



EDYTA OSĘKOWSKA

University of the Commission of National
Education in Krakow, Poland

ORCID iD: 0000-0002-1724-3338

NATALIA MALIK

University of the Commission of National
Education in Krakow, Poland

ORCID iD: 0000-0003-3620-2256

MALWINA DĄBEK

University of the Commission of National
Education in Krakow, Poland

ORCID iD: 0000-0002-1370-2015

MAGDALENA SKALNY

University of the Commission of National
Education in Krakow, Poland

ORCID iD: 0000-0002-8248-1201

WYBRANE FORMY TERAPII DZIECKA Z ZESPOŁEM DIGEORGE'A. STUDIUM PRZYPADKU

SELECTED FORMS OF THERAPY OF A CHILD WITH DIGEORGE SYNDROME. A CASE STUDY



ABSTRACT

DiGeorge syndrome is a genetically determined birth defect syndrome with an estimated incidence of once every 3000–5000 births. Among the most characteristic symptoms are features of facial dysmorphism, abnormalities of intellectual development and speech, as well as dysfunction of many organ systems. Despite the relatively high incidence of DiGeorge syndrome, still little is known about the therapeutic management of children burdened with this genetic defect.

The purpose of the analyses presented here is to show selected therapeutic methods, tailored to the needs and capabilities of the case studied, which has a genetic defect – DiGeorge syndrome, and to describe the effects of the relief measures taken.

The research is qualitative in nature, which was based on the individual case method. Empirical data was supplemented by techniques, i.e. free and guided observation of the child, individual interviews with therapists, as well as analysis of the child's diagnostic documentation.

The analysis of the collected empirical material indicated that cooperation with various specialists, such as a speech therapist, a special educator and a sensory integration therapist, makes the therapy implemented as part of early development support bring satisfactory, measurable results in the analyzed case. However, it is important to emphasize that a child affected by DiGeorge syndrome requires further intensive care, therapy and close cooperation of both specialists and parents to ensure better functioning in the future.

STRESZCZENIE

Zespół DiGeorge'a jest genetycznie uwarunkowanym zespołem wad wrodzonych, którego częstotliwość występowania szacuje się raz na 3000–5000 urodzeń. Wśród najbardziej charakterystycznych symptomów wymienia się cechy dysmorfii twarzy, zaburzenia rozwoju intelektualnego oraz mowy, jak również zaburzenia funkcjonowania wielu narządów. Pomimo względnie wysokiej częstotliwości występowania zespołu DiGeorge'a wciąż niewiele wiadomo o postępowaniu terapeutycznym w przypadku dzieci obciążonych tą wadą genetyczną.

Celem prezentowanych analiz jest ukazanie wybranych metod terapeutycznych dostosowanych do potrzeb i możliwości badanego przypadku, u którego występuje wada genetyczna – zespół DiGeorge'a – i opis efektów podjętych działań pomocowych.

Badania mają charakter jakościowy i oparto je na metodzie indywidualnego przypadku. Dane empiryczne uzupełniono o techniki, tj. obserwację swobodną i kierowaną dziecka, wywiady indywidualne z terapeutami, a także analizę dokumentacji diagnostycznej dziecka. Analiza zgromadzonego materiału empirycznego wskazała,

że współpraca z różnymi specjalistami, np. logopedą, pedagogiem specjalnym i terapeutą integracji sensorycznej, sprawia, iż terapia realizowana w ramach wczesnego wspomagania rozwoju przynosi w analizowanym przypadku satysfakcjonujące, wymierne rezultaty. Istotne jest jednak podkreślenie, że dziecko dotknięte zespołem DiGeorge'a wymaga dalszej intensywnej opieki, terapii oraz ścisłej współpracy zarówno specjalistów, jak i rodziców, w celu zapewnienia mu lepszego funkcjonowania w przyszłości.

KEYWORDS: *DiGeorge syndrome, case study, therapy, sensory integration, speech therapy, pedagogical therapy*

SŁOWA KLUCZOWE: *zespół DiGeorge'a, studium przypadku, terapia, integracja sensoryczna, terapia logopedyczna, terapia pedagogiczna*

WPROWADZENIE

Zespół DiGeorge'a (DGS), nazywany czasem zespołem welokardiotwarzowym (VCFS), to wada genetyczna spowodowana delecją lub nieprawidłowością małego fragmentu chromosomu 22 (22q11.2) (Jayaprakasan i in., 2023). Po raz pierwszy cechy zespołu zostały opisane w 1828 r., ale dopiero w 1965 r. doktor Angelo DiGeorge – na podstawie swoich badań grupy niemowląt z wrodzonym brakiem grasicy i przytarczyc – opisał zespół welokardiotwarzowy jako wadę genetyczną (McDonald-McGinn, Sullivan, 2011).

Wśród pacjentów, u których zdiagnozowano zespół DiGeorge'a, wyróżnia się triadę charakterystycznych symptomów, tj. wada serca, zaburzenia odporności oraz tężyczka hipokalcemiczna (niedoczynność przytarczyc). Z opisywanym zespołem związane jest również występowanie wad przewodzenia pokarmowego i moczowo-płciowego, układu nerwowego, zaburzeń psychicznych, dysmorfii twarzy oraz chorób autoimmunologicznych (Skoczyńska, Lehman, 2017). Do charakterystycznych wad DGS zalicza się także obecność nieprawidłowych rysów twarzy i różne odmiany rozszczepu podniebienia (Lackey, Muzio, 2023). Oprócz tego obserwuje się nieprawidłowości w zakresie naczyń krwionośnych, hipotonię, niedosłuch, niedobór wzrostu i masy ciała, a w części przypadków także niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim (Kawalec i in., 2013).

Nasilenie poszczególnych objawów jest różne, a trudności pacjenta mogą nie objawiać się typowo, co przyczynia się do stawiania błędnej diagnozy i niediagnozowania bez odpowiednich metod przesiewowych (Kraus i in., 2018). Przez wzgląd na różnorodny obraz kliniczny, który może utrudniać prawidłową diagnozę, uważa się, że częstotliwość występowania zespołu DiGeorge'a może być niedoszacowana (Bassett i in., 2011).

Zdarza się, że ze względu na niewielką liczbę symptomów nie udaje się postawić diagnozy zespołu do końca życia (Laskowska i in., 2020). Wynika to z szerokiego spektrum objawów klinicznej mikrodelecji (Gacka, 2021), jak również z faktu stosowania różnych nazw opisujących ten zespół wad wrodzonych, m.in. takich jak: zespół DiGeorge'a (DGS), zespół Shprintzena (zespół podniebieno-sercowo-twarzowy, VCFS), zespół Takao (CTAFS), CATCH-22 oraz anomalia twarzy konotruncalna. Obrazy kliniczne powyższych jednostek w znacznym stopniu pokrywają się ze sobą. Wszystkie powyższe nazwy zespołów manifestują tę samą wadę genetyczną, u podłoża której leży delecja chromosomu 22q11.2 (Skoczyńska, Lehman, 2017).

Zespół DiGeorge'a nie jest rzadką wadą wrodzoną (Fomin i in., 2010). Jest drugą po zespole Downa wadą genetyczną, która najczęściej powoduje niepełnosprawność intelektualną o charakterze lekkim lub umiarkowanym. Pomimo iż zespół mikrodelecji 22q11.2 jest względnie często występującą wadą genetyczną, wydaje się, że wielu specjalistów i nauczycieli nigdy o niej nie słyszało. Rodzice, eksperci i pedagodzy pracujący z dziećmi z DGS samodzielnie poszukują informacji na temat tego zespołu (Dziecko z zespołem 22q11 w polskiej szkole, Konferencja dla Pedagogów, 18 listopada 2022, Warszawa). Obecnie w piśmiennictwie polskim można odnaleźć opracowania dotyczące medycznych aspektów omawianej wady genetycznej. Dostrzega się jednak deficyt w zakresie publikacji przybliżających i omawiających praktyczne wskazówki kierowane do nauczycieli, terapeutów i rodziców, a które dotyczą sprawdzonych form wsparcia, rehabilitacji i terapii dziecka z DGS. Jest to o tyle istotne, że dzieci z DGS nazywa się dziećmi z szarej strefy polskiego systemu edukacji – *zbyt dobrze funkcjonujące, aby trafiły do szkół specjalnych, a zbyt słabo funkcjonujące, aby bez wsparcia uczyły się w szkołach masowych* (Dziecko z zespołem 22q11 w polskiej szkole, Konferencja dla Pedagogów, 18 listopada 2022, Warszawa).

W literaturze opisano dotychczas ok. 180 cech dysmorficznych oraz wad, które charakteryzują różną częstotliwość występowania w zespołach delecji 22q11.2 (Skoczyńska, Lehman, 2017), a które przyczyniają się do trudności szkolnych dzieci z tym zespołem. W związku z tym, że potrzeby i ograniczenia każdego dziecka z DGS mogą się różnić, a metody terapeutyczne powinny być dostosowane do jego konkretnych możliwości, bardzo pomocne może być podejście holistyczne, uwzględniające potrzeby medyczne i behawioralne (McDonald-McGinn, Sullivan, 2011).

WSPARCIE DZIECKA Z ZESPOŁEM DiGEORGE'A

Zespół DiGeorge'a może być nierozpoznany w czasie życia płodowego, w związku z czym może być zaskoczeniem dla personelu medycznego i rodziców w momencie narodzin dziecka. Największym zagrożeniem są niezdiagnozowane podczas badania ultrasonograficznego płodu wady serca, które mogą wkrótce po urodzeniu ujawnić się jako m.in. zagrażająca życiu sinicza choroba serca. Kolejnym niebezpieczeństwem dla dziecka tuż po porodzie i w późniejszym okresie są przypadki rozszczepu podniebienia, które wymagają oceny przez otolaryngologa, chirurga plastycznego lub chirurga jamy ustnej i szczękowo-twarzowej, z doświadczeniem w chirurgicznej korekcji wad podniebienia. Korekta chirurgiczna rozszczepu podniebienia, który – według statystyk – dotyka aż dwoje na troje dzieci z DGS (Reilly, Stedman, 2013) – może poprawić zdolność karmienia, mowę i zmniejszyć częstość występowania infekcji zatokowo-płucnych. Ponadto konieczna jest ocena audiologiczna słuchu dziecka. Dziecko z diagnozą DGS powinno już od urodzenia zostać objęte wczesnym wspomaganie rozwoju. Zapewni mu to wielospecjalistyczną stymulację, która będzie wsparciem w rozwoju intelektualnym i behawioralnym. Specjaliści, którzy mają kontakt z dziećmi z omawianym zespołem genetycznym, w przypadku niezdiagnozowania w wieku niemowlęcym i wczesnodziecięcym, mogą zwrócić uwagę na symptomy zaburzenia i skierować je na badania genetyczne. Pozwoli to na objęcie opieką dzieci właściwymi formami terapii (Laskowska i in., 2020). Ponadto dla starszych pacjentów powinna być zapewniona pomoc psychiatryczna,

ponieważ mogą oni cierpieć na depresję lub zaburzenia nastroju. Niektórzy badacze wskazują także, że zespół DiGeorge'a zwiększa ryzyko wystąpienia schizofrenii (Sumitomo i in., 2018; Meechan i in., 2015).

Jedną z metod terapeutycznych, która została zastosowana u omawianego dziecka, jest terapia integracji sensorycznej.

W literaturze przedmiotu dostrzega się wielość definicji pojęcia integracji sensorycznej (SI). To, co je łączy, to ich rozległość i wieloaspektowość definicyjna. Ayres, twórczyni metody, objaśnia ją jako *proces organizacyjny docierających do ciała informacji pochodzących z poszczególnych układów zmysłowych, tak aby mogły być wykorzystywane w celowym, kończącym się sukcesem działaniu. Podczas tego procesu współpracuje ze sobą wiele struktur mózgu, które otrzymane informacje rozpoznają, organizują, rejestrują i łączą ze sobą w taki sposób, że osoba może reagować odpowiednio do wymagań otoczenia* (Maas, 1998, s. 18).

Założeniem metody integracji sensorycznej było stosowanie jej w terapii dzieci tzw. neurotypowych, które przejawiają deficyty w zakresie przetwarzania sensorycznego (ang. *Sensory Processing Disorder* – SPD) (Dudzińska, 2020). Z powodzeniem jednak stosuje się tę metodę w pracy z dziećmi z różnego rodzaju deficytami, w tym również z zaburzeniami centralnego układu nerwowego (m.in. Malik, Kocoń, 2022; Odżygóżdż, Cyłkowska-Nowak, 2012; Miller i in., 2007; Case-Smith, Bryan, 1999). Szczególne znaczenie przypisuje się metodzie w kontekście pracy z dziećmi z zaburzeniami w rozwoju komunikacji (zarówno w zakresie mowy biernej, jak i czynnej), obniżonym poziomem rozwoju intelektualnego, trudnościami w uczeniu się, dysleksją rozwojową, nadruchliwością oraz trudnościami w obszarze koncentracji uwagi, z autyzmem, mózgowym porażeniem dziecięcym, zespołem Downa, ale również z innymi zespołami warunkowanymi genetycznie (m.in. Bielec, 2024; Drzeżdżon, 2023; Wiśniewska, 2020; Odowska-Szlachcic, 2016). Należy jednak podkreślić, że w przypadku dzieci z poważniejszymi lub sprzężonymi zaburzeniami rozwojowymi metodę integracji sensorycznej włącza się jako jedną z wielu form terapii wspomagających (Dudzińska, 2020) lub posługuje się wyłącznie jej wybranymi elementami (Odowska-Szlachcic, 2016). Terapia integracji sensorycznej nie jest panaceum na wszystkie problemy rozwojowe. Nierzadko jej celem jest

wspomaganie innych form leczenia, takich jak: terapii behawioralnej, leczenia psychiatrycznego, terapii pedagogicznej i logopedycznej (Palicka, 2025). Zadaniem terapeuty integracji sensorycznej nie jest prowadzenie terapii osób z FAS, ADHD, ASD, czy zaburzeniami genetycznymi jako kluczowym zaleceniem do terapii SI, *a terapia dysfunkcji w zakresie przetwarzania sensorycznego po precyzyjnym rozpoznaniu ich konfiguracji, poprawiając funkcjonowanie sensomotoryczne pacjenta i pozytywnie wpływając na aktywność dnia codziennego* (Palicka, 2025, s. 456).

Istotnym elementem procesu terapeutycznego dziecka z zespołem DiGeorge'a są zajęcia logopedyczne, które mogą przyczynić się do osiągnięcia szybszej intencji komunikacyjnej. Działania logopedyczne u pacjentów z symptomami omawianego zespołu powinny mieć indywidualny charakter, dostosowany do rodzaju zaburzeń i wad narządów artykulacyjnych dziecka. Celem działań logopedy jest przygotowanie programu terapii rozwijającej kompetencję komunikacyjną oraz umiejętności językowe pacjenta.

Ewa Gacka (2021) przeprowadziła analizę przypadku niemowlęcia z DGS, konkludując, że w terapii logopedycznej ważna jest stymulacja neuromotoryczna przestrzeni orofacialnej, a pobudzanie reakcji słuchowej oraz postępowanie logopedyczne na wczesnym etapie rozwoju dziecka powinno obejmować zwiększenie napięcia mięśnia okrężnego ust. Autorka zaleca podejście interakcyjne w rozwoju językowym i poznawczym między rodzicami a dzieckiem z zespołem DiGeorge'a. Ponadto sygnalizuje potrzeby wsparcia emocjonalnego i informacyjnego rodzin.

ZAŁOŻENIA METODOLOGICZNE BADAŃ

Celem prezentowanych analiz jest ukazanie wybranych metod terapeutycznych, dostosowanych do potrzeb i możliwości badanego przypadku, u którego występuje wada genetyczna – zespół DiGeorge'a i opis efektów podjętych działań pomocowych.

Dziecko jest objęte terapią logopedyczną, terapią pedagogiczną (z pedagogiem specjalnym) oraz terapią metodą integracji sensorycznej. Przedmiotem badania uczyniono oddziaływania terapeutyczne, których celem jest

wspomaganie funkcjonowania dziecka w zakresie: komunikacji (terapia logopedyczna), integracji sensorycznej, usprawniania funkcji poznawczych (oddziaływania pedagoga specjalnego).

Aby zrealizować cel badań, sformułowano problem główny i problemy szczegółowe. Problem główny przyjął formę pytania: *Jak przebiega proces terapii badanego dziecka z zespołem DiGeorge'a?*

Celem uzyskania odpowiedzi na wyżej postawiony problem główny, sformułowano następujące pytania szczegółowe:

1. Jaki jest stan psychofizyczny dziecka?
2. Z jakimi specjalistami współpracuje dziecko i jego opiekunowie?
3. Jakie formy terapii są stosowane wobec badanego dziecka?
4. Jakie są zalecenia do pracy z dzieckiem?
5. Jakie są efekty podjętych działań terapeutycznych?

W badaniu wykorzystano metodę studium przypadku. Jak zauważa Ciechowska (2017), pogłębione studia przypadków przyczyniają się do lepszego poznawania zjawiska w całej rozciągłości, poprzez poszerzenie wiedzy i coraz bardziej pogłębione analizy. Dariusz Kubinowski (2010) podkreśla, że efektem badania z wykorzystaniem metody studium przypadku jest szczegółowy, wieloaspektowy opis. Metoda ta jest bardzo przydatnym sposobem rozwiązywania nie tylko problemów naukowych, lecz także praktycznych (Wójcik, 2013), bowiem wykorzystując opisane indywidualne przypadki, badacze/student/praktycy myślą krytycznie i uczą się, jak rozwiązywać złożone problemy. Oprócz tego badanie z wykorzystaniem studium przypadku ma wymiar prognostyczny (Hammersley, Atkinson, 2000; Gajdzica, 2016). Cele stosowania studium indywidualnego przypadku można podzielić na trzy grupy:

- *praktyczne – udzielić adekwatnej pomocy,*
- *naukowe – poznać i zrozumieć,*
- *dydaktyczne – nauczyć się czegoś (Gajdzica, 2016, s. 51).*

Jednym z możliwych celów edukacyjnych metody indywidualnych przypadków jest zdobywanie informacji, które mają służyć do sprowokowania dyskusji. Wówczas podmiot dokonuje analizy zestawienia informacji i *wychodząc poza nie (...)* formułuje wnioski. Następnie na ich podstawie tworzy

program wychowawczy, edukacyjny, terapeutyczny itd. Naturalnie w tym ujęciu cele edukacyjne mogą się łączyć z celami praktycznymi, ponieważ program ten może zostać wykorzystany w praktyce (Gajdzica, 2016, s. 56–57).

Stosowanie studium indywidualnego przypadku jest zakorzenione w badaniach praktycznych, które są ukierunkowane na realizację określonych działań pomocowych (Gajdzica, 2016). Cele praktyczne stosowane w metodzie studium przypadku nierzadko są wstępem do *realizacji celów naukowych, ponieważ ich podstawą jest poznanie przypadku wraz z otaczającym go kontekstem* (Gajdzica, 2016, s. 52).

W ramach prezentowanego badania wykorzystano następujące metody pozyskiwania danych:

- obserwację dziecka;
- wywiad indywidualny z terapeutami: pedagogiem specjalnym i terapeutą SI;
- analizę dokumentacji diagnostycznej dziecka.

ANALIZA WYNIKÓW BADAŃ

Zgromadzony materiał empiryczny umożliwił uzyskanie odpowiedzi na postawiony problem główny, a tym samym określenie, jaki jest stan funkcjonowania dziecka oraz jakie są jego potrzeby w zakresie wsparcia terapeutycznego.

A. STAN PSYCHOFIZYCZNY PACJENTKI

Badaniem objęto siedmioletnie dziecko, u którego po urodzeniu zdiagnozowano zespół DiGeorge'a. Mimo dużego ryzyka zaburzeń dziecko nie ma anomalii w zakresie budowy twarzoczaszki. Pacjentka jest objęta wczesnym wspomaganie rozwoju od piątego roku życia. Poziom inteligencji dziecka mierzony był skalą inteligencji Stanford-Binet 5 i plasuje się na granicy normy (przewaga obszaru niewerbalnego – poziom przeciętny, sfera werbalna – poziom poniżej przeciętnej).

Wyniki szczegółowe wskazują na nieharmonijny przebieg rozwoju funkcji intelektualnych dziecka, szczególnie w obszarze niewerbalnym. W zakresie umiejętności rozwiązywania zadań logicznych, polegających na odkrywaniu

relacji, w jakich różne obiekty pozostają względem siebie, dziecko osiąga wyniki nieco poniżej średniej. Z kolei rozumowanie ilościowe, tj. umiejętność rozwiązywania problemów i zadań matematycznych rozwija się u dziecka w sposób prawidłowy. W porównaniu z większością rówieśników badane dziecko gorzej radzi sobie z zadaniami wzrokowo-przestrzennymi, co świadczy o opóźnieniu rozwoju zdolności dostrzegania wzorów oraz zależności w materiale wizualnym. Oprócz tego w zakresie pamięci roboczej dziecko uzyskało wynik w dolnej granicy normy. U dziecka obserwuje się trudności w zakresie motoryki dużej i małej oraz koordynacji ruchowej. Dostrzega się również trudności w obszarze umiejętności równoważnych, szczególnie w momentach dekoncentracji uwagi.

B. WSPÓŁPRACA Z TERAPEUTAMI

Mimo że wśród osób z zespołem DiGeorge'a istnieje duże ryzyko wad twarzoczaszki, w tym przede wszystkim rozszczepu podniebienia i/lub rozszczepu wargi, pacjentka ma zachowaną ciągłość tkanek we wspomnianym obszarze. Analiza zebranego materiału diagnostyczno-logopedycznego wykazała nieprawidłową realizację fonemów szeregów syczących i szumiących oraz dziecięcą apraksję mowy. Ponadto opóźniony rozwój mowy oraz występujące wady wymowy badanego dziecka są przyczyną znacznie zniekształconych wypowiedzi, często wręcz niezrozumiałych dla otoczenia (mimo że dziecko jest w wieku, kiedy rozwój mowy powinien być zakończony, a jego kompetencja językowa powinna pozwalać na swobodną komunikację). Nieprawidłowa realizacja fonemów i dziecięca apraksja mowy jest często występującym zaburzeniem u dzieci z zespołem DiGeorge'a (Solot i in., 2019). Ponadto u większości dzieci z DGS jest diagnozowany opóźniony rozwój mowy (*alalia prolongata*) oraz trudności artykulacyjne o etiologii innej niż dysglosja. W polskim piśmiennictwie zjawisko najczęściej definiowane jest jako istotnie niższa sprawność językowa wywołana różnymi czynnikami (Jastrzębowska, 2005). Opóźniony rozwój mowy diagnozowany jest wówczas, gdy rozwój ekspresji lub/i percepcji językowej cechuje wolniejsze tempo nabywania kompetencji językowej, gdy w mowie dziecka stwierdza się istotne odstępstwa (ilościowe i jakościowe) od normy rozwojowej bądź gdy przy prawidłowo rozwiniętych

kompetencjach dziecko wykazuje opóźnienie rozwoju mowy czynnej na skutek niskiej sprawności realizacyjnej narządów mowy (por. Jastrzębowska, 2003).

Główne cele terapii logopedycznej to usprawnienie prakcji oralnej (mowy biernej i czynnej) i sprawności artykulacyjnej dziecka oraz podniesienie zdolności komunikacyjnych (budowanie dłuższych wypowiedzi językowych). Aby je zrealizować, terapeuta korzysta m.in. z:

- **Strategicznej Metody Usprawniania Realizacji Fonemów (SMURF)** autorstwa Danuty Pluty-Wojciechowskiej (2021): ćwiczenia usprawniające narządy mowy;
- **ćwiczeń poszerzających zasób słów/materiał słownikowy**, poprzez: ćwiczenia na konkretach (techniki multisensoryczne); ćwiczenia na materiale obrazkowym (kategoryzacja, dopasowywanie); gry językowe; dokańczanie zdań, uzupełnianie luk w zdaniach; ćwiczenia fonetyczne (rozdzielanie głosek w nagłosie, śródgłosie i wygłosie); zabawy dźwiękowe (np. onomatopeje); zabawy i gry logopedyczne (np. domino obrazkowe); wyszukiwanie synonimów i antonimów; sekwencje wyrazowe itp.;
- **podnoszenia poziomu umiejętności komunikacyjnych** za pomocą: ćwiczeń w odgrywaniu ról; opisywanie obrazka; ćwiczenia dokańczania historyjek; układanie kolejności, sekwencji zdarzeń; opowiadanie historyjek na podstawie przedstawionych obrazków; tworzenie krótkich historyjek na podstawie poznanego słownictwa; używanie zwrotów grzecznościowych w trakcie zajęć.

Proponowane ćwiczenia z reguły mają charakter zabawowy (np. gry planszowe), rozpoczynają się od ćwiczeń artykulacyjnych przygotowujących do terapii (np. oddechowe – dmuchanie baniek), prowadzone są zgodnie z zasadą stopniowania trudności, na materiale interesującym dla dziecka (np. historyjki z ulubionej bajki).

Obniżona jakość sprawności językowej pacjentki przekłada się na utrudnioną komunikację z otoczeniem, co niejednokrotnie może wpływać na niską samoocenę, poczucie sprawczości i brak samoakceptacji. W związku z tym

wskazane jest, by logopeda, we współpracy z psychologiem, pracował nad wzmocnieniem samooceny dziecka.

Diagnoza pedagogiczna wskazała na obniżoną sprawność w obszarze motoryki dużej i małej, szczególnie w zakresie koordynacji ruchowej. U dziecka dostrzega się również trudności w obszarze koncentracji uwagi. W związku z tym zalecono pogłębienie diagnozy o procesy integracji sensorycznej.

W kontekście całościowych deficytów, które obserwuje się u opisywanego dziecka, warto podkreślić, że zaobserwowane w obszarze motorycznym trudności, w tym również równowagi i koordynacji, mogą być wtórne. Do utrzymania równowagi i koordynacji ruchowej niezbędne jest prawidłowe funkcjonowanie układu nerwowego. To układ nerwowy gromadzi bowiem informacje z receptorów sensorycznych, a następnie koordynuje odpowiednie reakcje mięśniowe celem utrzymania stabilnej postawy ciała.

W procesie terapii metodą integracji sensorycznej, która bazuje na aktywności multisensorycznej i fizycznej, możliwe jest wzmocnianie osłabionych funkcji motorycznych dziecka. Wskazana jest stymulacja sensoryczna całego ciała, koncentracja na zabawach i aktywnościach ruchowych, co przyczyni się do poprawy równowagi, koordynacji i zdolności motorycznych dziecka.

W ramach terapii w pracy z dzieckiem bazuje się na aktywnościach angażujących poszczególne układy sensoryczne. Poniżej w sposób syntetyczny przybliżono niektóre z nich oraz podano przykłady aktywności i zabaw:

- **Układ dotykowy:** wpływa na kształtowanie somatognozji, sfery oralnej i czucia powierzchniowego, ale także przyczynia się do rozwoju mowy i „dzięki prawidłowej kinestezji artykulacyjnej i prakcji oralnej rozwija się i doskonali artykulacja (Odowska-Szlachcic, 2021). Podstawowy zakres ćwiczeń stosowany w toku terapii: stymulacja sensoryczna różnymi fakturami, masaż całego ciała różnego rodzaju masażerami.
- **Układ proprioceptywny:** związany jest z układem przedsionkowym, umożliwiającym utrzymanie równowagi. Receptory tego systemu mieszczą się w ścięgnach, mięśniach, torebkach stawowych oraz w tkance łącznej i uaktywniają reakcje odruchowe, jak również stymulują *rozwój kinestezji artykulacyjnej, prakcji oralnej i poziom napięcia mięśniowego kompleksu ustno-twarzowego* (Odowska-Szlachcic, 2021). Proprioceptory sygnalizują bez użycia wzroku, w jakim ułożeniu

- znajdują się części naszego ciała. Układ proprioceptywny daje sposobność użycia odpowiedniej siły do wykonania danego zadania, np. w trakcie zabaw konstrukcyjnych (Odowska-Szlachcic, 2021). Wpływa na rozwój mowy czynnej. Przykładowe aktywności angażujące układ proprioceptywny dziecka: wałkowanie i dociski dziecka leżącego przodem lub tyłem dużą piłką, podskoki, zeskoki, przepychanie się plecami z terapeutą, z rówieśnikiem lub z opiekunem, ciągnięcie i pchanie.
- **Układ przedsionkowy (westybularny):** jest odpowiedzialny za *przetwarzanie bodźców dotykowych i proprioceptywnych, przeciwdziałanie sile grawitacji, ruch i równowagę, napięcie mięśniowe, dużą i małą motorykę, postawę i schemat ciała, ruchy gałek ocznych w różnych kierunkach, obustronną koordynację ruchową, przetwarzanie słuchowo-językowe, orientację wzrokowo-przestrzenną, planowanie ruchu* (Odowska-Szlachcic, 2021). Warto zaznaczyć, że regularna stymulacja układu przedsionkowego pobudza układ słuchowy i aktywizuje gotowość do mówienia. Ćwiczenia, które stosuje się w terapii SI do stymulacji układu przedsionkowego: huśtanie się na huśtawce czy platformie podwieszanej, w pozycji siedzącej i leżącej, skakanie na trampolinie, co pomaga w doskonaleniu umiejętności równoważnych i koordynacji ruchowej.
 - **Układ wzrokowy:** jest najbardziej złożonym systemem sensorycznym. Dzięki niemu dociera do nas aż 80% informacji. Wzrok doskonalili się w momencie, kiedy dochodzi do integrowania pozostałych układów zmysłowych. Rozwój wzrokowo-ruchowo-słuchowy zależny jest od rozwoju fizycznego dziecka i jego właściwego napięcia mięśniowego (Odowska-Szlachcic, 2021). W procesie terapii bazuje się na ćwiczeniach mających na celu usprawnianie percepcji i pamięci wzrokowej oraz doskonalenie umiejętności wzrokowo-przestrzennych poprzez m.in.: ćwiczenia w przestrzeni (np. wyszukiwanie w pomieszczeniu przedmiotów o określonych cechach; zabawy konstrukcyjne wg wzoru); ćwiczenia na materiale obrazkowym tematycznym i atematycznym (np. zapamiętywanie jak największej liczby elementów obrazka; wyszukiwanie różnic między ilustracjami; układanie obrazków w szeregu, w kolejności, w jakiej były prezentowane itd.).

Układ słuchowy: jest powiązany z systemem dotykowym i przedsionkowym. Przetwarza dźwięk, wibracje i rytm. Wymienione wyżej informacje sensoryczne mają znaczący wpływ na rozwój dziecka. Wśród ćwiczeń stymulujących słuch stosuje się np. trening wrażliwości i ostrości słuchowej, ćwiczenia pamięci słuchowej, sekwencyjności i koordynacji słuchowo-ruchowej, a także ćwiczenia rytmizujące (Odowska-Szlachcic, 2020).

Terapia integracji sensorycznej ma postać naukowej zabawy, w której dziecko ma poczucie, że jest kreatorem zajęć wraz z terapeutą SI (Palicka, 2025). Terapeuta integracji sensorycznej musi pamiętać, że terapia SI nie jest *wyuczonym, stale powtarzaniem schematem ćwiczeń, ale sztuką ciągłej analizy zachowania dziecka i permanentnego doboru i modyfikacji stosowanych technik* (Palicka, 2025, s. 456).

W pracy z dzieckiem z zespołem DiGeorge'a zajęcia indywidualne prowadzone przez pedagoga specjalnego odgrywają kluczową rolę. Mają one na celu wspieranie dziecka w zakresie specyficznych potrzeb edukacyjnych, rozwojowych oraz społecznych i emocjonalnych. W czasie prowadzenia zajęć warto skoncentrować się na:

- ocenie i diagnozie potrzeb dziecka – szczegółowa ocena umiejętności i deficytów dziecka, regularna ocena postępów oraz adaptacja działań na podstawie wyników;
- tworzeniu indywidualnego planu edukacyjnego – ustalenie zarówno krótko-, jak i długoterminowych celów terapeutycznych i edukacyjnych oraz dostosowanie ich do potrzeb dziecka;
- metoda multisensoryczna – polegająca na stymulowaniu wszystkich zmysłów w celu wzmocnienia procesów uczenia się;
- strukturyzacja zajęć – planowanie zajęć z jasno określonymi etapami oraz celami, aby pomóc dziecku w organizacji pracy i zrozumieniu stawianych przed nim zadań;
- rozwijanie logicznego myślenia poprzez zabawy i gry logiczne;
- wzbogacanie zasobu słownictwa oraz stymulowanie wielozdaniowych wypowiedzi;
- ćwiczenia przygotowujące do szkoły – wspieranie rozwoju funkcji percepcyjno-motorycznych/analizy i syntezy słuchowej, analizy i syntezy wzrokowej oraz koordynacji wzrokowo-ruchowej, a także rozwijanie motoryki małej;

- stymulowanie rozwoju koncentracji uwagi;
- współpraca z rodziną, w tym: edukacja rodziców – informowanie rodziców o metodach stosowanych podczas sesji oraz o sposobach wspierania dziecka w domu; opracowanie ćwiczeń do wykonania w domu – przekazywanie rodzicom zestawu ćwiczeń, które mogą wykonywać z dzieckiem w domu, aby wzmocnić efekty terapii.

Zajęcia indywidualne prowadzone przez pedagoga specjalnego dla dziecka z zespołem DiGeorge'a są kompleksowym wsparciem, które uwzględnia wszystkie aspekty rozwoju dziecka. Celem jest maksymalizacja jego potencjału oraz zapewnienie jak najlepszych warunków do nauki i rozwoju. Pedagog specjalny współpracuje z rodziną i innymi specjalistami, aby zapewnić spójne i skuteczne wsparcie.

ZALECENIA I EFEKTY PODJĘTYCH DZIAŁAŃ TERAPEUTYCZNYCH

Podsumowując, zajęcia z integracji sensorycznej dla dziecka z zespołem DiGeorge'a są skoncentrowane na dostosowywaniu bodźców sensorycznych w taki sposób, aby wspierać rozwój dziecka i poprawiać jego funkcjonowanie w obszarach wymagających wsparcia. Logopeda i terapeuta integracji sensorycznej powinni ściśle ze sobą współpracować, ponieważ prowadzone przez nich terapie nawzajem się uzupełniają. Zarówno terapia logopedyczna, jak i sensoryczna wspierają rozwój mowy u dziecka z zespołem 22q11. W przypadku omawianej pacjentki konieczna jest intensywna stymulacja rozwoju we wszystkich sferach, ze szczególnym uwzględnieniem rozwoju mowy i umiejętności komunikacji, myślenia, pamięci, uwagi, rozwoju psychomotorycznego oraz emocjonalno-społecznego. Dziecko wymaga systematycznego monitorowania tempa rozwoju, obserwacji jego ewentualnych opóźnień i dysharmonii oraz czynionych postępów. Specjalistyczne zajęcia terapeutyczne są konieczne ze względu na przejawiane przez dziecko zaburzenia rozwojowe oraz ryzyko wystąpienia opóźnień. Praca z dzieckiem powinna mieć charakter zabawy oraz wykorzystywać jego doświadczenia i zainteresowania. Bardzo ważne

jest motywowanie, częste stosowanie wzmocnień pozytywnych, zauważanie wszelkich postępów, podkreślanie mocnych stron rozwoju. Istotne jest pełne zrozumienie, cierpliwe podejście do dziecka, zachęcanie do różnych form kontaktowania się z innymi. Ważne jest również zapewnienie dziecku poczucia bezpieczeństwa, traktowanie go na miarę jego możliwości.

Zajęcia wczesnego wspomagania rozwoju odbywały się regularnie przez okres dwóch lat. W ramach zajęć z zakresu integracji sensorycznej skupiono się w szczególności na normalizacji odbioru bodźców przedsionkowych, dotykowych oraz proprioceptywnych. Zaangażowano dziecko w zabawy, które opierały się przede wszystkim na ćwiczeniach siłowych (przeciąganie, odpychanie) oraz ruchowych (huśtanie, skakanie, wchodzenie po drabinkach). Po upływie roku od rozpoczęcia terapii zaobserwowano u dziecka zmiany w zakresie koncentracji – wydłużył się czas uwagi na zadaniu. Dodatkowo dostarczenie bodźców, które były ściśle związane z czuciem głębokim, pozwoliły na poprawę funkcjonowania psychomotorycznego dziecka.

Po niespełna dwóch latach intensywnej terapii wzbogacony został zasób leksykalny dziecka (zarówno w mowie biernej, jak i czynnej). Bardziej rozbudowany materiał słownikowy przyczynił się do konstruowania przez dziecko dłuższych wypowiedzi językowych, co jest szczególnie widoczne w pracy na materiałach obrazkowych, tj. ilustracjach sytuacyjnych i historyjkach obrazkowych.

Efektom prowadzonych działań terapeutycznych była poprawa w obszarze komunikacji a także w funkcjonowaniu dziecka w zakresie przetwarzania bodźców sensorycznych (zmniejszyła się potrzeba dostarczania sobie stymulacji przedsionkowych i proprioceptywnych). U dziecka dostrzeżono również zmiany w zachowaniu – chętniej uczestniczyło w zajęciach i podążało za terapeutą. Znaczną poprawę zaobserwowano także w zakresie koordynacji ruchowej, umiejętności równoważnych dziecka, czy też w obszarze układów dotykowego i słuchowego.

W dalszym ciągu jednak konieczna jest praca przede wszystkim nad percepcją słuchową, koncentracją uwagi oraz rozwojem mowy biernej i czynnej, a także nad rozwojem narracji.

WNIOSKI

Z powodu opóźnień w rozwoju dziecko z DGS potrzebuje wsparcia od rodzin, dlatego powinno zostać objęte wczesnym wspomaganiami. Szczególnie ważne jest wsparcie w zakresie komunikacji (praca z logopedą/neurologopedą), integracji sensorycznej, pomoc w uczeniu się, praca nad samooceną dziecka, motywacją i sposobami radzenia sobie w grupie. Jak zauważa Cutler-Landsman (2007), dzieci z zespołem mikrodelecji 22q11.2, najczęściej mają trudności z nauką w dużej grupie, ponadto konieczne jest powtarzanie treści nauczania w domu. Przynosząc efekty metodą pracy z dziećmi z DGS jest uczenie się poprzez działanie, wspomaganie nauczania poprzez zajęcia indywidualne lub w małych grupach. Wspomniany autor wskazuje, że pomocne mogą być:

- zapewnianie preferencyjnych miejsc w pobliżu nauczyciela i kontrolowanie rozpraszaczy słuchowych;
- dbanie o to, aby środowisko zajęć było uporządkowane, a pomieszczenie zorganizowane, z wyraźnie oznakowanymi ważnymi obszarami;
- planowanie zajęć za pomocą wizualnych lub pisemnych rozkładów jazdy, aby pomóc dziecku zrozumieć harmonogram dnia;
- posiadanie planu miejsca, w którym dziecko może umieścić swoje rzeczy, płaszcze, plecaki i drugie śniadanie będzie pomocne, ale będzie wymagało modelowania i powtarzania zachowań;
- informowanie z wyprzedzeniem o zmianie czynności za pomocą wskazówek werbalnych i wizualnych (Cutler-Landsman, 2007).

Na podstawie powyższych obserwacji można stwierdzić, że proponowane i zastosowane metody terapii w przypadku dziecka z DGS są uzasadnione i przynoszą wymierne rezultaty.

REFERENCES

- Bassett, A.S., McDonald-McGinn, D.M., Devriendt, K., Digilio, M.C., Goldenberg, P., Habel, A., Marino, B., Oskarsdottir, S., Philip, N., Sullivan, K., Swillen, A. & Vorstman, J. (2011). The International 22q11.2 Deletion Syndrome Consortium, Practical Guidelines for Managing Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome. *Journal of Pediatrics*, 159(2), 332–339.
- Bielec, D. (2024). Zaburzenia integracji sensorycznej u dzieci i młodzieży ze spektrum autyzmu w kontekście zaburzeń depresyjnych – przegląd literatury. *Zeszyty Naukowe Pedagogiki Specjalnej*, 17, 94–116.
- Case-Smith, J. & Bryan, T. (1999). The effects of occupational therapy with sensory integration emphasis on preschool-age children with autism. *American Journal of Occupational Therapy*, 53(5), 489–497.
- Cutler-Landsman, D. (2007). Educational interventions and evaluation of effective practices. W: D. Cutler-Landsman (red.), *Educating Children with Velo-Cardio-Facial Syndrome*, (113–215). CA: Plural Publishing.
- Drzeżdżon, P. (2023). Znaczenie terapii integracji sensorycznej wśród dzieci z zaburzeniami neurorozwojowymi. *Student Niepełnosprawny. Szkice i Rozprawy*, 23(16), 45–60.
- Dudzińska, M. (2020). Wspomaganie terapii dziecka z zaburzeniami przetwarzania sensorycznego w kontekście koncepcji integracji sensorycznej – implikacje praktyczne. *Niepełnosprawność. Dyskursy Pedagogiki Specjalnej*, 37, 102–123.
- Fomin, B.F.A., Pastorino, A.C., Kim, Ae.Ch., Pereira C.A., Carneiro-Sampaio M. & Jacob C.M.A. (2010). DiGeorge Syndrome: a not so rare disease. *Clinics*, 65(9), 865–869.
- Gacka, E. (2021). *Logopedyczna ocena sześciomiesięcznego niemowlęcia z zespołem DiGeorge'a*. *Logopaedica Lodziensia*, 5, 25–34.
- Gajdzica, Z. (2016). Uchwycić indywidualność, czyli o wybranych aspektach studium przypadku osoby z niepełnosprawnością. *Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej*, 13, 49–66.
- Hammersley, M. & Atkinson, P. (2000). *Metody badań terenowych*. S. Dymczyk (tłum.), Poznań: Wydawnictwo Zysk i S-ka.
- Jastrzębowska, G. (2003). Opóźnienie rozwoju mowy – przejaw nieprawidłowości rozwojowych. W: T. Gałkowski, G. Jastrzębowska (red.), *Logopedia – pytania i odpowiedzi. Podręcznik akademicki*, (t. 2, 37–66). Opole: Wydawnictwo Uniwersytetu Opolskiego.
- Jastrzębowska, G. (2005). Opóźnienie rozwoju mowy. W: T. Gałkowski, E. Szela, G. Jastrzębowska (red.), *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki*, (360–379). Opole: Wydawnictwo Uniwersytetu Opolskiego.
- Jayaprakasan, S.K., Nageye, M.E., Siddiqui, A., Suero G., Campillo J.P. & Holder Sh.S., (2023). DiGeorge Syndrome With Absence of Speech: A Rare Case. *Cureus*, 15(4): e37745. DOI 10.7759/cureus.37745
- Kawalec, W., Grenda, R., Ziółkowska, H. (2013). *Pediatrics*, (t. 1, 173). Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.

- Kraus, C., Vanicek, T., Weidenauer, A., Khanaqa, T., Stamenkovic, M., Lanzenberger, R., Willeit, M. & Kasper, S. (2018). *DiGeorge syndrome: relevance of psychiatric symptoms in undiagnosed adult patients*. *Wien Klin Wochenschr*, DOI:130:283-7. 10.1007/s00508-018-1335-y
- Kubinowski, D. (2010). *Jakościowe badania pedagogiczne. Filozofia – metodyka – ewaluacja*. Lublin: Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Lackey, A.E. & Muzio, M.R. (2023). *DiGeorge Syndrome*, Aug 8. W: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan – PMID: 31747205.
- Laskowska, M., Dąbkowska, M., Witanowska, J., Walerzak, M., Zadurska, M. (2020). Zespół Di George'a – opis przypadku. *Forum Ortod.*, 16(1), 56–67.
- Malik, N., Kocóń, M. (2022). Integracja sensoryczna jako terapia wspomagająca rozwój dziecka ze stwardnieniem guzowatym: studium przypadku. *Niepełnosprawność i Rehabilitacja*. 86(2), 58–71.
- Mass, F.V. (1998). *Uczenie się przez zmysły. Wprowadzenie do teorii integracji sensorycznej dla rodziców i specjalistów*. Warszawa: Wydawnictwo WSiP.
- McDonald-McGinn, D.M. & Sullivan, K.E. (2011). Chromosome 22q11.2 deletion syndrome (DiGeorge syndrome/ velocardiofacial syndrome). *Medicine*, 90, 1–18. DOI:10.1097/MD.0b013e3182060469
- Meechan, D.W., Maynard, T.M., Tucker, E.S., Fernandez, A., Karpinski, B.A., Rothblat, L.A. & LaMantia, A.S. (2015). Modeling a model: Mouse genetics, 22q11.2 Deletion Syndrome, and disorders of cortical circuit development. 130, *Progress in Neurobiology*, 1–28.
- Miller, J., Coll, J.R. & Schoen, S.A. (2007). A randomized controlled pilot study of the effectiveness of occupational therapy for children with sensory modulation disorder. *American Journal Occupational Therapy*, 61(2), 228–238.
- Odowska-Szlachcic, B. (2016). *Metoda integracji sensorycznej we wspomaganiu rozwoju mowy u dzieci z uszkodzeniami ośrodkowego układu nerwowego*. Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia.
- Odowska-Szlachcic, B. (2020). *Terapia integracji sensorycznej. Strategie terapeutyczne i ćwiczenia stymulujące układy: słuchowy, wzrokowy, węchu i smaku oraz terapia światłem i kolorami*. Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia.
- Odowska-Szlachcic, B. (2021). *Integracja Sensoryczna w autyzmie*. Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia.
- Odzygóźdz, M., Cyłkowska-Nowak, M. (2012). Wpływ rehabilitacji opartej o metodę Integracji Sensorycznej na rozwój dzieci z zaburzeniami sensomotorycznymi. W: M. Majchrzycki, E. Grajewska, M. Łączak-Trzaskowska (red.), *Dysfunkcje narządów ruchu: interdyscyplinarne rozumienie problemów związanych z diagnostyką i terapią dziecka*, (70–86). Poznań: Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego.

- Palicka I. (2025). Terapia integracji sensorycznej – wprowadzenie. W: E. Emich-Widera, I. Palicka, O. Przybyła, B. Kazek (red.), *Integracja sensoryczna a przetwarzanie sensoryczne*. Podręcznik, (453–458). Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN SA.
- Pluta-Wojciechowska, D. (2021). *Terapia strategiczna dyslalii obwodowej. Inspiracje do ćwiczeń warg i języka dla dzieci oraz dorosłych*. Bytom: Wydawnictwo Ergo-Sum.
- Przyrowski, Z. (2014). *Kwestionariusz Rozwoju Sensomotorycznego*. Warszawa: Wydawnictwo Empis & Sensum Mobile.
- Reilly, C. & Stedman, L. (2013). Supporting children with genetic syndromes in the classroom: the example of 22q deletion syndrome. *Support for Learning*, 28, 115–121.
- Skoczyńska, M., Lehman, I. (2017). Zespół mikrodelecji 22q11.2 jako problem wielodyscyplinarny. *Pediatrics i Medycyna Rodzinna*, 13(4), 439–449.
- Solot, C.B., Sell, D., Mayne, A., Baylis, A.L., Persson, C., Jackson O. & McDonald-McGinn, D.M. (2019). Speech-Language Disorders in 22q11.2 Deletion Syndrome: Best Practices for Diagnosis and Management. *American Journal of Speech-Language Pathology (AJSLP)*, 28(3), 984–999.
- Sumitomo, A., Horike, K., Hirai, K., Butcher, N., Boot, E., Sakurai, T., Nucifora, F.C., Bassett, A.S., Sawa, A. & Tomoda, T.A. (2018). A mouse model of 22q11.2 deletions: Molecular and behavioral signatures of Parkinson's disease and schizophrenia. *Science Advances*, 4(8), eaar6637, 1–9.
- Wiśniewska, M. (2020). Znaczenie procesów przetwarzania sensorycznego w rozwoju komunikacji dzieci z ASD. W: J. Kwasiborska-Dudek, D. Emiluta-Roza (red.), *Diagnoza i terapia logopedyczna małego dziecka z zaburzeniem ze spektrum autyzmu (ASD)*, 277–30. Gdańsk: Harmonia Universalis.
- Wójcik, P. (2013). *Znaczenie studium przypadku jako metody badawczej w naukach o zarządzaniu*, e-mentor, 1(48), 17–22.

NETOGRAFIA:

Konferencja dla Pedagogów. *Dziecko z zespołem 22q11 w polskiej szkole*. Pobrano z <http://www.22q11.pl/konferencja/> (dostęp: 20.06.2024).