

JUSTYNA KACKIEŁO-TOMULEWICZ*
KLAUDIA KUROWSKA*, ŁUKASZ MAGNUSZEWSKI**

* Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, Wydział Nauk o Zdrowiu
Klinika Neurologii i Rehabilitacji Dziecięcej
Uniwersytecki Dziecięcy Szpital Kliniczny, Białystok

** Uniwersytet Medyczny w Białymstoku, Wydział Nauk o Zdrowiu
Klinika Geriatrii, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-2006-8670>;

<https://orcid.org/0000-0001-7215-0698>; <https://orcid.org/0000-0002-4679-1253>

Dziecko z zespołem Williamsa – diagnoza, terapia, rokowania. Studium przypadku dziecka 3-letniego

Child with Williams Syndrome – Diagnosis, Therapy, Prognosis. Case Study of a 3-Year-Old Child

STRESZCZENIE

Zespół Williamsa (ZW) jest genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem rozwojowym pojawiającym się raz na 20 000–75 000 żywych urodzeń. Do najczęściej wymienianych objawów ZW zalicza się specyficzny wygląd, niepełnosprawność intelektualną oraz problemy zdrowotne. U pacjentów z ZW rozwój mowy jest opóźniony o średnio dwa lata. U znacznej większości dzieci stwierdza się również występowanie niepełnosprawności intelektualnej. Celem pracy jest przedstawienie studium przypadku dziecka 3-letniego z zespołem Williamsa. Opisano przebieg badania logopedycznego oraz przykładowy plan terapii zaburzeń mowy. Prawidłowo prowadzona terapia pozwala na przygotowanie pacjentów do dorosłego, samodzielnego życia (z NI w stopniu lekkim).

Słowa kluczowe: zespół Williamsa, diagnoza, terapia, zaburzenia mowy

SUMMARY

Williams syndrome (WS) is a genetically conditioned developmental disorder that occurs once in 20,000 – 75,000 live births. The most frequently mentioned symptoms of WS include a specific appearance, intellectual disability and health problems. In patients with WS speech development is delayed by an average of two years. Children also have intellectual disability. The aim of the

work is to present a case study of a three-year-old child with WS. The course of speech therapy and an exemplary therapy plan for speech disorders have been described. Properly conducted therapy allows the preparation of patients for adult, independent life.

Key words: Williams syndrome, diagnosis, therapy, speech disorders

WPROWADZENIE

Zespół Williamsa jest genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem rozwojowym (ZW, zwany również zespołem Williamsa–Beurena, dylatacją chromosomu 7q11.3 lub hiperkalcynemią) pojawiającym się raz na 20 000–75 000 żywych urodzeń (Błęszyński 2016). Zespół Williamsa jest zespołem delecji genów przyległych (mikrodelecją), które mieszczą się w regionie krytycznym 7q11.23, zwanym WBSCR (ang. Williams–Beuren Syndrome Critical Region) (Śmigiel 2017). U 95% pacjentów z zespołem Williamsa stwierdza się delecję genu kodującego elastynę. ZW występuje z równą częstotliwością u dziewczynek i chłopców. Zespół Williamsa został odkryty w 1961 roku w Nowej Zelandii przez kardiologa dziecięcego J.C.R. Williamsa (Giers 2011). Zauważono, że wśród dzieci zgłaszających się do ośrodka na operacje serca jest grupa pacjentów, u której można stwierdzić stopień niepełnosprawności intelektualnej. W 1962 roku Aloisa J. Beuren opisał zmiany kardiologiczne u osób z tym zespołem (Wierzba 2016). W polskim piśmiennictwie przyjęła się nazwa „zespół Williamsa”, w pozycjach europejskich zaś ze względu na dwa niezależne źródła opisu syndromu częściej spotyka się określenie „zespół Williamsa–Buerena” (Wierzba 2017; Kowalska 2013; Brock 2007).

DZIECKO Z ZESPOŁEM WILLIAMSA

Do głównych zaburzeń wymienianych w opisie ZW zalicza się podwyższony poziom gospodarki wapnia i zaburzenie gospodarki hormonalnej w organizmie (Cherniske 2004). Należy podkreślić, że są to zaburzenia współistniejące, a nie cechy dystynktywne zespołu (Błęszyński 2016). Zaburzenia w liczbie oraz strukturze chromosomów stanowią jedną z przyczyn występowania zaburzeń rozwojowych, takich jak opóźniony rozwój intelektualny i psychomotoryczny, dysmorfia, wady rozwojowe. Do najczęściej wymienianych objawów ZW zalicza się specyficzny wygląd, niepełnosprawność intelektualną oraz problemy zdrowotne:

- a) kardiologiczne (zmiany w układzie sercowo-naczyniowym),
- b) neurologiczne,
- c) gastroenterologiczne,
- d) otolaryngologiczne,

- e) endokrynologiczne,
- f) urologiczne,
- g) stomatologiczne (Kowalska 2013; Brock 2007; Zamani 2012).

Wśród cech wyglądu wymienia się charakterystyczne rysy twarzy oraz budowę ciała. Osoby z zespołem Williamsa są niższe od rówieśników. Podaje się, że obniżony wzrost zauważa się również u dzieci, których długość ciała po urodzeniu była prawidłowa. Na charakterystyczny wygląd twarzy składają się cechy, takie jak:

- mniejszy obwód głowy od wartości typowych dla wieku u 35% osób,
- skrócenie szpar powiekowych,
- hypoteloryzm (znajdowanie się oczu blisko siebie),
- duże oczy, z dodatkowymi małymi fałdkami skóry znajdującymi się w wewnętrznych kąciach oczu (zmarszczka nakątna), okolica oczu lekko spuchnięta, bardziej pełna,
- błękitny kolor tęczówki (75% pacjentów) z charakterystycznym gwiaździstym wzorem na tęczówkach, często występuje zez zbieżny,
- duże, szerokie usta z wydatnymi wargami,
- spłaszczenie i zaokrąglenie środkowej części twarzy, dysproporcja pomiędzy szeroką szczęką a małą żuchwą i brodą, a tym samym wypukłe policzki,
- krótki i zadarty nos z zaokrąglonym zakończeniem,
- małe i cienkie zęby oddzielone widocznymi szczelinami,
- większe niż przeciętnie małżowiny uszne, często odstające (Giers 2007; Kowalska 2013; Wierzbą 2017).

Tak jak wspomniano, u większości pacjentów z zespołem Williamsa występują powikłania zdrowotne. U około 80% dzieci (Kwiatkowska 2017) z ZW obserwowane są zmiany w układzie sercowo-naczyniowym, u 93% pacjentów w pierwszym roku życia obecne są zaś zmiany w układzie krążenia. Ze względu na złożoność objawów osoby z ZW wymagają regularnej kontroli kardiologicznej. Wśród wielu problemów medycznych wymienia się dolegliwości ze strony układu pokarmowego. Do najczęściej wymienianych zalicza się: brak apetytu i trudności w karmieniu, brak przyrostu masy ciała, częste bóle brzucha, zaparcia, uchyłkowość jelita, celiaknię, nawracające biegunki (Jankowska 2017). U dzieci z ZW najczęstszymi problemami otolaryngologicznymi są zaburzenia słuchu, fonacji i połykania (Brzoznowski 2017). W okresie noworodkowym i niemowlęcym konieczne jest usprawnianie narządów artykulacyjnych poprzez naukę prawidłowego przyjmowania pokarmów (połykanie), a następnie: żucia, gryzienia, przemieszczania kęsów pokarmu w jamie ustnej i połykania (Błęszyński 2016). Nieprawidłowa ochronna funkcja krtani prowadzi do krztuszenia

się pacjentów (najczęściej w 1. roku życia)¹. U pacjentów z ZW odnotowuje się zwiększoną skłonność do gromadzenia woszczyzny w przewodzie słuchowym zewnętrznym, co wynika z często zmniejszenia przewodów słuchowych w porównaniu z populacją osób zdrowych (Kuczkowski 2017). W wyniku nadmiernego wytwarzania woskowiny z wiekiem dochodzi do osłabienia słuchu głównie przewodzeniowo-odbiorczego. Odnotowano również nieprawidłowości w budowie fałdów głosowych, co powoduje występowanie niskiego głosu i chrypek (Błęszyński 2016). W omawianym zespole genetycznym w wyniku defektu w produkcji elastyny, która jest główną składową włókien sprężystych, więzadła głosowe są mniej elastyczne. Dzieci z ZW są nadwrażliwe na dźwięki, np. na hałas, niespodziewane odgłosy, krzyki, odgłosy urządzeń elektrycznych, fajerwerki. Objawy występują u 84–100% pacjentów (Kuczkowski 2017). Zjawisko polega na bolesnym i nieprawidłowym odczuwaniu dźwięków otoczenia. Z drugiej strony nie przeszkadza im to słuchać muzyki i śpiewu (Don 1999). Wielu pacjentów interesuje się muzyką również poprzez potrzebę grania na instrumentach lub śpiewanie. W porównaniu z dziećmi zdrowymi pacjenci z ZW wyrażają większe upodobanie do muzyki oraz większy zakres reakcji emocjonalnych na muzykę (Audrey 1999).

U większości dzieci stwierdza się również występowanie niepełnosprawności intelektualnej. W testach inteligencji uzyskują średnio wynik około 60 punktów (Kowalska 2013). Szczególnie niskie wyniki pacjenci osiągają w testach badających: samodzielność, rozwój myślenia przyczynowo-skutkowego i abstrakcyjnego. Pacjenci mają dobrze rozwiniętą pamięć, szybko uczą się wierszyków, piosenek, które często powtarzają np. podczas codziennych czynności. Potrafią wyrecytować wiersz, ale jednocześnie mają problemy ze zrozumieniem prostych składowych treści.

U pacjentów z ZW rozwój mowy jest opóźniony o średnio dwa lata. Jedną z przyczyn może być trudność w skoordynowaniu pracy mięśni ust i języka (Semel 2003; Bellugi 1998). Pierwsze słowa pojawiają się u dzieci około 2-letnich, które powinny tworzyć już wypowiedzi 2-wyrazowe (Witkowska 2017). Co ważne, szybko nabywają umiejętności językowych. Tak zwany rozkwit mowy pojawia się nagle i zauważamy wówczas nasiloną potrzebę porozumiewania się. Rozwój języka w ZW przyspiesza w późnym dzieciństwie i wczesnym okresie dojrzewania. Obserwuje się łatwość w opanowaniu słownictwa w porównaniu z wiekiem umysłowym (Thomas 2010; 2012). Zauważa się, że zdolności leksykalne często skutecznie maskują niższy poziom inteligencji (Witkowska 2017). Wysoki poziom rozwoju zdolności werbalnych wynika z dobrej pamięci słuchowej oraz wyjątkowych zdolności w zakresie percepcji i opracowywania bodźców słucho-

¹ Chrzątka nagłośni jest jedyną chrząstką sprężystą krtani (pozostałe to chrzątki szkliste). W wyniku braku elastyny (włókien sprężystych odpowiedzialnych za usztywnienie nagłośni) pojawiają się objawy krztuszenia.

wych. Dzieci opierają się na przybliżonym rozumieniu znaczenia słów oraz dobrej pamięci frazy (Thomas 2010; 2012). Dzieci z ZW posiadają bardzo bogaty słownik czynny i bierny. Mowa często służy im do zwracania na siebie uwagi. U niektórych pacjentów z ZW występują echolalie, czyli powtarzanie jak echo całych zwrotów lub ich zdań z wypowiedzi rozmówców, często nawykowo i bez ich rozumienia. Czasami echolalie pełnią funkcję komunikacyjną (Błęszyński 2016; Bellugi 1998). Wypowiedzi osób z omawianym zaburzeniem są bardzo zaawansowane pod względem budowy, nawet pomimo zdarzających się błędów generalizacji czy struktury syntaktycznej (Semel 2003). Badania wskazują, że osoby z ZW posługują się wyszukаныmi frazami, ale często nie rozumieją ich znaczenia. Poziom rozumienia mowy bywa obniżony ze względu na trudność w rozumieniu określeń relacji przestrzennych oraz słabą zdolność dostrzegania związków przyczynowo-skutkowych wydarzeń. Dotyczy to aż 84% dzieci z zespołem Williamsa (Semel 2003). Obniżony stopień rozumienia pojęć abstrakcyjnych wpływa na nieprawidłowe używanie m.in. przyimków. W dłuższych wypowiedziach pacjenci z ZW zachowują poprawność, ale zdarzają się błędy polegające na generalizacji zasad gramatycznych (Witkowska 2017). U pacjentów zauważa się nieprawidłowości w zakresie kompetencji komunikacyjnej: w dostosowaniu sposobu językowego zachowania do zmiennych relacji społecznych, znajomości zasad prowadzenia dialogu. Trudności w utrzymaniu konwersacji wynikają z braku umiejętności w precyzyjnym odpowiadaniu na pytania, uporządkowanym prowadzeniu rozmowy i trzymaniu się jej tematu (Hutyra 2008; Capirci 2012). Podkreśla się, że wynika to często z osobowości pacjentów: otwartości, łatwości w nawiązywaniu kontaktów – szczególnie w relacji z dorosłymi. Warto podkreślić, że kontakt wzrokowy bywa często intensywny i przekracza społecznie akceptowane granice (Witkowska 2017; Bellugi 1998; Capirci 2012; Giers 2010).

DIAGNOZA

Wywiad

Dziewczynka urodziła się poprzez cesarskie cięcie. W ciąży matka czuła się dobrze, pracowała do 6. miesiąca ciąży. Dziecko urodziło się w stanie ogólnym dobrym (otrzymało 10 punktów w skali Apgar, masa urodzeniowa 2700 g, długość ciała 56 cm). Odruchy ssania i szukania były prawidłowe. Fizjoterapeuta ocenił napięcie mięśniowe jako obniżone, zauważono słabą jakość wzorców ruchu. Badanie fizjoterapeutyczne wykazało również sztywność w kręgosłupie, przeprosty w kolanach oraz w łokciach.

Dziewczynka od urodzenia karmiona była mlekiem z butelki, występowały trudności w karmieniu piersią (matka zgłaszała brak pokarmu). W wieku 1;2 (pierwsze spotkanie) dziecko korzystało ze smoczka (do usypiania). Dziewczynka była karmiona dwa razy dziennie mlekiem z butelki, sściągła pokarmy war-

gami z metalowej łyżeczki. Rodzice zauważali problemy w spożywaniu przez dziewczynkę pokarmów o różnej konsystencji. Według opiekunów żucie nie odbywało się w sposób prawidłowy. Oddychanie w spoczynku i aktywności odbywało się w sposób nieprawidłowy, torem ustnym. Pacjentka została zgłoszona do poradni psychologiczno-pedagogicznej z powodu nieprawidłowości w rozwoju ruchowym. W wieku 0;6 badaniem genetycznym FISH stwierdzono zespół Williamsa uwarunkowany delecją chromosomu 7. (7q11.23.). Badania słuchu i wzroku nie wykazało nieprawidłowości.

Podczas pierwszego spotkania z psychologiem i neurologopedą rodzice wypełniali krótką ankietę dotyczącą rozwoju dziewczynki w 12. miesiącu życia. Z danych ankietowych wynikało, że dziecko w zakresie rozwoju mowy i zachowań społecznych:

- wymawia dłuższe łańcuchy sylabowe,
- reaguje na zakazy, rozumie i wyraża sprzeciw słowem „nie”, kręceniem głowy,
- wymawia pierwsze sylaby o sensownym znaczeniu *am*,
- używa słów „mama”, „tata”, pojawiają się wyrażenie dźwiękonaśladowcze: kotek – *miau*,
- wykonuje proste polecenia „podaj”, „pokaż”,
- uczestniczy w zabawach z dorosłymi, adekwatnie do sytuacji wykonuje gest *pa-pa*,
- potrafi pokazać palcem kilka przedmiotów nazwanych przez osobę dorosłą,
- samodzielnie je, trzymając jedzenie rączkami, pije ze słomki.

Należy podkreślić, że powyższe dane są informacjami ankietowymi i są jedynie subiektywną oceną rodziców dziecka.

BADANIE LOGOPEDYCZNE

Całościowe badanie logopedyczne wykonano, gdy dziewczynka miała 3;0. Przez pierwsze 2 lata regularnie uczęszczała na zajęcia z fizjoterapeutą 2 razy w tygodniu. Pacjentka korzystała również z konsultacji z neurologopedą ze względu na nieprawidłowe żucie pokarmów. Trening karmienia odbywał się 1 raz w miesiącu. Ćwiczenia wspomagające wykonywane były przy wsparciu rodziców w domu. W wieku 2;3 ocena diagnosty wykazała, że czynności pokarmowe są w normie. Dodatkowym działaniem terapeutycznym był K-taping w obrębie twarzy. Taping stosowano jako działanie wspomagające terapię logopedyczną w celu poprawy funkcjonowania warg, usprawnienia mięśnia okrężnego ust oraz wspomagania prawidłowego toru oddechowego. W wieku 3;0 dziewczynka rozpoczęła regularne ćwiczenia logopedyczne w poradni (3 razy w miesiącu). Jednocześnie uczęszczała na terapię integracji sensorycznej, pedagogiczną i psychologiczną.

Do badania logopedycznego wykorzystano:

- KOLD – Karty Oceny Logopedycznej, Gruba J.,
- Kwestionariusz oceny słuchu fonematycznego KOSF, Gruba J.,
- AFA SKALA, Paluch A.

Rozumienie mowy

Dziewczynka potrafi pokazać proste elementy przedstawiające rzeczowniki na ilustracji po usłyszeniu polecenia. Pacjentka nie pokazuje elementów przedstawiających czynności na ilustracji np.: Pokaż co miauczy? Pokaż co jeździ? Po zadaniu pytania (z intonacją) uparczywie powtarza: Miauczy? Miauczy? Dziewczynka nie wskazuje elementów przedstawiających przymiotniki po usłyszeniu polecenia: Pokaż, co jest największe? Pokaż kolorowe klocki? Dziecko powtarza całe frazy po diagnoście, stara się zareagować odpowiedzią, ale nieadekwatnie do zadanego pytania. Skupia wzrok na osobie prowadzącej badanie, starając się prowadzić dialog naprzemienny. Rozumie proste przymiotniki oznaczające stany emocjonalne: smutny, wesóły. Podczas odpowiedzi zmienia się mimika dziecka adekwatnie do oglądanej miny na obrazku. Charakterystyczne w mowie dziecka jest nieadekwatne odpowiadanie na pytania. Pacjentka stara się nawiązać dialog: zachowuje odpowiednią intonację. Jej wypowiedzi często nie są logiczne lub nie odnoszą się do zadanego przez logopedę pytania. Dziecko nie dostrzega logiczności w wypowiedzeniach, ale stara się udzielić odpowiedzi: Logopeda: Czy pies miauczy? Dziewczynka: Tak! L: Czy kurka szczeka? Dz: Tak, szczeka.

Częste błędy w rozumieniu mowy polegają na trudności w rozpoznaniu prostych słów i określeń relacji: miejsca (w, na, pod, pomiędzy), kierunku (prawo, lewo), czasu (wcześniej, później), wielkości (większy, mniejszy), równości (taki sam, inny) (Giers 2007; 2010).

Nadawanie mowy

Dziecko nie potrafi nazwać zwierząt przedstawionych na ilustracji po usłyszeniu polecenia: Jakie zwierzątka są na obrazku? Nazywa wszystkie zwierzątka po wskazaniu palcem i pojedynczym pytaniu: Co to? Dziewczynka potrafi nazywać czynności wykonywane przez osoby wskazane na obrazku, ale wyłącznie, gdy diagnosta wskaże palcem osobę/zwierzę wykonujące czynność. Zdarza się, że pacjentka nazywa czynności, używając słów bliskoznacznych lub opisujących zjawiska podobne wizualnie, np. zamiast gotuje – je lub zamiast pływa – śpi (obrazek przypominający śpiącą osobę). Pacjentka, nie potrafiąc przypomnieć sobie potrzebnego słowa, tworzy bogate opisy jego wyglądu lub funkcjonalności.

U dziewczynki mowa werbalna jest dobrze rozwinięta. Dziecko posiada bardzo duży zasób słownictwa czynnego. Ma umiejętności językowe, ale często nie wykorzystuje ich do komunikowania się. Podczas badania często stara

się zwrócić na siebie uwagę poprzez uporczywe powtarzanie słów, zdań, fragmentów piosenek:

– Logopeda: Czy tam idą kotki? – Dziewczynka (zaczyna śpiewać): Idą, idą chłopcy... chłopcy radarowcy! – Poczekaj, zaraz będziemy to oglądać. – Będziemy bawić się, bawić się!

Pacjentka nie potrafi wypowiedzieć kilku słów lub krótkich zdań na temat obrazka – wynika to z trudności z rozumieniem dłuższych poleceń słownych. Dziecko nie zauważa i nie nazywa związków przyczynowo-skutkowych pomiędzy sytuacjami na obrazkach. Pojawiają się echolalie bezpośrednie w funkcji komunikacyjnej. Potrafi bawić się sama, np. podczas spontanicznej zabawy pojawiają się kalki z języka dorosłych.

Reakcje słuchowe

Dziewczynka nie potrafi nazwać, co jest źródłem dźwięków dochodzących z otoczenia, ale lokalizuje źródło dźwięku. Poprawnie różnicuje paronimy, bez problemu wskazuje prawidłowy obrazek. Słuch fonemowy jest prawidłowo rozwinięty. Potrafi wyklaskać zarówno prostą, jak i złożoną rymowaną. Badana nie dokonuje analizy i syntezy sylabowej. Słuchowa pamięć słowna jest nieprawidłowa. Pacjentka nie potrafi zapamiętać i od razu powtórzyć ciągu trzech słów, liczb, pomimo to że po czasie powtarza składowe wyrazy z zadania, np. podczas swobodnej zabawy.

Artykulacja i sprawność aparatu artykulacyjnego

Dziewczynka niemal bezbłędnie powtarza wszystkie słowa zawarte w teście diagnostycznym. Zdarzają się proste uproszczenia spółgłoskowe i pomijanie niektórych głosek, ale nie wpływa to na rozumienie mowy. Artykulacja wszystkich głosek mieści się w normie rozwojowej. Głos dziecka jest piskliwy, zdarzają się nieprawidłowe wzorce intonacji. Dziewczynka chętnie wykonuje ćwiczenia oddechowe przed lusterkiem. Pacjentka nie potrafi wykonać ćwiczeń języka w zakresie pionizacji i sprawności czubka języka, napięcia i symetrii mięśnia okrężnego ust. Zaburzona jest kinestezja artykulacyjna. Pacjentka bezskutecznie próbuje wykonać ćwiczenia wykonywane przez diagnostę.

Narządy mowy

Dziewczynka w czasie czuwania i podczas snu oddycha przez nos. W spoczynku oddech dziecka jest spokojny i regularny. Budowa narządów artykulacyjnych jest nieprawidłowa – zmiany w budowie anatomicznej i nieprawidłowości w budowie uzębienia są charakterystyczne dla dzieci z ZW. Obecnie, po treningu, funkcja żucia jest prawidłowo ukształtowana.

TERAPIA LOGOPEDYCZNA

Przedstawione działania terapeutyczne mogą być przydatne podczas pracy z dziećmi z ZW. W początkowym etapie skupiano się na poprawie funkcji pokarmowych oraz rozwijaniu mowy werbalnej. Obecnie terapia prowadzona jest dwutorowo i koncentruje się na rozwijaniu funkcji komunikacyjnej mowy oraz na poprawie pracy narządów artykulacyjnych. Przedstawione działania terapeutyczne mogą być przydatne podczas pracy z dziećmi z ZW. Ćwiczenia zostały dopasowane do terapii najczęściej występujących deficytów w opisywanym zespole.

1. Kształtowanie koncentracji uwagi.
2. Rozwijanie mowy:
 - czytanie bajek, opowiadań: dziecku, z dzieckiem, czytanie uczestniczące,
 - bogacenie słownictwa zarówno czynnego, jak i biernego oraz umiejętność wykorzystywania go w różnych sytuacjach,
 - kształtowanie wypowiedzi poprawnych leksykalnie i gramatycznie oraz dostosowanych do reguł społecznych i kulturowych,
 - ćwiczenie myślenia przyczynowo-skutkowego,
 - rozwijanie kompetencji językowych i komunikacyjnych.
3. Aparat artykulacyjny: ćwiczenia usprawniające motorykę narządów artykulacyjnych:
 - ćwiczenia bierne, masaż zewnętrzny i wewnętrzny,
 - ćwiczenia warg i języka,
 - ćwiczenia czynne warg, języka i zuchwy,
 - ćwiczenia oddechowe i fonacyjne, mające na celu wydłużenie fazy wydechowej, odróżnienie fazy wdechu i wydechu, poprawa pojemności płuc, ćwiczenia oddechu, poprawienie napięcia głosu oraz jego wysokości.
4. Zaznajamianie z dźwiękami i ćwiczenie prawidłowego reagowania na nie (odczulanie dźwięków):
 - prowadzenie zajęć z wykorzystaniem różnego typu dźwięków o różnej modalności w sytuacjach izolowanych, w których dziecko czuje się bezpiecznie,
 - rozpoznawanie dźwięków z otoczenia,
 - zabawy w zagadki dźwiękowe
 - ćwiczenia samokontroli słuchowej i pamięci słuchowej.
5. Przeciwdziałanie występowaniu zachowań autystycznych w mowie.
Przekształcanie echolalii w komunikaty – wykorzystanie słów do konstruowania komunikatów:

- poprzez zabawę (np. podawanie pierwszej głoski lub sylaby znanego dziecku słowa – musi je odgadnąć – wymyślanie słów zaczynających się od ciągu sylab z wygłosu wcześniej podanego wyrazu),
 - wykorzystywanie fotogramów lub piktogramów w przypadku trudności z organizacją funkcjonowania strukturalnego w życiu codziennym (Błęszyński 2016),
 - podczas ćwiczeń kierowanie jasnych, jednoznacznych komunikatów i krótkich poleceń, które dziecko ma zrealizować,
 - odwoływanie się do rzeczywistości i praca na konkretnym przykładzie.
6. Ćwiczenia motoryki małej:
- rysowanie po śladzie szlaczków oraz liter,
 - usprawnianie koordynacji wzrokowo-ruchowej,
 - ćwiczenie koordynacji rąk,
 - nauka posługiwania się narzędziami piszącymi.

Podsumowanie

Pacjentka ma dość dobrze rozwiniętą mowę werbalną, ale nie zawsze wykorzystuje ją do funkcji komunikacyjnej. W mowie pacjentki pojawia się wiele eholalii, powtórzeń i zwrotów zaczerpniętych z mowy dorosłych. Rozumienie poleceń nie wystarcza do wykonania wszystkich prób diagnostycznych. Dziewczynka dość dobrze radzi sobie z zadaniami, które zna i lubi. Trudności pojawiają się podczas aktywności wymagających pełnej koncentracji. Artykulacja wszystkich głosek jest w normie. Prawidłowo artykułuje głoski szumiące i głoskę [r]. Podczas badania dziewczynka prowadzi pozorną dyskusję z terapeutą, stosując liczne zmiany w natężeniu siły i barwy głosu. Poziom umiejętności gramatycznych w mowie spontanicznej nie zawsze jest prawidłowy – zdarzają się błędy polegające na generalizacji zasad (często występujące w mowie osób ZW). Widoczne są trudności w rozumieniu i interpretacji zdań podrzędnych. Dziecko od pierwszych zajęć jest otwarte, chętnie uczestniczy w zajęciach logopedycznych. Pacjentka zostaje w gabinecie bez opiekunów, nie boi się nowych terapeutów. Widoczne jest nadmierne dążenie do bliskich relacji z prowadzącym zajęcia, skracanie dystansu charakterystyczne dla pacjentów z ZW. U znacznej większości dzieci z ZW stwierdza się występowanie niepełnosprawności intelektualnej. Ze względu na spore zróżnicowanie problemów rozwojowych dziewczynki zaleca się sprawdzenie poziomu inteligencji. Charakterystyczne dla ZW problemy w rozumieniu przyczynowo-skutkowym zauważalne są również u opisywanej dziewczynki. Pacjentka nie ma problemów z recytacją całych, często skomplikowanych piosenek, ale rozumienie poleceń jest na niskim poziomie. Dziecko lubi śpiewać, łatwo zapamiętuje piosenki, ma poczucie rytmu. Podobnie jak większość dzieci z ZW posługuje się trudnymi wyrażeniami, często nie znając ich znaczenia. Słabą

stroną osób z ZW jest trudność w nawiązaniu i utrzymaniu dialogu. Dziewczynka nie potrafi precyzyjnie odpowiadać na pytania, nie trzyma się tematu dialogu. Mocną stroną dziewczynki jest brak nadwrażliwości na dźwięki, takie jak np. hałas, niespodziewane odgłosy, krzyki, odgłosy urządzeń. Opisywany problem występuje u ponad $\frac{3}{4}$ pacjentów z ZW. Dziewczynka szybko nauczyła się prawidłowych funkcji pokarmowych: odgryzania, żucia, gryzienia. Oddychanie odbywa się w sposób prawidłowy.

Zespół Williamsa jest rzadkim zaburzeniem genetycznym. Objawy obejmują wieloukładowe komplikacje zdrowotne. Oprócz problemów medycznych pacjenci borykają się z nieprawidłowościami w rozwoju psychoruchowym. Należy podkreślić, iż często występująca niepełnosprawność intelektualna w stopniu lekkim nie determinuje funkcjonowania społecznego pacjentów (Giers 2011). Nauczyciele i terapeuci powinni odpowiednio dostosować materiał wychowawczy i program nauczania do poszczególnych uczniów z ZW. Jako adolescenty osoby z ZW są w stanie podjąć życie zawodowe, najczęściej w zakładach pracy chronionej. Prawidłowo prowadzona terapia pozwala na przygotowanie pacjentów do dorosłego, samodzielnego życia (z NI w stopniu lekkim) oraz do założenia rodziny, stworzenia związków partnerskich.

BIBLIOGRAFIA

- Bellugi U., Marks S., Bihrlé A., 1998, *Dissociation between language and cognitive functions in Williams Syndrome*, [w:] *Language development in exceptional circumstances*, London.
- Błęszyński J., Brzozowska-Misiewicz I., 2016, *Zarys terapii logopedycznej dzieci z zespołami wrodzonymi. Dziecko z zespołem Williamsa*, [w:] *Wczesna Interwencja Logopedyczna*, red. K. Kaczorowska-Bray, S. Milewski, Gdańsk, s. 438–446.
- Brock J., 2007, *Language abilities in Williams syndrome: A critical review*, "Development and Psychopathology", 19, s. 97–127.
- Capirci O., 2012, *Language Development in Williams Syndrome A Case Study*, "Cognitive Neuropsychology", 7, s. 1017–1040.
- Cherniske E.M., 2004, *Multisystem Study of 20 Older Adults with Williams Syndrome*, "American Journal of Medicine", 131 (3), s. 255–264.
- Don J., Audrey E., 1999, *Music and Language Skills of Children with Williams Syndrome*, "Child Neuropsychology", 5, s. 154–170.
- Ewart A.K., Morris C.A., Atkinon D., 1993, *Hemizygosity at the elastin locus in a developmental disorder, Williams syndrome*, "Nature Genetics", 5, s. 11–16.
- Hutryta T., 2008, *Dziecko z zespołem Williamsa*, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, red. B. Cytowska, Kraków.
- Giers M., 2011, *Zespół Williamsa*, Gdańsk.
- Goddard S., 2006, *Harmonijny rozwój dziecka*, Warszawa.
- Hellbrugge T., 1994, *Monachijska Funkcjonalna Diagnostyka Rozwojowa – pierwszy rok życia*, Kraków.
- Hellbrugge T., 1995, *Monachijska Funkcjonalna Diagnostyka Rozwojowa – drugi i trzeci rok życia*, Kraków.

- Jankowska A., 2017, *Problemy gastroenterologiczne w zespole Williamsa*, [w:] *Medycyna Elfów*, red. J. Wierzba, Wrocław, s. 73–87.
- Jones W., Bellugi U., Lai Z., 2000, *Hypersociability in Williams syndrome*, “*Journal of Cognitive Neuroscience*”, 12, s. 30–46.
- Karmiloff-Smith A., 1998, *Development itself is the key to understanding developmental disorders*, “*Trends in Cognitive Sciences*”, 2, s. 389–398.
- Kowalska J., 2013, *Zespół Williamsa – fenomen dzieci elfów*, [w:] *Nieznane? Poznane. Zaburzenie rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi*, red. M. Buchnat, Poznań, s. 137–157.
- Kwiatkowska J., 2017, *Dziecko z twarzą Elfa widziane oczami kardiologa*, [w:] *Medycyna Elfów*, red. J. Wierzba, Wrocław, s. 47–73.
- Mass V., 1998, *Uczenie się przez zmysły*, Warszawa.
- Meyer-Lindenberg A., Mervis C.B., 2007, *Neural mechanisms in Williams syndrome: a unique window to genetic influences on cognition and behavior*, “*Nature Reviews Neuroscience*”, 7, s. 380–393.
- Naylor L., Van Herwegen J., 2012, *The production of figurative language in typically developing children and Williams Syndrome*, “*Research in Developmental Disabilities*”, 33, s. 711–716.
- Odowska-Szlachcic B., 2010, *Metoda Integracji Sensorycznej – we wspomaganianiu rozwoju mowy u dzieci z uszkodzeniami ośrodkowego układu nerwowego*, Gdańsk.
- Perovic A., Wexler K., 2010, *Development of verbal passive in Williams syndrome*, “*Journal of Speech, Language, and Hearing Research*”, 53, s. 1294–1306.
- Semel E., Rosner S.R., 2003, *Understanding Williams Syndrome – Behavioral Patterns and Interventions*, New Jersey.
- Stecko E., 2010, *Neurologopedyczne studia przypadków*, Warszawa.
- Thomas M.S., 2010, *Language acquisition in developmental disorders*, [w:] *Language acquisition across linguistic and cognitive systems*, ed. M. Kail, Amsterdam, s. 67–80.
- Thomas M., Karminis T., 2012, *What is typical language development*, “*Language Learning & Development*”, 6, s. 162–169.
- Wierzba J., 2017, *Dzieci Elfów, czyli kim jest osoba z zespołem Williamsa*, [w:] *Medycyna Elfów*, red. J. Wierzba, Wrocław, s. 15–23.
- Wierzba J., 2017, *Medycyna Elfów*, Wrocław 2017.
- Witkowska J., 2017, *Charakterystyka funkcjonowania językowego dzieci z zespołem Williamsa*, [w:] *Medycyna Elfów*, red. J. Wierzba, Wrocław, s. 193–201.
- Zamani H., Babazadeh K., Fattahi S., 2012, *Williams-Beuren’s Syndrome: A Case Report*, “*Case Reports in Medicine*”, 11, s. 1–4.