaniaprenatalne.pl>> [30.11.2010].

Rodziców, którzy w gabinecie lekarza ginekologa znajdują się po raz pierwszy, oraz rodziców kierowanych na dodatkowe badania prenatalne, należy do nich przygotować. W sposób szczególny należy zadbać, by trudna informacja o wyniku badania została przekazana w sposób odpowiedni: taktowny i rzetelny. Analiza zachowań matek po uzyskaniu informacji o nieprawidłowościach anatomicznych u dziecka, przeprowadzona przez Chołubka i współpracowników (2007, s. 37-41), „wskazuje na potrzebę przygotowania rodziców do przeprowadzenia badań USG podczas ciąży”. Nieodpowiednie – jak zauważają autorzy – przekazanie rodzicom informacji niepomyślnej może przyczynić się do „przyjmowania przez nich niewłaściwych postaw wobec nienarodzonego dziecka”. Jest też sprawą najwyższej wagi, by w sytuacji, gdy u płodu stwierdza się nieprawidłowości, „rodzice skorzystali z odpowiedniego poradnictwa” (Pueschel, 2009, s. 64). Bardzo często „rodzice dowiadujący się, że ich dziecko obciążone jest wadą, reagują szokiem. Rozpacz jest tym większa, im silniejsze było przeświadczenie, że urodzi się ono zdrowe” (Barańska, 2007, s. 62). W literaturze przedmiotu istnieje zgodność co do tego, iż sposób informowania rodziców o zagrożeniach rozwoju/życia dziecka ma znaczący wpływ na przystosowanie rodziców do sytuacji oraz na jakość relacji nawiązywanych z dzieckiem (Kościelska, 1998; Pisula 1998; Barańska, 2007). Dodatkowo Barańska (2007) dostrzega 3 kategorie sytuacji traumatycznych związanych z niepomyślną diagnozą dotyczącą dziecka:

- 1) przerwanie ciąży;
- 2) śmierć dziecka;
- 3) niepełnosprawność dziecka.

Radzenie sobie w każdej z nich przez rodziców wymaga bez wątpienia wsparcia z zewnątrz. Istotną rolę odgrywa w tym przypadku sposób poinformowania matki o zaistniałej sytuacji przez profesjonalistę oraz liczba i jakość oddziaływań tak zwanych czynników wewnątrzrodzinnych (związanych z całością funkcjonowania systemu rodzinnego). W odniesieniu do pierwszego rodzaju sytuacji trudnej (terminacja ciąży) Barańska (2007) podaje, iż na decyzje rodziców<sup>4</sup> wpływ wywierają między innymi informacja o ciężkim charakterze rozpoznanej deformacji, wcześniejsze doświadczenia wynikające z kontaktu z dzieckiem z niepełnosprawnością, stopień zaawansowania ciąży. Natura wymienionych czynników wskazuje, iż decyzja, którą rozważają rodzice, nie jest chwilowym kaprysem czy zrelatywizowanym pomysłem. Wymaga od matki (i ojca) świadomości, refleksji, a mimo to wielokrotnie okupio-

<sup>4</sup> Kościelska (1998, s. 31) wspomina o 3 motywach ewentualnej aborcji w przypadku stwierdzenia u dziecka wady: 1) dla dobra dziecka („nie chcę narażać dziecka na takie przykrości”); 2) dla własnego dobra („patrzeć na dziecko ułomne przez całe życie to nie jest przyjemność”); 3) dla dobra rodziny („cała rodzina by się męczyła”).

na bywa trwającym przez całe życie poczuciem winy. Nie bez znaczenia są też czynniki takie, jak: wiek rodziców<sup>5</sup>, ich status materialny i społeczny oraz opinie osób dla nich ważnych.

Analizy drugiego rodzaju sytuacji traumatycznych (śmierć dziecka) dokonać można, odwołując się do filmowej opowieści Moniki Górskiej, reżyserki filmu *Moje dziecko jest aniołem* (2005)<sup>6</sup>. Jednymi z bohaterów są młodzi rodzice, którzy dowiadują się już w czasie ciąży o letalnej wadzie córki – zespole Edwardsa<sup>7</sup>. Dokument Moniki Górskiej sygnalizuje brak istniejących wtedy systemowych rozwiązań pomocy matce, a jednocześnie wskazuje realne źródła pomocy. Przede wszystkim lekarz prowadzący ciążę oraz rodzice są dla siebie ogromnym źródłem wsparcia. To wielkie wyzwanie – doświadczyć świadomości, że twoje dziecko może nie przeżyć własnych narodzin lub będzie żyło bardzo krótko; świadomości, że nie dało się lub nie można uratować jego kruche go życia. Dramatyczne, ale i poruszające postępowanie mamy i taty udokumentowane przez autorkę stanowić może ważne źródło wsparcia dla osób, które znalazły się w podobnej sytuacji. W filmie pojawia się nowatorski materiał dotyczący przeżyć osieroconych rodziców, ich problemów, a także (wcześniej niedostrzeganych) kierunków i sposobów pomocy (na przykład poprzez uczestnictwo w grupach wsparcia dla rodziców, którzy stracili dziecko bardzo wcześniej)<sup>8</sup>.

<sup>5</sup> Starsi rodzice są mniej skłonni do przerwania ciąży (Barańska, 2007).

<sup>6</sup> „Dzieci nienarodzone mają wielu obrońców. Dziecko, które urodzi się martwe, to tylko dramat matki. W katolickiej Polsce obrońcy życia poczętego powszechnie głoszą, że już kilkudniowy płód jest człowiekiem. Jednak w tej samej Polsce, gdy po niecałych 6 miesiącach ciąży kobieta rodzi dziecko, które umiera, personel medyczny, urzędnicy, księża, a nawet jej bliscy odmawiają temu dziecku człowieczeństwa. I nie traktują takiej śmierci jak tragedii. Po przedwczesnie zmarłym dziecku pozostaje bardzo niewiele. Akt zgonu, ubranko, kilka wspomnień, czasem blizna na ciele. Choć graniczy to z cudem, po wielu staraniach realizatorów kilka matek zgodziło się opowiedzieć przed kamerą swoje wstrząsające historie, pokazać swoje życie. Ten film to kameralna opowieść o codziennym życiu tych matek, które często mają teraz kolejne dzieci, a ich życie toczy się dalej. Pokazuje też konkretne działania, które podejmują, by przerwać, jak mówią, »zmlowę milczenia« wokół tego tematu – piszą do księży, do Sejmu, rozdają informacyjne ulotki matkom w szpitalach i poradniach, spotykają się w grupach wsparcia, piszą na forum internetowym. Pogodą ducha i wewnętrzną siłą w znoszeniu tak ciężkich doświadczeń potrafią naprawde zaskoczyć. To mimo wszystko film pełen nadziei” (Internetowa Baza Filmu Polskiego, 2011).

<sup>7</sup> Zespół Edwardsa wywołany jest trisomią 18. pary chromosomów; jest drugą co do częstości występowania po zespole Downa aberracją chromosomów autosomalnych. Jak podaje Józwiak (2001), około 30% dzieci umiera w okresie noworodkowym, dalsze 50% w drugim miesiącu życia, tylko około 10% przeżywa pierwszy rok życia. Ze względu na wykazaną śmiertelność dzieci zespół określan jest mianem wady letalnej. „Prawdziwa częstość tej aberracji w okresie wczesnonarodkowym jest jednak znacznie większa, gdyż 95% płodów ulega samoistnemu poronieniu” (Józwiak, 2001, s. 306).

<sup>8</sup> Więcej na ten temat: <[www.poronienie.pl](http://www.poronienie.pl)> – strona poświęcona problemom poronienia, informacje o grupach wsparcia; <[www.dlaczego.org.pl](http://www.dlaczego.org.pl)> – serwis dla rodziców po stracie i rodziców

W Polsce działa forum rodziców, którzy stracili dziecko<sup>9</sup>. To miejsce ważne dla wielu osób, potrzebne i często odwiedzane. Dla niektórych jedyne, w którym czują się rozumiane i w którym znajdują autentyczne słowa pocieszenia. Jeden z wpisów brzmi: „Iwet, masz rację. Tak trzeba żyć, próbować żyć normalnie. Fakt, że mając dziecko ciężko chore, ta normalność jest inna i najczęściej od wizyty w szpitalu do wizyty. My mamy maleństwo śmiertelnie chore z wadą mózgu i jeśli tylko jesteśmy w domu, staramy się żyć normalnie na miarę możliwości, nie zważając na ciekawskie ludziska, latem braliśmy malucha na spacerki w wózek... Nie wiemy nigdy, ile czasu nam zostało, więc trzeba się cieszyć każdą chwilą, choć czasami to radość przez łzy bezradności. My z mężem mamy zasadę: nie płaczemy przy małym, druga zasada: mały ma czuć się bezpiecznie... Życie jest trudne, ale dużo zależy od naszego nastawienia. Z optymizmem więcej się osiągnie. Wierzy się wtedy, że warto działać. Powodzenia. Beata – Mama Marcelka z wadą letalną, ur. 14.05.2009” (<[www.dlaczego.org.pl](http://www.dlaczego.org.pl)>, 2010).

Choć zabrzmiało to paradoksalnie – jeżeli diagnoza o niepełnosprawności dziecka (trzeci typ sytuacji traumatycznych) zostanie przekazana w okresie prenatalnym, rodzice zyskują czas na oswojenie się z myślą o nieprawidłowym rozwoju dziecka, mogą zacząć się przygotowywać na przyjęcia dziecka „takiego, jakie jest”. Zdobywają informacje, poszukują wiadomości na temat form wspomagania jego rozwoju (co w znacznym stopniu sprzyja zapewnieniu optymalnych warunków rozwojowych dziecku po narodzinach). „Jeśli rodzice znali diagnozę (...) jeszcze przed porodem lub fazą oczekiwania<sup>10</sup> była okresem zagrożenia porodem przedwczesnym, to czas żałoby<sup>11</sup> może być przez nich w znacznym stopniu przeżyty jeszcze przed urodzeniem dziecka” (Urmańska, 2007, s. 69). Jeśli zdarzy się, że podczas trwania ciąży, mimo postawionej diagnozy, rodzice nie są w stanie się z nią pogodzić albo w nią nie wierzą, albo w intensywny sposób konfrontują się z nią, należy dać im czas na pogodzenie

---

dzieci chorych; <[www.osieroceniurodzice.pl](http://www.osieroceniurodzice.pl)> – grupa wsparcia w Szczecinie; <[www.gwgdansk.ovh.org](http://www.gwgdansk.ovh.org)> – grupa wsparcia w Gdańsku.

<sup>9</sup> <<http://www.dlaczego.org.pl/forum/index.php?site=nowe>>; forum jest częścią serwisu dla rodziców po stracie i rodziców dzieci chorych <[www.dlaczego.org.pl](http://www.dlaczego.org.pl)> [30.11.2010].

<sup>10</sup> Pierwsza faza rozwoju ról rodzicielskich według Bocar i Moor (1987, za: Urmańska, 2007, s. 69) to czas szczególnego zainteresowania rodzicielstwem (by opanować potrzebne umiejętności, rodzice poszukują stosownych informacji, czytają, rozmawiają, korzystają z różnych form edukacji i tym podobne). Kolejne fazy rozwoju roli rodzica to: faza formalna, nieformalna, osobowa. W pierwszej z nich ścierają się z sobą dążenie do perfekcji i poczucie niekompetencji; w drugiej rodzice mniej rygorystycznie podchodzą do przekonań na temat roli; trzecia jest fazą tak zwanego rodzicielstwa indywidualnego – rodzice rozwijają wtedy swój niepowtarzalny styl opieki nad dziećmi.

<sup>11</sup> Pojęcie żałoba odnosi się do pożegnania wyobrażenia dziecka; nie ma związku z utratą (śmiercią) dziecka jako takiego.

się z trudną wiadomością i zadbać o przestrzeń społeczną zapewniającą wsparcie emocjonalne i umożliwiającą odzyskanie równowagi. Nierzadko dopiero narodziny stanowią moment, który dynamizuje proces godzenia się z niepełnosprawnością dziecka, ułatwia przyjęcie informacji. Możliwość zobaczenia dziecka, spotkanie z nim, trzymanie w ramionach, wsłuchanie się w jego oddech powodują, że część rodziców przestaje zwracać uwagę na „zespół”, „cechy dymorficzne”, a koncentruje się na dziecku – na swoim dziecku i to jest dla nich najważniejsze. Wielu rodziców skupia się na działaniu. Włącza się w proces rehabilitacji i dąży do akceptacji dziecka wraz z jego niepełnosprawnością. W efekcie wielokrotnie stają się oni „specjalistami nie tylko od swoich dzieci”. Po latach radzenia sobie, pokonywania przeszkód (zarówno codziennych, jak i formalnych, społecznych) służą pomocą innym rodzicom. Oni wiedzą, jakiego typu działania należy podjąć. Potrafią doradzać innym, ponieważ sami „przez to przeszli”, „tego doświadczyli”; ich umiejętności są prawdziwe – wynikają z pracy i starań własnych.

Niekiedy, przeciwnie, moment narodzin staje się początkiem nowego kryzysu, który jest związany z ostateczną utratą nadziei. Do tej pory rodzice mogli przypuszczać, że diagnoza jest błędna. Budowali wyobrażenia przyszłego dziecka jako „nie aż tak chorego”. Wcześniej podkreślone zostało znaczenie porodu dla rodziców, którzy otrzymali diagnozę zaburzeń rozwoju dziecka w okresie prenatalnym. Należy również zwrócić uwagę na znaczenie porodu w sytuacji, w której nie było uprzednich sygnałów o nieprawidłowościach w przebiegu ciąży. „Poród jest jednym z najważniejszych przeżyć rodziców. Zwłaszcza zaś dla matki może być doznaniem ekstatycznym, w którym uniesienie, zachwyt, radość i wola życia doprowadzone są do apogeum odczuwania, a doświadczenie smaku życia i trwoga przed śmiercią zespalają się w jedno” (Kornas-Biela, 1993, s. 63). Kościelska (1998, s. 43) wyróżnia kilka typów porodów, uwzględniając w ich klasyfikacji „jedynie zjawiska dominujące, różnicujące od innych w sposób najbardziej wyrazisty”. Należą do nich: poród radosny, lękowy, zadaniowy, psychicznie obojętny i bierny. Poród sam w sobie wywołuje różne lęki – począwszy od lęku przed bólem, po lęk przed powikłaniami. Lęk towarzyszy porodowi, ale jest on tym silniejszy, im bardziej przebieg porodu jest nieprawidłowy. Rodzice wyczuwają napięcie lekarzy, pielęgniarek i innych osób, towarzyszące kontaktom z nimi i ich dzieckiem. Obserwują coraz bardziej niespokojne zachowania personelu medycznego, co oczywiście powoduje narastanie niepokoju u nich. Ten niepokój nie pozostanie bez wpływu na przyjęcie ewentualnych negatywnych informacji na temat rozwoju dziecka. Lęk budzi się u rodziców również wtedy, gdy po porodzie dziecko zostaje szybko zabrane na oddział intensywnej opieki, a czas jego nieobecności znacznie się wydłuża. Udzielenie przez lekarza informacji na temat stanu dziecka,

w sposób rzetelny i taktowny oraz niepozbawiający nadziei, może znacznie ułatwić radzenie sobie przez matkę w trudnej sytuacji. Matki nieraz obwiniają się za nieprawidłowości związane z przebiegiem porodu. Narastające poczucie winy nie tylko jest nieuprawnione, ale przede wszystkim przynosi szkody. Roztrząsanie bez pozytywnego zamknięcia całego procesu (uwolnienia od poczucia winy) może utrudniać zaakceptowanie ewentualnych zaburzeń rozwojowych dziecka. Kobietom, które przeżyły poród z powikłaniami, bez względu na stan dziecka, powinno być udzielone wsparcie przez osoby najbliższe, lekarza, a jeżeli jest to potrzebne – innego specjalistę (psychologa, psychiatrę). Wsparcie takie chroni przyszłą matkę przed następstwami depresji poporodowej, pozwala lepiej i z pozytywnym nastawieniem wejść w rolę matki. Należy pamiętać, że w organizmie kobiety po porodzie ma miejsce „rewolucja hormonalna”. Nakładające się na nią zmęczenie związane z porodem, nieprzespanymi nocami (dodatkowo lęk związany z nieprawidłowym rozwojem dziecka) wzmagają konieczność otoczenia jej opieką, dzięki której odzyska równowagę psychiczną i fizyczną.

Szczególną rolę może pełnić w tym przypadku również tak zwana edukacja prenatalna. Ze względu na dużą otwartość rodziców oczekujących na dziecko wyjątkowa odpowiedzialność spoczywa na organizatorach i prelegentach przekazujących wiedzę w szkołach rodzenia oraz w ramach innych form edukacji rodziców. Urmańska (2007, s. 73) wspomina o 3 obszarach, które w ramach działań prewencyjnych warto uwzględnić. Należą do nich: sam poród, przedwczesne narodziny, trudne stany emocjonalne po porodzie.

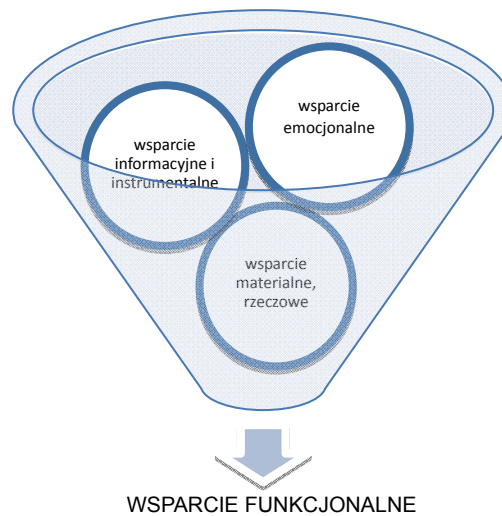
- Poród – nie straszyć, ale też nie idealizować („niepowodzenie” subiektywnie przeżyte może rzutować na okres poporodowy).
- Dziecko urodzone przedwcześnie – jak temu zapobiec, jakich problemów związanych z etapem wcześniactwa można oczekiwać i jak im przeciwdziałać.
- Trudne stany psychiczne po porodzie – uprzedzać o matczynych smutkach, uwrażliwić na potrzebę wsparcia w różnych wymiarach (informacyjnym, emocjonalnym i rzeczowym), wskazać, gdzie należy szukać pomocy w przypadku wystąpienia poważniejszych zaburzeń (Urmańska, 2007, s. 73).

Rozważając problemy dotyczące wsparcia, należy wziąć pod uwagę nie tylko organizację odpowiedniej opieki czy rehabilitacji, ale przede wszystkim pomoc rodzicom w akceptacji dziecka. Akceptacja jest warunkiem *sine qua non*; bez niej trudno zaspokajać dziecięce potrzeby o fundamentalnym znaczeniu dla rozwoju – potrzeby bezpieczeństwa i miłości. W każdej z analizowanych wcześniej sytuacji specjalistyczne i społeczne wsparcie udzielone rodzicom ma istotną wartość: ułatwia rozpoczęcie (lub kontynuację) procesu godzenia się z niepełnosprawnością dziecka, dzięki czemu pomocy doświadcza również dziecko. Rodzice niepozostawieni sami sobie mogą zacząć konstruktywnie działać na

rzecz swojego dziecka. Spokój odczuwany przez matkę podczas okresu prenatalnego lub mówiąc innymi słowy – brak niepokoju (niepokój kontrolowany – jak powiedziała jedna z matek, odczuwany na wszelki wypadek, żeby nie cieszyć się za bardzo i nie kusić losu) oraz stabilność emocjonalna matki po porodzie są ważnymi elementami środowiska sprzyjającego dziecku i jego dalszemu rozwojowi.

W przypadku uzyskania informacji na temat utrudnień i zakłóceń w rozwoju już w okresie prenatalnym z jednej strony można dostrzec uzasadniony wzrost poziomu niepokoju rodziców, z drugiej zaangażowanie i gotowość do współpracy ze specjalistami. Pomoc psychologiczna (rozumienie, cierpliwość, uszanowanie uczuć) udzielona w tym czasie rodzicom powoduje, iż przyjmują oni informację o niepełnosprawności dziecka i zaczynają się z nią godzić. To bardzo ważny moment. W sytuacji trudnej, w sytuacji kryzysu, traumy ludzie wykorzystują strategie indywidualne i radzą sobie za pomocą interakcji wspierających, które mogą zachodzić w naturalnych grupach odniesienia (rodzinach, kręgach przyjacielskich, sąsiedzkich). Sęk (2003, s. 265) zwraca uwagę, iż powyższe interakcje mogą zachodzić również w specjalnych grupach samopomocy czy społecznościach, które określa jako altruistyczne. We wspomnianych kontekstach „zachodzą procesy samodzielnej aktywności, które należy rozwijać, podtrzymywać, wykorzystywać w szerszym procesie pomocy”. Jak wskazuje Sęk (2003, s. 267), wsparcie ma zarówno wymiar strukturalny, jak i funkcjonalny. Strukturalny oznacza zakotwiczenie złożonej sytuacji pomagania w sieci społecznej, funkcjonalny – ukierunkowanie działań. Poprzez interakcje wsparcia można uzyskać pomoc na płaszczyźnie emocjonalnej, poznawczej, instrumentalnej, rzeczowej. Takiego wsparcia potrzebują rodzice dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi. „Wsparcie funkcjonalne definiujemy jako rodzaj interakcji, która zostaje podjęta przez jednego lub obu uczestników w sytuacji problemowej, trudnej, stresowej, krytycznej” (Sęk, 2003, s. 268). Rysunek 1 obrazuje, jakie elementy składają się na wsparcie funkcjonalne. Wyjaśnienia wymaga stwierdzenie: „jednego lub obu uczestników sytuacji problemowej”. Kto jest uczestnikiem sytuacji problemowej i kto może być inicjatorem interakcji wsparcia?

Z pozoru wydawać się może, że rodzic jest podmiotem wsparcia i wsparcia oczekuje. Specjaliści, lekarze, psychologowie, bliscy, którzy otaczają rodzica w sytuacji trudnej, powinni dostrzec jego potrzeby i zaradzić im (por. Dykciak, 2010, s. 180). Interakcja wsparcia wymaga jednak w pewnych okolicznościach współdziałania rodzica. Na czym ono polega? Jeśli stan emocjonalny rodzica jest niestabilny, trudno mu pytać, interesować się, przetwarzać informacje, szczególnie te trudne. W pamięć zapadają słowa, fragmenty wypowiedzi, „przeżuwa się je”, wracają jak echo lub przeciwnie, przestaje się przyswajać informacje – sły-



Rys. 1. Co składa się na wsparcie funkcjonalne rodziców dziecka z zespołem genetycznym?

Źródło: opracowanie własne.

szy się, ale nie słucha – obronność percepcyjna czyni rodziców pozornie odciętymi i niezainteresowanymi sprawami zdrowia dziecka i ich samych. W takich sytuacjach warto zwracać się o pomoc i rozmawiać z lekarzami, pielęgniarkami, bliskimi. Przełamać wewnętrzny opór i pytać. Prosić o pomoc. Jeśli wydaje się, że nie ma obok kogoś życzliwego, zwykle tak nie jest. Ale nie sprawdza się tego. Jedna z mam przez kilka dni mogła „tylko przychodzić na oddział”. Aż przychodzić. Pojawianie się na oddziale, na którym przebywa dziecko, spowodowało oswojenie owego miejsca. W końcu kobieta podjęła rozmowę z jedną z pielęgniarek na temat tego, co wydarzyło się od jej ostatniej wizyty w szpitalu. To była trudna rozmowa. Trudno było ją i zacząć, i kontynuować. Zrozumienie, jakiego doświadczyła, pozwoliło zadać wiele istotnych pytań. Przede wszystkim potrzebna była pomoc w interpretacji słów lekarza, wiele kwestii okazało się zbyt zawiłych. Matka potrzebowała wsparcia, ponieważ nie wiedziała, co oznaczają sygnały wysyłane przez dziecko: czy jest ono zadowolone, czy czegoś mu potrzeba. Bała się własnej niezaradności i niewiedzy, bała się dziecka. Powoli, krok po kroku, dowiedziała się, jak opiekować się dzieckiem – karmić, przytulać, dotykać, nawiązywać z nim kontakt. Wreszcie dowiedziała się czegoś o nim samym, o prognozach dotyczących rozwoju, zespole genetycznym podejrzanym u dziecka i co najważniejsze – jak ułatwić dziecku przejście ze szpitala do domu. Otworzyła się na informacje. W tym przypadku mama i pielęgniarka razem były uczestniczkami sytuacji problemowej i przyczyniły się do

uruchomienia interakcji wsparcia. Można powiedzieć, że podmiotem oddziaływań (zarówno matki, jak i personelu szpitala) pozostało... dziecko. Biorąc pod uwagę wspomniane kwestie, łatwiej prosić o pomoc.

Z relacji rodziców dzieci z zespołami genetycznymi wynika, iż oczekują oni, co w pełni zrozumiałe i uzasadnione, na każdym etapie rodzicielstwa wsparcia wielowymiarowego i stałego. Czy jednak takie wsparcie otrzymują? Pisula (1998, s. 203) wspomina, iż osoby otrzymujące zadowalające wsparcie inaczej oceniają stresory. „Emocjonalne wsparcie pomaga w utrzymaniu pozytywnego obrazu siebie w sytuacji doświadczania stresu. Może to ułatwić wykorzystanie adaptacyjnych strategii radzenia sobie oraz wzbudza zaufanie, że jest się w stanie sprostać oczekiwaniom wynikającym z roli” (Pisula, 1998, s. 203).

Przyjście na świat dziecka wiąże się z ogromną radością, ale też wielkim stresem generującym zachowania o charakterze nieprzystosowawczym. Po długim czasie oczekiwania dochodzi do spotkania. Niestety bywa, że to spotkanie nie jest do końca takie, jak sobie rodzice wyobrażali. Przepelnione jest lękiem o stan zdrowia dziecka, o jego przyszły rozwój. Rodzice, którzy wraz z pojawieniem się dziecka na świecie przechodzą przez naturalny kryzys związany z nową sytuacją, napotykać na dodatkową trudność, z którą muszą się zmierzyć – nieprawidłowy rozwój dziecka. Ta trudna sytuacja może u nich wywoływać krańcowe reakcje. Wiele rodzin dąży do zacieśnienia więzi w walce o zdrowie dziecka, jednak w skrajnych przypadkach dziecko staje się punktem centralnym rodzinnego systemu, a życie rodziny integruje się wyłącznie wokół pomocy medycznej i rehabilitacyjnej (por. Kościelska, 1995). Na margines wyrzucone zostają inne ważne sprawy: osiągnięcia i kłopoty pozostałych dzieci, rozwój własny każdego z członków rodziny, relacje między partnerami, realizacja własnych potrzeb i zamierzeń. Niekiedy w rodzinach pojawiają się konflikty, dochodzi do wzajemnego obwiniania, rozluźnienia więzów, braku porozumienia, niezadowolenia dotyczącego danego stanu, a nawet do opuszczenia/porzucenia dziecka. W każdym przypadku rodzice powinni poszukiwać wsparcia. Linden, Paroli i Doron (2007, s. 76) proponują, by w pierwszej kolejności rozmawiać... z neonatologiem. „Kiedy rozmawiasz z lekarzem, zadawaj wszystkie pytania, jakie przychodzą ci do głowy. Niektórzy rodzice powstrzymują się, sądząc, że ich pytania mogą być nieodpowiednie lub trywialne. Wszystkie pytania są odpowiednie, a te, których nie zadasz, będą cię frustrować i martwić. Nie wstydź się, że nie znasz odpowiednich terminów medycznych. Niewielu rodziców je zna”. Radzą też, by zwrócić się do specjalisty opiekującego się dzieckiem szczególnie wtedy, gdy chce się zrozumieć, w jakim celu przeprowadzono dane badanie, gdy trzeba wyjaśnić wyniki, umieścić je w odpowiednim kontekście („czy są one dobre czy złe”), gdy nie wiadomo, jakie jest znaczenie danego badania i gdy chce się spytać o ogólny stan dziecka i perspektywy dotyczące jego zdrowia. Rodzicu, pytaj i nie bój się!

Często, gdy rodzi się dziecko z niską wagą urodzeniową, jako wcześniak czy dziecko, u którego powikłania w rozwoju zauważono dopiero podczas porodu/tuż po porodzie, rodzice w pierwszym momencie skoncentrowani są głównie na ratowaniu zdrowia i zapewnieniu pomocy medycznej swojemu dziecku. Oczekują postawienia diagnozy wyjaśniającej powstałe nieprawidłowości i wskazań co do dalszych możliwości rozwojowych. Rozpoczyna się tak zwana gonitwa diagnostyczna i terapeutyczna (poszukiwanie kolejnych specjalistów i metod usprawniania dziecka), która często powoduje wyłączenie obiektywnej oceny sytuacji. Rodzice znajdujący się w poważnym położeniu powinni skorzystać ze wsparcia specjalistów działających w ramach zespołów w ośrodkach wczesnej interwencji. Warto też uwzględnić doświadczenia innych, którzy „już to przeżyli”, zrzeszonych w odpowiednich stowarzyszeniach<sup>12</sup>. Dzieląc się własnymi doświadczeniami, nie tylko wskazują rodzicom miejsca, w których mogą uzyskać pomoc, ale również zwracają uwagę na trudności emocjonalne, przez które musieli przejść, poczynawszy od akceptacji jako integralnego ogniwa procesu godzenia się z diagnozą i utraconymi wyobrażeniami, po zadbanie o siebie samego i wzajemne relacje partnerskie.

Dotyka to ważnego problemu – gotowości do poszukiwania pomocy i prośzenia o nią. Jest to trudne dla wielu ludzi, a niekiedy jest to zupełnie coś nowego, co rodzic włącza dopiero w zakres swojej roli. Skorzystanie ze wsparcia (również psychologicznego, w ramach terapii rodzin czy par małżeńskich prowadzonych przez przedstawicieli systemowych szkół terapeutycznych) pozwala rodzicom na zabezpieczenie przed popełnianiem błędów. Rodzice świadomi swoich emocji, trudności, których doświadczają, szybciej przechodzą przez fazy przystosowania się do niepełnosprawności dziecka. „Istota oddziaływań terapeutycznych w podejściu systemowym polega na interweniowaniu w cały system rodzinny w celu zmiany wzorca interakcji pomiędzy członkami rodziny, przez dostarczanie nowych informacji, na które dotychczas rodzina była zamknięta, modyfikowanie reguł kontaktowania się, przerywanie patologicznej sekwencji zdarzeń z prowokowaniem alternatywnego zakończenia” (Tryjarska, 1995, s. 247). Diagnozowanie dziecka z rzadkim zespołem genetycznym trwa niestety nieraz bardzo długo, rodzice otrzymują diagnozy pośrednie, cząstkowe, z którymi próbują się pogodzić, a one okazują się niepełne lub błędne. Okres takiej wielowymiarowej niepewności (obejmuje ona różne dziedziny opieki nad dzieckiem, dotyczy sposobów postępowania z nim, diety, doboru odpowiednich metod rehabilitacji) znacznie pogarsza sytuację, w jakiej znajduje się rodzina. Z uwagi na ten czynnik stresogenny, wydłużający się

<sup>12</sup> Obecnie działa już wiele stowarzyszeń rodziców dzieci z rzadkimi zespołami, o których wspominają autorzy poszczególnych rozdziałów; w Poznaniu najbardziej znane jest Stowarzyszenie „GEN”.

w czasie, rodzina wymaga dodatkowego wsparcia informacyjnego i emocjonalnego. „Wielu badaczy sądzi, że dostępność wsparcia społecznego modyfikuje natężenie stresu, jakiego doświadczają rodziny, w których na świat przyszło dziecko o zaburzonej rozwoju” (Pisula, 1998, s. 204). Kto i kiedy może stać się źródłem pomocy dla rodziców? Jakiego rodzaju pomocy i w jakim zakresie należy dostarczyć? Pisula (1998, s. 204) stwierdza, iż „związek między spostrzeganym wsparciem społecznym a dobrostanem psychicznym polega na tym, że istnieje pewien optymalny, z punktu widzenia jednostki, zakres wsparcia. Jeśli jest go za mało, jednostka czuje się odrzucona, osamotniona, odizolowana; jeśli jest go zbyt dużo – kontrolowana przez innych”. Na pytanie „ile?” można dać zatem tylko jedną odpowiedź: tyle, ile trzeba. Odpowiedź na drugie pytanie nieodłącznie związana jest z dostępnością źródeł wsparcia. Należy wskazać, iż wielokrotnie wiodącą rolę odgrywają dziadkowie dziecka, a niekiedy rodzeństwo rodziców. Dziadkowie dostarczają pomocy w sposób kompleksowy. Na nich (najczęściej już nieobciążonych obowiązkami zawodowymi) mogą liczyć rodzice zarówno w opiece nad dzieckiem, jak i trudnych emocjonalnie chwilach. Dziadkowie często wspierają też materialnie. Jak stwierdza jedna z babć, „nie ma serca, aby nie pomóc”; „podzieli się wszystkim”.

Sytuacjami trudnymi, obciążającymi i frustrującymi rodziców dziecka z niepełnosprawnością we wczesnym dzieciństwie jest przesunięcie w czasie osiągnięcia rozwojowych kamieni milowych (czyli momentów, w których dziecko powinno opanować umiejętności takie, jak podnoszenie głowy, przewracanie się, siadanie, stanie czy chodzenie). Jest to czas, w którym rodzice doświadczają różnic rozwojowych swoich dzieci. Trudno nie przeżywać rozgoryczenia, kiedy dziecko, mając rok, nie potrafi jeszcze samodzielnie siedzieć, a co dopiero chodzić (szczególnie wtedy, gdy inni rodzice chwają się, że ich dzieci „roczek już przechodziły samodzielnie” albo osiągnęły tę umiejętność krótko po swoich pierwszych urodzinach). Jest to niełatwe doznanie i takie zostanie do momentu zrozumienia i pogodzenia się z niepełnosprawnością własnego dziecka. Poradzenie sobie z tego typu sytuacją trudną przynosi umiejętność adekwatnego budowania prognoz dotyczących rozwoju dziecka. Pogodzenie się z niepełnosprawnością pozwala zaakceptować specyfikę przebiegu rozwoju, docenić najdrobniejsze przejawy postępów, pozwala cieszyć się z osiągniętych przez dziecko kamieni milowych bez względu na czas ich realizacji. Ważne staje się, że dziecko osiągnęło określoną umiejętność, a nie czas, w jakim pojawiła się ona w porównaniu do normy.

W innej sytuacji są rodzice, u których dzieci nie rozpoznano żadnych zaburzeń rozwojowych w okresie prenatalnym, poród przebiegał prawidłowo, a pierwsze tygodnie życia nie budziły większego zaniepokojenia. Jednak, wraz z upływem czasu, rodzice zauważają coraz więcej niejasnych sygnałów nie-

prawidłowości i zaczynają poszukiwać przyczyn. Najpierw wzrasta lęk o zdrowie, później o rozwój dziecka. Sposób postępowania jest bardzo podobny do opisanego wcześniej z jedną podstawową różnicą – mają oni większe poczucie straty. Przez okres ciąży, porodu i pierwszych tygodni upewniali się, że rozwój ich dziecka jest prawidłowy, teraz tę pewność utracili i zastali inną rzeczywistość, mniej pożądaną. Muszą się do niej dostosować. Pojawiają się wyrzuty, że niczego wcześniej nie zauważyli, że nieraz ignorowali pewne sygnały, że może gdyby wcześniej działali, byłoby inaczej. Pozbycie się takich wyrzutów jest niezbędne i ułatwia wejście na drogę wiodącą ku akceptacji nowej sytuacji. Nie wszyscy rodzice potrafią to zrobić samodzielnie, dlatego warto wtedy szukać pomocy w ramach terapii indywidualnej czy zorientowanej na system rodzinny.

Większość dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi powinna zostać zdiagnozowana, zanim osiągnie wiek przedszkolny, ale nie zawsze tak bywa. Rodzice, którzy obserwują u swoich dzieci zaburzenia rozwoju, a nie znają ich przyczyn, są w szczególnie trudnej sytuacji. Ciągła niepewność dotycząca diagnozy i pytanie: czego mogą się spodziewać, wywołują permanentny lęk o rozwój, zdrowie, a nierzadko życie swojego dziecka. Ten lęk zakłóca codzienne funkcjonowanie rodziców, co przekłada się negatywnie na relacje z dzieckiem, często zaburzając jego poczucie bezpieczeństwa (które jest szczególnie istotne w sprostaniu zadaniu, jakie stoi przed dzieckiem w tym wieku – pójściem do przedszkola). Wybór przedszkola stanowi dla wielu rodziców problem. Rodzice, których dzieci otrzymały już diagnozę, dokonują wyboru w zależności od stopnia niepełnosprawności – wybierają pomiędzy przedszkolem specjalnym a integracyjnym lub masowym. Często temu wyborowi towarzyszy ukryte przekonanie, że jeżeli dziecko da sobie radę w przedszkolu masowym, to może jego rozwój nie będzie w takim stopniu zaburzony, jak to się prognozuje. Chcąc oszukać samych siebie, rodzice zapisują dzieci do placówek, które nierzadko nie są przygotowane do pracy z dziećmi z niepełnosprawnością. Należy pamiętać, że nawet jeżeli dziecko w jakiś sposób zaadaptowało się do warunków przedszkola, to wskutek niedostosowania zajęć do jego potrzeb i możliwości rozwój nie może przebiegać w sposób optymalny. Przedszkola specjalne, integracyjne są w profesjonalny sposób przygotowane, zarówno pod kątem bazy materialnej, jak i pod względem merytorycznym, do stworzenia optymalnych warunków rozwojowych dla dzieci z niepełnosprawnością. Zapewniają często wsparcie również rodzicom. W przedszkolu dostosowanym do potrzeb dziecka rodzice mogą obserwować jego sukcesy. Dlatego nie powinni bać się posyłać dzieci do przedszkoli, które powstały z myślą o ich dzieciach.

Druga grupa rodziców to ci, którzy obserwują pewne trudności rozwojowe u swoich dzieci, ale nie decydują się na ich diagnozowanie. Najczęściej są to

dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną, które w pełni można zdiagnozować dopiero w wieku szkolnym. Takie dzieci trafiają do przedszkoli masowych i niestety przeważnie borykają się już od samego początku z trudnościami adaptacyjnymi. Lubowiecka (2000) zakłada przynależność adaptacji do podstawowych mechanizmów regulujących stosunki człowieka ze środowiskiem. Przystosowanie się jest procesem wyznaczanym przez wiele czynników, zarówno endo-, jak i egzogennych. Wyrazem adaptacji małego dziecka do przedszkola jest umiejętność zaspokojenia w tym środowisku potrzeb własnych oraz zdolność do spełnienia stawianych przed nim wymagań.

Adaptacja przedszkolna jest szczególnie trudna, ponieważ wiąże się z naturalnym stresem sytuacyjnym. Wynika on z faktu, że pójście do przedszkola stanowi dużą zmianę w życiu każdego dziecka, jakiej wcześniej nie doświadczyło. Na dodatek dziecko przeżywa konflikt pomiędzy chęcią zabawy, przebywania z rówieśnikami a pragnieniem pozostania w domu z mamą, babcią czy opiekunką. Prawidłowo przebiegający proces adaptacji przeważnie trwa około 3 tygodni. Po tym czasie dziecko powinno czuć się bezpiecznie i na tyle przystosowane, by móc zaspokoić swoje potrzeby, a także w pełni swoich możliwości realizować stawiane mu zadania. Przejście przez tę sytuację kryzysową buduje w dziecku matrycę radzenia sobie w nowym środowisku, którą będzie powielać w podobnych sytuacjach, na przykład podczas rozpoczęcia nauki w szkole, podjęcia pracy i tym podobne. W związku z intensywnym rozwojem technicznym i koniecznością częstego adaptowania się do nowych środowisk i warunków życia prawidłowy wzorzec pokonywania kryzysu adaptacyjnego staje się szczególnie istotny dla jakości życia.

Czynniki wpływające na proces przystosowania się można podzielić na endo- i egzogenne (Lubowiecka, 2000; Piaget, Inhelder, 1993). Do endogennych zaliczono: płeć, wiek, ogólny poziom psychoruchowy dziecka, stan zdrowia i temperament. Biorąc pod uwagę, że analizujemy proces przystosowania się dzieci do przedszkola, automatycznie rozpatrujemy wiek dziecka przeważnie trzy-, czteroletniego. Wiek ten warunkuje fakt, że żaden z mechanizmów adaptacyjnych nie jest jeszcze ostatecznie ukształtowany i dojrzały, co utrudnia przystosowanie się. W przypadku adaptacji dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną mamy do czynienia z paroma właściwościami rozwojowymi, które z racji stopnia zaburzeń funkcjonowania dziecka są opóźnione w stosunku do dzieci trzy-, czteroletnich z normą i będą w szczególny sposób utrudniać prawidłowy przebieg procesów adaptacyjnych. Pierwszym, jednym z najbardziej istotnych, czynnikiem jest niedojrzałość układu nerwowego (głównie ośrodków podkorowych), co warunkuje dominację procesów pobudzania nad hamowaniem, powodując labilność emocjonalną, brak kontroli nad własnymi emocjami, małą odporność na zmęczenie wynikające z wysiłku fizycznego lub

napięcia emocjonalnego (Bogdanowicz, 1991). Następnym czynnikiem to zaburzony proces autoidentyfikacji, wynikający z trudności budowania obrazu własnej osoby. Nakładający się nań rozwojowy okres krytyczny dla depriwacji potrzeby miłości i przywiązania, wywołujący u dziecka w nowym środowisku brak poczucia bezpieczeństwa, sprawia, że czynniki te będą miały znaczący wpływ na pokonanie kryzysu adaptacyjnego, budowanie wewnętrznego obrazu rodzica i zaakceptowanie rozdarcia pomiędzy chęcią pozostania w domu a rosnącą potrzebą przebywania z rówieśnikami. Na te trudności nakłada się dodatkowo obniżony poziom kompetencji społecznych, które i tak w tym wieku (u dzieci z normą intelektualną) dopiero się kształtują. Dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną mają szczególne problemy w nawiązywaniu kontaktów społecznych i ich podtrzymywaniu. Umiejętności współdziałania w grupie, wchodzenia w reguły wspólnej pracy są opóźnione, dopiero się kształtują. Spowolniony rozwój mowy pogłębia trudności w rozpoczęciu procesu uspołeczniania. Dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną, w większości w wieku 3 lat, zaczynają posługiwać się pojedynczymi wyrazami, gdy dzieci w normie używają już całych zdań. Ograniczona komunikacja będzie niekorzystnie wpływać na proces uspołeczniania, powodując jeszcze większe jego zahamowanie. Adaptację utrudnia też brak lub niski poziom umiejętności samoobsługi. Z samodzielnym kontrolowaniem potrzeb fizjologicznych, ubieraniem się czy jedzeniem mają problemy często dzieci trzyletnie, rozwijające się prawidłowo. U dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną problem w tym wieku często stanowi poziom somatognozji, a nie samodzielnego ubierania się. Opóźnienie w sferze samodzielności obniża możliwości dzieci zaspokajania swoich podstawowych potrzeb, przez co stają się bardziej zależne od nauczyciela, z którym nie nawiązały jeszcze stabilnej więzi.

Dyskomfort spowodowany niemożnością zaspokojenia swoich potrzeb pogłębia kryzys adaptacyjny. Na te czynniki nakłada się jeszcze obniżony poziom funkcjonowania poznawczego. Spowolniony proces rozwoju myślenia u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną wydłuża czas potrzebny na zrozumienie stosunków czasoprzestrzennych. Brak umiejętności rozumienia pojęcia czasu powoduje, że dzieci nie potrafią określić, jak długo trwa ich pobyt w przedszkolu, czas rozłąki z rodzicami. Trudności w orientacji w nowym środowisku, oswojenia nowej przestrzeni, zapamiętania jej układu wywołują poczucie dyskomfortu, lęku derywującego potrzebę bezpieczeństwa. Spowolniony proces rozwoju poznawczego powoduje, że u dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną nie ma w wieku 3 lat tak silnego wzrostu zainteresowania światem zewnętrznym, nie występuje jeszcze potrzeba jego eksplorowania, która dzieciom w normie bardzo ułatwia adaptację, bowiem jest mechanizmem motywującym do uczęszczania do przedszkola (Bogdanowicz, 1991; Gruszczyk-Kol-

czyńska, Zielińska, 1998a, b; Lubowiecka, 2000; Sochaczewska, 1985). U dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną z wadami genetycznymi często występują zaburzenia funkcjonowania organizmu, powodujące choroby na przykład układu krążenia, wydalania i tym podobne. Dodatkowo osłabienie chorobą, wynikające z niej częste absencje, niższy poziom poczucia bezpieczeństwa jeszcze bardziej utrudniają proces przystosowania.

Wymienione pokrótce czynniki endogenne w dużej mierze utrudniają dzieciom z lekką niepełnosprawnością intelektualną proces adaptacji. Jednak, w przeciwieństwie do czynników egzogennych, nie mamy na nie wpływu. Tym bardziej istotna staje się ich optymalizacja w celu wspierania dziecięcej adaptacji. Do czynników egzogennych natomiast należą: środowisko rodzinne, wcześniejsze doświadczenia adaptacyjne i środowisko, w którym odbywa się przystosowanie. Wcześniejsze doświadczenia adaptacyjne są dość znikome, w większości przypadków ograniczają się do domu rodzinnego i różnych sytuacji losowych występujących w rodzinie. Nowe środowisko, w którym odbywa się przystosowanie, to przedszkole. W środowisku rodzinnym istotny dla umiejętności przystosowawczych dziecka jest przede wszystkim rodzaj więzi, jaka została ukształtowana pomiędzy dzieckiem a rodzicami. Więź „pewna” daje dziecku bazalne poczucie bezpieczeństwa, zaufanie (Dykcik, 2010, s. 315-351), które stanowią podstawę prawidłowej adaptacji. Wpływ na umiejętności przystosowawcze ma również styl wychowania, jaki prezentują rodzice. Może on być konsekwentny, czyli taki, który stawia dziecku określone granice, porządkując przez to otaczającą je rzeczywistość, pozwalając mu ją w większym stopniu zrozumieć i przewidzieć, dający najlepsze przygotowanie do prawidłowej adaptacji. Może być też nadopiekuńczy, kiedy rodzic nadmiernie chroni swoje dziecko przed nowymi doświadczeniami, powodując często efekt wyuczonej bezradności. Takiemu dziecku trudno zaadaptować się w przedszkolu, w którym jest tyle nowości i w którym musi być samodzielne. Problemy z przystosowaniem będą miały również dzieci wychowywane w sposób liberalny, którym rodzice nie określają granic aktywności, czy dzieci, których rodzice są rygorystyczni, stosujący nazbyt wiele zakazów, zaburzając przez to poczucie bezpieczeństwa. Wpływ na adaptację ma także liczebność rodziny, jej status społeczny, materialny i wzajemne relacje w niej panujące. Jednak na jakość tych czynników możemy wpłynąć tylko w niewielkim stopniu. Natomiast można podnieść świadomość rodziców na temat prawidłowego przygotowania dziecka do przedszkola.

Drugi czynnik egzogeny to przedszkole. Powinno ono stanowić podstawę do prawidłowej adaptacji dziecka i stworzyć do tego optymalne warunki. Dzieci z lekką niepełnosprawnością intelektualną często w momencie rozpoczęcia edukacji przedszkolnej nie są jeszcze zdiagnozowane. U dzieci w wieku 3 lat

raczej mówi się o opóźnieniu rozwoju niż o lekkiej niepełnosprawności intelektualnej (Bogdanowicz, 1991), dlatego trafiają one do przedszkoli masowych i nie są objęte szczególną opieką. Inna jest sytuacja dzieci zdiagnozowanych, na przykład z zespołem Downa czy innym zespołem genetycznym, współwystępującym z niepełnosprawnością intelektualną, kiedy rokuje się rozwój na poziomie na przykład lekkiej niepełnosprawności intelektualnej. Dzieci takie przeważnie są zapisywane do przedszkoli integracyjnych, w których powinny być objęte szczególną opieką wspierającą ich umiejętności adaptacyjne, chociaż wiele z nich uczęszcza do przedszkoli masowych. Niemożność postawienia diagnozy stanowi poważne utrudnienie w procesie adaptacji. Dzieci niezdiagnozowane nie tylko nie są objęte odpowiednim wsparciem pedagogicznym optymalizującym ich możliwości przystosowawcze, ale także często zostaje zakłócone wsparcie ze strony rodziców. Rodzice nie potrafią być dla swoich dzieci bezpiecznym portem, który z jednej strony daje im poczucie bazalnego zaufania, z drugiej wypuszcza w nowy, nieznaną świat. Dlaczego tak się dzieje? Rodzice, którzy już wcześniej obserwowali u swoich dzieci opóźnienie w rozwoju, często nie do końca uświadomili sobie ten fakt. W momencie rozpoczęcia przez dziecko edukacji przedszkolnej zaczynają dostrzegać trudności swojego dziecka w porównaniu z innymi rówieśnikami, co budzi w nich duży niepokój. Niekiedy szukają przyczyn, podejmując próby diagnozy, często zamykają się w całej gamie mechanizmów obronnych. Bez względu na rodzaj reakcji, często jest to dla nich czas kryzysu, który nakłada się na problemy adaptacyjne dziecka. Trudno im w takiej sytuacji wspierać swojego kilkulatek. Na dodatek dziecko dostrzega przeżywany przez rodziców kryzys i łączy go z nową dla siebie sytuacją, co jeszcze bardziej zakłóca proces jego adaptacji. Trudności adaptacyjne to pierwsze niepokojące sygnały dla rodziców. Później pojawiają się problemy z wykonaniem stawianych zadań. To wszystko powinno skłonić rodziców do szukania przyczyn kłopotów. Postawienie prawidłowej diagnozy często pozwala na dopasowanie wymagań do możliwości i potrzeb dziecka, dzięki czemu dziecko w końcu może odnieść sukces, a rodzice mogą mieć poczucie satysfakcji ze swojego dziecka.

Wsparcie udzielone wszystkim wymienionym grupom rodziców dzieci z niepełnosprawnością pozwala im lepiej rozumieć ich potrzeby i adekwatnie stawiać im wymagania (w taki sposób, by mogły im sprostać, odnieść sukces, a więc zarazem podnieść swoje kompetencje rozwojowe). Odpowiednie wspieranie rozwoju w tym wieku jest szczególnie istotne z uwagi na fakt, że jest to wiek sensytywny dla opanowania podstawowych umiejętności wpływających na dalszy rozwój. Wspomaganie funkcjonowania dziecka z rzadkim zespołem genetycznym jest zawsze zależne od jakości uzyskanego przez rodziców wsparcia. Trzeba pamiętać, iż ekspertem w sprawach dziecka jest rodzina. Od

jakości zaoferowanych rodzicom działań będzie zależała trafność podejmowanych przez nich decyzji. Rodzina jest stałym elementem życia dziecka, specjaliści uczestniczą w nim tylko czasowo, dlatego bardzo ważne jest rozpoznanie celów i priorytetów rodziny w zakresie udzielanej interwencji. Skuteczność pomocy, jakiej oczekują rodzice dziecka, zależy od wielu czynników:

- stopnia koordynacji działań podmiotów interweniujących;
- jakości i wielości połączeń sieci społecznego wsparcia;
- dostępności grup nieprofesjonalnych i profesjonalnych;
- szybkości działania służb interwencyjnych;
- gotowości rodziców i ich nastawienia wobec zachodzących interakcji.

Rzeczywisty wymiar udzielanej pomocy nie zawsze pokrywa się z oczekiwaniami rodziców. Włączenie się w relację wsparcia może uruchamiać poczucie zależności od innych ludzi. Konieczne wydaje się więc zwiększenie świadomości społecznej na temat potrzeb matek i ojców dzieci z niepełnosprawnością, opracowanie standardów pomocy i poszerzenie sieci wsparcia. Aktualnie najbardziej istotne wydaje się wspieranie gotowości rodziców do poszukiwania pomocy dla siebie i dziecka, co w znaczący sposób przyczyni się do podniesienia jakości ich życia.

## Bibliografia

- Barańska M. (2007), *Jak informować rodziców o stwierdzonych u dziecka nieprawidłowościach rozwojowych – psychologiczne konsekwencje niepomyślnego rozpoznania*, (w:) G. Kwaśniewska (red.), *Interdyscyplinarność procesu wczesnej interwencji wobec dziecka i jego rodziny*, Wydawnictwo UMCS, Lublin.
- Barłóg K., Kensity E., Mach A., Rorat M., Zaborniak-Sobczak M. (2011), *Wczesne wspomaganie rozwoju i edukacja dzieci zagrożonych niepełnosprawnością i niepełnosprawnych w wieku przedszkolnym*, Wydawnictwo Mitel, Rzeszów.
- Błeszyński J.J. (2010), *Analiza różnicująca wybranych zespołów zaburzeń autystycznych. Zarys rewalidacji*, Wydawnictwo Naukowe UMK, Toruń.
- Bogdanowicz M. (1991), *Psychologia kliniczna dziecka w wieku przedszkolnym*, WSiP, Warszawa.
- Chołubek G., Wiktor H., Chołubek-Robak D., Mazurek T. (2007), *Reakcje kobiet ciężarnych na informacje o wadach dziecka uzyskane podczas diagnostyki ultrasonograficznej*, (w:) G. Kwaśniewska (red.), *Interdyscyplinarność procesu wczesnej interwencji wobec dziecka i jego rodziny*, Wydawnictwo UMCS, Lublin.
- Dykcik W. (2010), *Tendencje rozwoju pedagogiki specjalnej. Osiągnięcia naukowe i praktyka (z perspektywy 50-lecia pracy pedagogicznej z osobami z niepełnosprawnością)*, Wydawnictwo Naukowe PTP Oddział w Poznaniu, Poznań.
- Gracka-Tomaszewska M. (2004), *Relacja matki z małym dzieckiem – jej znaczenie dla stanu zdrowia dziecka*, (w:) G. Kmita, T. Kaczmarek (red.), *Wczesna interwencja. Miejsce psychologa w opiece nad małym dzieckiem i jego rodziną*, Zeszyty Sekcji Psychologii Klinicznej Dziecka Polskiego Towarzystwa Psychologicznego, Wydawnictwo Emu, Warszawa.

- Gruszczyk-Kolczyńska E., Zielińska E., (1998a), *Kłopoty adaptacyjne dzieci do przedszkola i jak można im zaradzić*, Raabe, Edukacja w przedszkolu, Warszawa.
- Gruszczyk-Kolczyńska E., Zielińska E. (1998b), *Placzę i rozpaczam, gdy muszę iść do przedszkola – o kłopotach adaptacyjnych dzieci i o tym, w jaki sposób można je zmniejszyć*, „Wychowanie w Przedszkolu”, 2, s. 117-123.
- Internetowa Baza Filmu Polskiego (2011), <<http://www.filmpolski.pl/fp/index.php/4221188>> [08.01.2011].
- Jóźwiak S. (2001), *Zespoły kliniczne uwarunkowane nieprawidłowościami budowy i liczby chromosomów*, (w:) R. Michałowicz, S. Jóźwiak (red.), *Neurologia dziecięca w praktyce*, Wydawnictwo BiFolium, Lublin.
- Kornas-Biela D. (1993), *Wokół początków ludzkiego życia*, Nasza Księgarnia, Warszawa.
- Kościelska M. (1995), *Oblicza upośledzenia*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
- Kościelska M. (1998), *Trudne macierzyństwo*, WSiP, Warszawa.
- Linden D.W., Paroli E.T. Doron M.W. (2007), *Wcześniak. Pierwsze 6 lat życia*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa.
- Lubowiecka J. (1993), *Trzylatek w przedszkolu*, „Wychowanie w Przedszkolu”, 10, s. 579-587.
- Lubowiecka J. (2000), *Przystosowanie psychospołeczne dziecka do przedszkola*, WSiP, Warszawa.
- Moje dziecko jest aniołem* (2005), reż. M. Górka, film dokumentalny, Polska.
- Piaget J., Inhelder B. (1993), *Psychologia dziecka*, Wydawnictwo Siedmiogród, Wrocław.
- Pisula E. (1998), *Psychologiczne problemy rodziców dzieci z zaburzeniami rozwoju*, Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa.
- Pueschel S.M. (2009), *Ku lepszemu przyszłości. Zespół Downa. Przewodnik dla rodziców i opiekunów*, tłum. A. Dębińska, Wydawnictwo Replika, Zakrzewo.
- Sęk H. (2003), *Wprowadzenie do psychologii klinicznej*, Wydawnictwo Naukowe Scholar, Warszawa.
- Sochaczewska G. (1985), *Czynniki warunkujące przystosowanie dziecka do przedszkola*, „Studia Pedagogiczne”, t. 48, s. 113-128.
- Tryjarska B. (1995), *Psychoterapia rodzinna*, (w:) L. Grzesiuk (red.), *Psychoterapia. Szkoły, zjawiska, techniki i specyficzne problemy*, Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa.
- Urmańska W. (2007), *Wczesna interwencja psychologiczna w procesie uczenia się rodzicielstwa*, (w:) G. Kwaśniewska (red.), *Interdyscyplinarność procesu wczesnej interwencji wobec dziecka i jego rodziny*, Wydawnictwo UMCS, Lublin.
- <[http://www.badaniaprenatalne.pl/wskazania\\_badania\\_prenata](http://www.badaniaprenatalne.pl/wskazania_badania_prenata)> [30.11.2010].
- <<http://www.dlaczego.org.pl/forum/index.php?site=nowe>>; forum jest częścią serwisu dla rodziców po stracie i rodziców dzieci chorych <[www.dlaczego.org.pl](http://www.dlaczego.org.pl)> [30.11.2010].



HANNA MACIEJEWSKA

## Stowarzyszenie „GEN” w Poznaniu



Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” to organizacja pożytku publicznego zarejestrowana w Sądzie Rejonowym w Poznaniu 07.12.2001 roku pod numerem KRS 0000069798. Stowarzyszenie „GEN” jest organizacją ogólnopolską skupiającą rodziców dzieci z rzadkimi zespołami, wadami i zespołami wad wrodzonych, które mają podłoże genetyczne. Powstałiśmy z inicjatywy rodziców dzieci z zespołem Cri du Chat – inne nazwy: zespół kociego krzyku, zespół monosomii 5p (OMIM#123450). Pierwotnie mieliśmy pomagać rodzicom i dzieciom dotkniętym tym zaburzeniem i wspierać ich, jednak bardzo szybko okazało się, że rzadkich zespołów genetycznych jest kilkaset, a potrzeby rodziców, zwłaszcza w okresie poszukiwań przyczyn nieprawidłowego rozwoju ich dziecka i później, po otrzymaniu diagnozy – są bardzo podobne, niezależnie od tego, jak rzadka choroba dotyka ich rodzinę. Rodzice szukają informacji o chorobie, o jej przyczynach, rokowaniach, możliwościach pomocy dziecku i samym sobie. Do naszej organizacji zwraca się coraz więcej rodziców dzieci dotkniętych różnymi rzadkimi chorobami, nie zawsze o podłożu genetycznym. Liczba opisanych rzadkich zaburzeń genetycznych przekracza ponad 600 jednostek chorobowych. Wspólny mianownik, jaki łączy wszystkie przypadki, to ich podłoże genetyczne i rzadkość występowania.

Takie były początki i motywy wyboru formy pomocy. Skupiamy się zwłaszcza na działaniach informacyjnych, poszerzających wiedzę już nie tylko rodziców, ale również na przykład terapeutów, praktyków, studentów na temat przyczyn występowania rzadkich – „sierocych” chorób, ich skutków, potrzeb, możliwości, oczekiwań dzieci i rodziców. Pomagamy w miarę swoich możliwości każdej osobie zwracającej się do nas o pomoc. Nie ma dla nas znaczenia, czy zwraca się do nas członek naszej organizacji czy osoba niezrzeszona. Ważny

jest problem i możliwość pomocy. Organizujemy zjazdy rodzin, podczas których, oprócz poznania innych rodzin borykających się z podobnymi problemami, uczestnicy biorą udział w konferencjach naukowych, warsztatach terapeutycznych, panelach, korzystają z indywidualnych porad w punktach konsultacyjnych – genetycznych, pedagogiki specjalnej, psychologii dziecka, seksualności, a także stomatologii. Zapraszamy do udziału w zjazdach wydawnictwa tematycznie związane z niepełnosprawnością fizyczną, intelektualną i złożoną. Po każdej konferencji wydajemy publikację – ta będzie już siódma. Organizujemy szkolenia dla kadry zajmującej się zawodowo diagnozowaniem i poprawą rozwoju dziecimi z niepełnosprawnością złożoną. W 2009 roku podczas dwudniowego szkolenia zajęcia prowadzili: lekarz genetyk, pedagodzy specjaliści, prawnik i lider OPP. Liczba chętnych przeszła nasze najśmielsze oczekiwania. Prowadzimy wortal tematyczny, który znalazł swoje miejsce w sieci, jest często odwiedzany przez internautów. Naszą dumą jest wykaz ponad 300 opisów rzadkich zaburzeń genetycznych. Cały czas nasze działania dostosowujemy do potrzeb podopiecznych.

Niewiele moglibyśmy zrobić, gdyby nie ogromna, bezinteresowna życzliwość i pomoc naszych przyjaciół i ludzi o wielkich sercach. Od 3 lat Kapituła przy Stowarzyszeniu „GEN” przyznaje statuetkę „Serce GEN-u”. Do tej pory otrzymały ją Panie Profesor: Irena Obuchowska, Edyta Gruszczyk-Kolczyńska, Janina Wyczesany. Kolejne decyzją Kapituły wręczać będziemy najbardziej zasłużonym osobom promującym nasze działania, bezinteresownie służącym nam swoim doświadczeniem i wiedzą w następnych latach. Nie sposób wymienić wszystkich naszych przyjaciół i życzliwych nam osób. Mamy ich wielu. Wśród nich jest prof. zw. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, prof. zw. dr hab. Małgorzata Kościelska, mgr mgr Katarzyna i Krzysztof Lauschowicz i wielu innych, wspaniałych ludzi.

#### Działania „GEN-u”:

- organizacja zjazdów rodzin;
- organizacja konferencji naukowych, szkoleń i warsztatów terapeutycznych;
- wydawanie książek na temat wspomaganie rozwoju;
- kręcenie filmów edukacyjnych;
- prowadzenie wortalu tematycznego <<http://www.gen.org.pl>>;
- prowadzenie forum tematycznego;
- udzielanie porad prawnych;
- prowadzenie telefonu zaufania 607 222 721;
- kontaktowanie rodzin dzieci z tym samym zespołem, rzadką wadą genetyczną;

- wymiana informacji z organizacjami o podobnym charakterze – w Polsce i w innych krajach Unii Europejskiej.

Nasze działania służą

- pomocy dzieciom w osiągnięciu możliwie najwyższego poziomu rozwoju w poszanowaniu ich praw do godnego życia;
- pomocy rodzinie w zrozumieniu: co dzieje się w życiu dziecka, jakie są jego możliwości i potrzeby, co dzieje się w życiu rodziny, jak zaakceptować niepełnosprawność dziecka i znaleźć sens własnego życia;
- włączaniu dzieci chorych w życie społeczne i osiągnięciu przez nie samodzielności w dorosłym życiu;
- przeciwdziałaniu wykluczeniu społecznemu dziecka oraz jego rodziny;
- poszerzaniu wiedzy na temat rzadkich zespołów, wad i zespołów wad wrodzonych wśród społeczeństwa;
- ograniczaniu patologii i przeciwdziałaniu przemocy wobec dziecka.

Ciągle jeszcze kierowanie dzieci na przeprowadzanie diagnostyki genetycznej napotyka na opór lekarzy pierwszego kontaktu. W dużej mierze wynika to z przekonania, że kosztami wykonania badań genetycznych NFZ obciąża lekarza kierującego. Nie jest to prawda.

Czy wiecie, że:

- wystawienie skierowania na przeprowadzenie diagnostyki genetycznej nie obciąża finansowo lekarza ani poradni, w której skierowanie zostaje wystawione;
- na prośbę pacjenta lub rodzica lekarz pierwszego kontaktu ma obowiązek wystawić skierowanie na konsultację lub przeprowadzenie badań genetycznych;
- lekarz genetyk podejmuje decyzję, czy badania diagnostyczne są zasadne i w razie potrzeby zleci ich przeprowadzenie na koszt NFZ;
- postawienie wczesnej diagnozy genetycznej daje większe szanse skuteczniejszej wcześniejszej interwencji i wsparcia rozwoju dziecka;
- wczesna diagnoza ochroni dziecko przed nabytym – wtórnym upośledzeniem umysłowym, które nie wynika z zaburzenia genetycznego, lecz z braku właściwej opieki i rehabilitacji.

***Jeżeli jesteś lekarzem, a w gronie Twoich pacjentów są dzieci o nieprawidłowym rozwoju psychoruchowym lub cechach dysmorficznych, skieruj je na przeprowadzenie diagnostyki genetycznej lub na konsultację genetyczną. Poinformuj rodziny o możliwości szukania wsparcia w organizacjach pozarządowych, na przykład w Stowarzyszeniu „GEN”.***

Każdy może pomóc, włączając się w nasze prace. Możliwości jest wiele. Za-  
interesowanych zapraszamy. Będziemy wdzięczni za pomoc merytoryczną,  
propagowanie działalności naszej organizacji, przekazanie darowizn.



Stowarzyszenie na rzecz Dzieci  
z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN”

os. Zwycięstwa 10c  
61-646 Poznań  
[www.gen.org.pl](http://www.gen.org.pl)  
[gen@gen.org.pl](mailto:gen@gen.org.pl)  
tel. 607 222 721; 61 87 07 721

## Autorzy



**Magdalena Badura-Stronka**, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu, ul. Grunwaldzka 55, pawilon 15, 60-352 Poznań, tel. 61 8547334; NZOZ Centrum Genetyki Medycznej GENESIS, Poradnia Genetyczna, ul. Grudzieniec 4, 60-601 Poznań, tel. 61 8484038.

**Ilona Blecha**, Stowarzyszenie Cornelia de Lange Syndrom Polska.

**Krystyna Błachnio**, Zakład Pedagogiki Specjalnej, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu.

**Izabella Brzozowicz-Gromek**, pedagog specjalny, <ibell@neostrada.pl>.

**Marzena Buchnat**, Zakład Pedagogiki Specjalnej, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, <mbuchnat@amu.edu.pl>.

**Joanna Jabłońska-Brudło**, Klinika Rehabilitacji, Gdański Uniwersytet Medyczny.

**Aleksandra Jezela-Stanek**, Zakład Genetyki Medycznej Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie.

**Monika Karwacka**, pedagog specjalny, terapeuta pedagogiczny.

**Dorota Kosno**, Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta.

**Joanna Kowalska**, Wydział Psychologii, Uniwersytet Warszawski.

**Małgorzata Krajewska-Walasek**, Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Al. Dzieci Polskich 20, 04-730 Warszawa, tel. 22 8157452, fax: 22 8157457.

**Anna Latos-Bieleńska**, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu; Instytut Położnictwa i Pielęgniarstwa PWSZ w Kaliszu; NZOZ Centrum Genetyki Medycznej GENESIS w Poznaniu.

**Hanna Maciejewska**, prezes Stowarzyszenia „GEN” w Poznaniu, <http://www.gen.org.pl/>.

**Elżbieta Maria Minczakiewicz**, Polskie Kolegium Logopedów PAN – Warszawa, Polski Zespół do Badań Naukowych nad Upośledzeniem Umysłowym – Warszawa.

**Kinga Ober-Łopatka**, Zakład Pedagogiki Specjalnej, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, <ober@amu.edu.pl>.

**Jan Otremba**, Polski Związek Niewidomych, Oddział Warmińsko-Mazurski.

**Katarzyna Pawelczak**, Zakład Pedagogiki Specjalnej, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, <kaspa@amu.edu.pl>.

**Maria i Zdzisław Poździakowie, Magdalena Maciejewska-Sordyl, Brygida Malińska-Giecewicz**, Stowarzyszenie na rzecz Osób z Zespołem Smitha-Lemliego-Opitza „SLOmisie”, <<http://www.slomisie.org>>.

**Urszula Prawdzik**, Szkoła Podstawowa Nr 2 w Olsztynie.

**Hanna Rzepka, Michał Rzepka**, rodzice Emilki, <[www.emilka.org.pl](http://www.emilka.org.pl)>.

**Jolanta Wierzba**, Stowarzyszenie Cornelia de Lange Syndrom Polska, Klinika Pediatrii Hematologii, Onkologii i Endokrynologii, Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego.

**Wiesław Wnuk**, Stowarzyszenie Cornelia de Lange Syndrom Polska.

**Aneta Wojciechowska**, Zakład Pedagogiki Specjalnej, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu.

**Iłona Zadrozna**, Zakład Pedagogiki Specjalnej, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu.

**Monika Zakrzewska**, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu.

**Marzenna Zaorska**, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu.