

2.4. Neurologopedyczne studium przypadku dziecka z mózgowym porażeniem dziecięcym i wrodzoną wadą mózgu

Celem podjętej pracy była ocena zróżnicowania zaburzeń rozwoju mowy dzieci z m.p.dz. na przykładzie dziecka ze sprzężonymi niepełnosprawnościami.

Przedmiotem niniejszej pracy jest 9. letni chłopiec (urodzony 10. 01. 2009r.) z wrodzoną wadą mózgu i sprzężonymi zaburzeniami mowy. Chłopiec uczęszcza do szkoły w centrum rehabilitacyjnym dla dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym, w którym pracuję jako logopeda. Charakter obserwowanych zaburzeń mowy bardzo zlorzony. Objawy dyzartryczne, trudności w rozumieniu i nadawaniu mowy. U dziecka rozpoznane zostały zaburzenia neurologiczne, padaczka, zaburzenia wzroku, obniżona sprawność intelektualna w stopniu lekkim. Cele diagnostyczne – różnicowanie zaburzeń, znalezienie problemu podstawowego. Złożony patomechanizm opisywanych sprzężonych zaburzeń zlokalizowany na różnych poziomach aparatu mowy – obejmuje struktury ośrodkowego układu nerwowego oraz okolice obwodowe.

Podstawowy materiał badawczy stanowią dane uzyskane w trakcie badań oraz zajęć logopedycznych. Wiele cennych informacji zostało dodatkowo zebranych podczas obserwacji chłopca w sytuacjach związanych z codziennym życiem, w interakcjach społecznych: w kontaktach z innymi dziećmi, z wychowawcami, nauczycielami, psychologiem. Dodatkowe dane diagnostyczne otrzymane obserwacją dziecka w trakcie posiłków pozwoliły ocenić stan funkcji połykowej i żucia, co stanowi jeden ze wskaźników do oceny zaburzeń dyzartrycznych.

Tomek trafił do centrum rehabilitacji dla dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym we wrześniu 2015 roku w wieku 6.lat.

Chłopiec nie mówił, porozumiewał się gestami, nie poszukiwał kontaktu z rówieśnikami, był niespokojny, płakał oczekując na matkę.

Po adaptacji w grupie przedszkolnej zaczął uczęszczać na zajęcia do psychologa i logopedy. W tym nowym dla chłopca miejscu – ponownie adaptacja. Zajęcia były krótkie, wyłącznie adaptacyjne, z czasem diagnostyczne.

Po pierwszych badaniach diagnostycznych stwierdzono że Tomek ma nadwrażliwość twarzy i sfery oralnej, wzmożone napięcie policzków,

obniżone języka, drżenie, amimiczność twarzy, skrócone wędzidełka wargi górnej i podjęzykowe, nieprawidłową budowę żuchwy (widoczny tyłozgryz).

Okazało się, że Tomek już zna literki (samogłoski) i prawidłowo nazywa je.

Zaczęliśmy pracę od samogłosek i onomatopeji. Zanim pojawiły się pierwsze sylaby / ma /, a potem i pierwsze słowo / mama /.

Następnie głoski wargowe / p /, / b /. Izolowana realizacja dobra, ale w sylabach naprzemiennie. Łatwiej poszły wargowo-zębowe: / f /, / v / – (duża rola tutaj uwarunkowań fizjologicznych – zgryzu). I ponownie trudności z różnicowaniem / v / oraz / f /.

Podczas terapii przestrzegane były zasady indywidualizacji, aktywnego i świadomego udziału, systematyczności, stopniowania trudności, polisensoryczności działań, utrwalania oraz zasady kształtowania prawidłowych postaw osobowościowo-emocjonalnych.

Napady padaczkowe, a następnie hospitalizacja dziecka, powodowały częste przerwy i wycofanie z rytmu edukacyjnego.

Chociaż terapia logopedyczna przyniosła widoczne efekty: dziecko zaczęło mówić, wzbogacono zasób słownictwa, w mowie czynnej proste zdania, – mowa chłopca nadal jest niezrozumiała dla osób obcych, a często także dla najbliższego otoczenia.

Trudności w przyswajaniu języka ojczystego dla chłopca są przyczyną tej pracy.

Aspekty neurologiczne wyników badań medycznych w literaturze podmiotu.

Mózgowe porażenie dziecięce (łac. *paralysis cerebri infantum*) jest zespołem objawów klinicznych, które mają charakter niepostępujący. Ze względu na częste występowanie schorzenia (1-2/1000 porodów) stanowi istotny problem diagnostyczny, prognostyczny, terapeutyczny i społeczny. Objawy chorobowe bardzo zróżnicowane etiologicznie oraz klinicznie. Podstawowym deficytem mózgowego porażenia dziecięcego (m.p.dz.) jest deficyt ruchu i napięcia mięśni wywołanych uszkodzeniem mózgu lub nieprawidłowościami w jego rozwoju nabytymi przed urodzeniem, w okresie okołoporodowym czy po urodzeniu we wczesnym dzieciństwie.

Nie jest samodzielną jednostką chorobową, lecz zespołem objawów związanych z różnorodnym etiologicznie uszkodzeniem ośrodkowego układu nerwowego.

W literaturze naukowej przez pojęcie mózgowego porażenia dziecięcego «...rozumie się niepostępujące zaburzenia czynności będącego w rozwoju ośrodkowego układu nerwowego, a zwłaszcza ośrodkowego neuronu ruchowego. Mózgowe porażenie dziecięce nie stanowi określonej odrębnej jednostki chorobowej, lecz jest różnorodnym etiologicznie i klinicznie zespołem objawów chorobowych»³³⁹.

Współwystępować m.p.dz. mogą zaburzenia wyroku, słuchu, mowy, padaczka czy upośledzenie umysłowe.

Zakłócenia funkcji wzrokowych mogą mieć różną formę kliniczną: od zaburzeń refrakcji poprzez ubytki w polu widzenia do uszkodzenia analizy i syntezy bodźców wzrokowych. Przyczyną dysfunkcji słuchu są zakłócenia receptora słuchowego, dróg nerwowych, także w ośrodkach podkorowych i korowych. Zaburzenia słuchu powodują zniekształcenia odbioru słów i upośledzenie rozumienia mowy. Zaburzenia mowy u dzieci z m.p.dz. są bardzo częste i wynikają z uszkodzenia zarówno ośrodków mózgowych, dróg nerwowych unerwiających narząd mowy, jak i obwodowego aparatu mowy. Rozwój mowy dzieci z porażeniem mózgowym zależy od poziomu umysłowego dziecka oraz postaci klinicznej.

Przyczyny m.p.dz. mogą być różne. W wielu przypadkach przyczyny wywołujące uszkodzenie mózgu nieznane. Do znanych czynników szkodliwie działających przed urodzeniem zalicza się: zaburzenia rozwojowe, niedotlenienie, zatrucie i zakażenia płodu. Przyczyny okołoporodowe: niedotlenienie okołoporodowe, uraz okołoporodowy, znacznie nasiloną żółtaczką noworodkową, po urodzeniu: niedotlenienie noworodka, krwawienie do mózgu czy zakarzenie ośrodkowego układu nerwowego. Zespół ten ściśle związany z przebiegiem ciąży, porodu oraz stanem noworodka i niemowlęcia w pierwszych miesiącach życia.

Wspomniane wyżej uszkodzenie o.u.n. ma charakter niepostępujący i zachodzi w okresie najintensywniejszego rozwoju (niedojrzałego jeszcze) mózgu. Jego następstwem jest trwały zespół zaburzeń – głównie

³³⁹Michałowicz R., *Mózgowe porażenie dziecięce*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, 2000.

ruchowych, na który w zależności od rodzaju, stopnia ciężkości, rozległości i lokalizacji uszkodzenia o.u.n. składają się:

- zaburzenia w zakresie napięcia mięśniowego i jego rozkładu (spastyczność, sztywność, wiotkość);

- obecność dyskinezji (atetoza, choreoatetoza, dystonia i tp.);

- zaburzenia o charakterze bezładu mózdkowego (ataksja – z obecnością powyższych objawów wiąże się podział m.p.dz. na postacie: spastyczną, atetotyczną i ataktyczną);

- porażenia lub niedowłady (*paralysis, paresis*), czyli zniesienie lub ograniczenie ruchów dowolnych, które mogą obejmować cztery kończyny (*quadriparesis*), trzy kończyny – dwie dolne i jedną górną (*triplegia, triparesis*), dwie kończyny – po jednej stronie ciała (*hemiplegia, hemiparesis*) albo dwie kończyny dolne z niewielkim lub żadnym zajęciem kończyn górnych (*diplegia, diparesis*), względnie wyjątkowo tylko jedną z kończyn (*monoplegia, mono paresis*);

- upośledzenie rozwoju psychomotorycznego (*retardatio psychomotorica*), a w późniejszym okresie ewentualnie różnego stopnia upośledzenie umysłowe;

- zaburzenia w rozwoju odruchów wczesnoniemowlęcych.

Powyższym objawom towarzyszą: drgawki, zaburzenia ssania, połykania i żucia, zaburzenia wzroku i słuchu oraz rozwoju mowy, a także inne objawy.

Nie wszystkie spośród wymienionych wyżej objawów muszą występować łącznie. Niektóre z nich ujawniają się stopniowo, niektóre nie występują wcale – przy czym nasilenie poszczególnych objawów też bywa różne. U dzieci najmłodszych można co najwyżej podejrzewać uszkodzenie o.u.n., a rozpoznanie m.p.dz. stawiane jest przeważnie z końcem pierwszego roku życia (a często znacznie później).

«Dysfunkcje ruchowe, będące zasadniczym objawem mózgowego porażenia dziecięcego (m.p.dz.), są jednocześnie mechanizmem sprawczym zaburzeń mowy i opóźnionego jej rozwoju»³⁴⁰.

Związek między rozwojem ruchowym a umiejętnościami językowymi przebiega zarówno w zakresie dużej, jak i małej motoryki. Duża motoryka umożliwia kontrolę licznych grup mięśni w obrębie tułowia, ramion,

³⁴⁰ W. Sobaniec, D. Otapowicz, B. Okurowska-Zawada, *Dyzartryczne zaburzenia mowy w korelacji z obrazem klinicznym mózgowego porażenia dziecięcego*, «Neurologia Dziecięca» 2008, 29.

bioder, szyi oraz kończyn górnych i dolnych. To dzięki niej w rozwoju ontogenetycznym pojawić się mogą tak złożone umiejętności motoryczne, jak siadanie, raczkowanie i chodzenie. Z kolei mała motoryka zapewnia koordynację i modyfikację małych grup mięśni, np. palców, gałek ocznych, języka, stawu skroniowo-żuchwowego. Struktury te są odpowiedzialne m.in. za funkcje wzrokowe, manualne i komunikacyjne, w zakresie szerszym niż sama artykulacja. Niestety, mózgowo porażenie dziecięce negatywnie i często bardzo głęboko rzutuje na rozwój sprawności ruchowych dziecka. Niepożądane skutki zależą od postaci i stopnia porażenia³⁴¹.

«To, co dziecku z mózgowym porażeniem dziecięcym nie pozwala mówić poprawnie, nie jest brakiem inteligencji czy wysiłku. Te trudności są skutkiem nieprawidłowości czuciowo-motorycznych»³⁴².

Zaburzenia mowy współwystępujące z mózgowym porażeniem dziecięcym to dysartria, alalię, opóźniony rozwój mowy, jąkanie organiczne, dysgramatyzmy, zaburzenia prozodii mowy (monotonia, monodynamia i bradyllalia). Poza tym zaburzeniom mowy towarzyszą zaburzenia połykania (dysfagia), głosu (afonia) i żucia. Trudności w rozumieniu i nadawaniu mowy: nieprawidłowa motoryka narządów mowy, zaburzenia ekspresji słownej, mały zasób słów, zniekształcanie wyrazów, spowodowane opuszczaniem lub dodawaniem głosek, nieprawidłowe używanie form gramatycznych.

Opóźnienie rozwoju mowy może mieć charakter przejściowy lub trwały, czyli stopniowo ustępować lub utrzymywać się długo, a mowa w końcowej fazie rozwoju może pozostać nie w pełni wykształcona. Trudno jednak określić, czy i kiedy proces kształtowania się rozwoju mowy został lub zostanie ukończony. Mogą im towarzyszyć dodatkowe problemy (emocjonalne, zachowania, trudności w nauce), a objawy zaburzeń rozwoju mowy nie ustępują samoistnie, wymagają interwencji terapeutycznej³⁴³.

Jednym z najczęściej notowanych w m.p.dz. zaburzeń jest dysartria. Dysartria – to *«zaburzenie na poziomie wykonawczym ruchowego*

³⁴¹ Michalik M., *Biologiczne uwarunkowania rozwoju i zaburzeń mowy, Monografia wieloautorska pod redakcją Mirosława Michalika, Collegium Columbinum, Kraków, 2011.*

³⁴² Stecko E., *Zaburzenia mowy, Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, 2002.*

³⁴³ Jastrzębowska G., *Zakłócenia i zaburzenia rozwoju mowy., [w:] Logopedia. Pytania i odpowiedzi., Galkowski T., Jastrzębowska G. (red.), Wyd. UO, Opole 1999, 335– 336.*

mechanizmu mowy, spowodowane uszkodzeniami centralnego lub obwodowego układu nerwowego (górnego i dolnego neuronu ruchowego, układu pozapiramidowego, mózdzku), przejawiające się dysfunkcjami w obrębie aparatu oddechowego, fonacyjnego i artykulacyjnego, skutkującymi zniekształceniami substancji fonicznej wypowiedzi w płaszczyźnie segmentalnej (realizacji fonemów oraz struktury wyrazu) i suprasegmentalnej (organizacji prozodycznej ciągu fonicznego w zakresie intonacji, akcentu, tempa i rytmu mówienia, oraz rezonansu i jakości głosu)»³⁴⁴.

W literaturze przedmiotu dyzatrię, rozumianą jako zaburzenie na poziomie wykonawczym ruchowego mechanizmu mowy, spowodowane uszkodzeniami centralnego bądź obwodowego układu nerwowego, a przejawiające się dysfunkcjami

w obrębie aparatu oddechowego, fonacyjnego i artykulacyjnego. Objawy dyzatrii są bardzo różne, w zależności od tego, jakie grupy mięśni zostały porażone i w jakim stopniu.

Zaburzenia dyzarytryczne (zaburzenia ruchowo-wykonawczej funkcji mowy) są zróżnicowane w zależności od postaci klinicznej mózgowego porażenia dziecięcego. Zgodnie z klasyfikacją objawową dyzatrię dzieli się na: dyzatrię wiotką, dyzatrię spastyczną, dyzatrię ataktyczną, dyzatrię hiperkinetyczną, dyzatrię hipokinetyczną oraz dyzatrię mieszaną. Według kryterium objawowego wyróżnia się następujące postacie kliniczne mózgowego porażenia dziecięcego, a tym samym typy dyzatrii w nich występujące:

a) dyzatria spastyczna (przyczyna – uszkodzenie układu piramidowego):

- wzmożone napięcie mięśni oddechowych i fonacyjnych;
- zaburzenia prozodyczne charakteryzujące się brakiem zmiany głośności, monotonną mową, redukcją wzorca sylabowego oraz akcentu, stosowaniem krótkich fraz, ujednoliceniem akcentu bądź nadmiernym akcentowaniem sylab i wyrazów zazwyczaj nieakcentowanych, przy jednoczesnym spowolnieniu tempa mowy;
- «niewydolność artykulacyjno-rezonansowa» spowodowana nieszczelnością pierścienia zwierającego gardło oraz nieodpowiednim

³⁴⁴ Mirecka U., *Dyzatria w mózgowym porażeniu dziecięcym*, Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin 2013, 27.

zatrzymywaniem strumienia powietrza przez narządy artykulacyjne, na skutek czego występują charakterystyczne cechy zaburzeń mowy – nieprecyzyjne wymawianie spółgłosek, deformacja samogłosek, nadmierna nosowość;

– zaburzenia płynności mowy – w konsekwencji występowania skurczów powstają przerwy w trakcie mówienia zarówno w mowie spontanicznej, jak i podczas czytania czy śpiewu;

– spowolnienie ruchów warg, języka i podniebienia oraz niedowład dolnej części twarzy.

b) dyzartrię ataktyczną (przyczyna – uszkodzenie mózdzku):

– nieprawidłowa koordynacja ruchów oddechowych, fonacyjnych oraz artykulacyjnych;

– zaburzenia artykulacji – głoski wymawiane są niedokładnie, ruchy artykulacyjne wykonywane w nieprawidłowej kolejności;

– niepłynność mowy związana z mową skandowaną – dźwięki są niejako «odmierzane», brak akcentowania bądź nadmierne akcentowanie sylab czy wyrazów, przeciąganie głosek, ich powolne wymawianie, nieregularne przerwy podczas artykulacji;

– tempo mowy nierytmiczne, powolne;

– głos chrapliwy, wypowiedzi monotonne;

– ruchy narządów artykulacyjnych chaotyczne, brak kontroli ruchu – jego kierunku i czasu trwania.

c) dyzartrię hiperkinetyczną (przyczyna – uszkodzenie układu pozapiramidowego):

– ruchy mimowolne utrudniające ruchy celowe – skurcze mięśni twarzy, gardła oraz krtani utrudniają mówienie;

– duże opóźnienie rozwoju mowy;

– znaczne zaburzenia oddechowo-fonacyjno-artykulacyjne;

– zniekształcenie brzmienia głosek;

– spowolnione tempo mowy;

– zaburzenia w zakresie wysokości głosu, rytmu oraz melodii mowy;

– częściowy rezonans nosowy podczas artykulacji głosek ustnych spowodowany przez atetotyczne ruchy podniebienia miękkiego.

d) dyzartrię mieszaną:

– występuje najczęściej;

– cechuje się połączeniem różnych, wymienionych powyżej objawów zaburzeń charakterystycznych dla poszczególnych typów dyzartrii.

Diagnoza i terapia dyzartrii wymaga wysokich kompetencji logopedycznych oraz umiejętności praktycznych. W przypadkach m.p.dz. dodatkowe problemy to współwystępujące czynniki etiologiczne. Ze szczególną wnikliwością i ostrożnością należy postępować na etapie diagnozowania dzieci we wczesnym okresie rozwoju.

Zespół dysfunkcji ruchowych, intelektualnych, wzrokowych w konsekwencji daje złożony obraz objawów związanych z rozwojem i funkcjonowaniem kompetencji językowych, komunikacyjnych, możliwości poznawczych³⁴⁵.

Ciało modzelowate (*corpus callosum*), nazywane też spoidłem wielkim, strukturą mózgowia, «największa wiązka włókien nerwowych zespala jąca obie półkule»³⁴⁶. Ciało modzelowate jest bowiem swoistym łącznikiem pomiędzy półkulami mózgu. Ciało modzelowate w rozwoju płodowym zaczyna rozwijać się dość wcześnie – już w pierwszym trymestrze ciąży.

Etiologia wady jest wieloczynnikową. Na jej powstawanie mają wpływ czynniki zapalne, toksyczne, urazowe, demielinizacyjne, nowotworowe. Większość przypadków występuje sporadycznie.

Do wad OUN współwystępujących z ACC należą: wodogłowie, przepuklina mózgowa, porencefalia, holoprosencefalia, lissencefalia, Dandy’ego-Walkera i rozszczep kręgosłupa. Wady niezwiązane z OUN: hiperteloryzm, małożuchwie, rozszczep podniebienia, malformacje palców, dysplastyczne nerki, przepuklina przeponowa i wrodzone wady serca.

Po urodzeniu struktura ta jest wykształcona, ale jeszcze nie w pełni, uważa się, że ciało modzelowate mózgu rozwija się nawet do 12. roku życia i dopiero po przekroczeniu tego wieku można mówić, że doszło do jej całkowitego wykształcenia. Ciało modzelowate jest strukturą późną filogenetycznie, dlatego jego brak nie jest letalny i nie ma wpływu na funkcje życiowe. Pewien odsetek osób z izolowaną postacią ACC nie wykazuje żadnych objawów patologicznych w badaniu neurologicznym.

³⁴⁵ Kraszewska A., Kośnik M., Wojtkowska M., Dyzartria w mózgowym porażeniu dziecięcym – obraz kliniczny, postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne. Pobrano z <https://ppm.edu.pl> / Downloaded from Repository of Polish Platform of Medical Research 2022-02-05.

³⁴⁶ Tomasz Nęcki, lekarz. *Układ nerwowy i psyhiatria*.

Pozostali, podczas oceny neurologa, prezentują subtelne objawy ubytkowe, takie jak niemożność odróżnienia bodźców przy użyciu obu rąk (temperatury, kształtu, wagi przedmiotów umieszczonych w dłoniach).

Agenezja ciała modzelowatego (*agenesis of the corpus callosum* – ACC) jest jedną z najczęściej występujących wrodzonych malformacji ośrodkowego układu nerwowego, polegającą na nieobecności około 200 milionów aksonów lub też braku przemieszczenia się ich do przeciwległej półkuli. Opisywana była jako wada izolowana, a także współwystępująca z innymi zmianami strukturalnymi OUN oraz objawami zaburzeń neurorozwojowych (np. padaczka, opóźnieniem rozwoju, zespołem Aperta). ACC jest źródłem specyficznych objawów w funkcjonowaniu społecznym lub/i emocjonalnym, które zauważane są przez otoczenie lub ujawniane podczas badań eksperymentalnych. Należą tu słaba zdolność oceny społecznej, trudności w rozumieniu ekspresji mimicznej twarzy, brakiem poczucia humoru i problemy w wychwyceniu idei przewodniej czy morału w opowiadaniach. Co ciekawe, trudności zauważane przez otoczenie nie mają odzwierciedlenia w odczuciach samych pacjentów, co sugeruje ich słaby wgląd psychospołeczny. Objawy ACC wydają się «podobne do zakłóceń funkcjonowania w całościowych zaburzeniach rozwoju lub po uszkodzeniach prawej półkuli mózgu (right hemisphere damage – RHD)»³⁴⁷.

U osób, u których wystąpi agenezja ciała modzelowatego, objawy mogą obejmować:

- występowanie (w krótkim czasie od urodzenia) napadów drgawkowych;
- trudności z karmieniem dziecka;
- hipotonie;
- spowolnienie rozwoju (dziecko z agenezją ciała modzelowatego może mieć trudności z utrzymywaniem głowy w wyprostowanej pozycji, zdarza się, że zdecydowanie później zaczyna ono siadać, chodzić czy mówić);
- w późniejszych latach życia trudności z rozumieniem emocji innych osób, kłopoty z rozwiązywaniem trudniejszych, złożonych czynności oraz nadaktywność i niemożność skupienia uwagi.

³⁴⁷ Daniluk B., Borkowska A., Kaliszewska A., *Wybrane aspekty poznania społecznego u pacjenta z pewną agenezją ciała modzelowatego (AAC) i zespołem Arnolda-Chiari – Studium przypadku*, *Psychiatria Polska*, 2013, XLVII,3,527.

Nie istnieją żadne metody przyczynowego leczenia agenezji ciała modzelowatego – nie ma po prostu sposobu na to, aby doprowadzić do pojawiania się u chorego struktury, która nie powstała w trakcie jego rozwoju wewnątrzmacicznego. Chorym na agenezję ciała modzelowatego proponowane jest leczenie objawowe, które jest uzależnione od tego, jakie konkretnie problemy są u nich stwierdzane.

Drobnozакrętość³⁴⁸ (łac. *Polimikrogyria*) – wada wrodzona mózgu polegająca na nadmiernym pofałdowaniu zewnętrznych lub wszystkich warstw kory mózgu. Stwierdza się liczne, małe, krótkie i wąskie zakręty o niuporządkowanym i nieregularnym przebiegu. Drobnozакrętość może dotyczyć części lub całego mózgu.

Rodzaje PMG ze względu na obszar mózgu, który obejmuje: obustronna okołosylwialna – upośledzenie funkcji poznawczych, padaczka, czasem Artrogrypoza, objawy rzekomoopuszkowe:

– obustronna czołowa – upośledzenie motoryczno-poznawcze, spastyczność czterokończynowa i padaczka;

– obustronna ciemieniowo-czołowa – poważne opóźnienia motoryczne i poznawcze, zez zbieżny, zaburzenia mózdzku;

– obustronna ciemieniowo-potyliczna – napady padaczkowe częściowe, czasem z upośledzeniem umysłowym;

– obustronna uogólniona – zaburzenia poznawcze i motoryczne o różnym natężeniu, drgawki.

Zidentyfikowano kilka czynników środowiskowych i czynników genetycznych, mogących odgrywać dużą rolę w etiologii zaburzenia.

Objawy związane z polimikrogyrią zależą od jej wielkości oraz lokalizacji. Opisano kilka

Jednostronna ogniskowa polimikrogyria – najłagodniejsza, zwykle dotyczy małych obszarów po jednej stronie mózgu. Jej skutkiem są «małe zaburzenia neurologiczne», jak padaczki poddające się leczeniu farmakologicznemu.

Postacie obustronne (drobnoszакrętość okołosylwialna, obustronna uogólniona drobnoszакrętość, czołowa obustronna drobnoszакrętość, czołowo-ciemieniowa obustronna drobnoszакrętość, ciemieniowo-

³⁴⁸ <http://en.wikipedia.org/wiki/Polimikrogyria>

Funkcjonowanie poznawcze u pacjentów z obustronną drobnoszакrętością okołosylwialną. (BPP): korelacje kliniczne i radiologiczne. *Epidemiologia* 2005, 13: 103-121

potyliczna oponowa drobnozакrętość obokstrzałkowa/parasagitalna, polimikrogyria związana z okołokomorową heterotopią guzkową).

Jedną y najczęściej wstępujących form Polimikrogyrii jest Wrodzona Obustronna Drobnozакrętość Okołosylwialna (Polymicrogyrii jest Congenital Bilateral Perisylvian Syndrome CBPS) dla której charakterystyczny objwy:

- zaburzenia neurologiczni;
- objawy piramidowe (zaburzenia przekaznictwa nerwowego w układzie piramidowym);
- napady padaczkowe;
- opóźnienia rozwoju psycho-motorycznego;
- niedorozwój umysłowy;
- zez zbieżny;
- zaburzenia mowy i powykania (ograniczenie ruchomości języka, dysartria, ślinotok, dysfagia);
- ślinotok.

Objawy piramidowe świadczą o zaburzeniach przekaźnictwa nerwowego w układzie piramidowym. Trzy podstawowe objawy piramidowe: to objaw Babińskiego, objaw Gordona i objaw Oppenheima.

Układ piramidowy (*łac. systema pyramidale*) – część układu nerwowego kontrolująca ruchy dowolne i postawę ciała. Układ piramidowy posiada dwie drogi unierwiające ruchowo mięśnie. Pierwsza z nich to droga korowo-jądrowa, która unierwia mięśnie twarzoczaszki, szyi, a także część mięśnia czworobocznego. Druga to droga korowordzeniowa, która unierwia resztę mięśni organizmu.

Warto zauważyć, że drobnozакrętość zwykle występuje jako wada izolowana, ale może też towarzyszyć heterotopiom istoty szarej, wentykulomygalii (powiększenie komór mózgu), anomaliami istoty białej, ciała modzelowatego, mózdzku i pnia mózgu.

Zaburzenie należy różnicować z:

- pachygyrią – szerokozакrętość;
- lizencefalią – gładkomózgowie;
- schizencefalią – występowanie jedno- lub obustronnych szczelin w obrębie półkul mózgu;
- lizencefalią Cobbelstone;

– zespołami: delecji 1p36, 22q11.2, Adamsa-Olivera, Aicardi, Arim, Delleman, Galloway-Mowat, Joubert, zaburzeniami ze spektrum Zellwegera, dystrofią mięśniową Fakuyama.

W niewielu przypadkach polimikrogyria może zostać zdiagnozowana prenatalnie, jednakże jest to niezmiernie trudne i raczej niepraktykowane. Zwykle drobnozакrętowość współwystępowała z małopłowiem i malformacjami mózgu.

Na chwile obecna nie ma leczenia przyczynowego polimikrogyrii. Postępowanie farmakologiczne jest objawowe i skupia się głównie na kontroli napadów padaczkowych. Przeprowadzone są także operacje neurochirurgiczne – hemisferektomia (usunięcie półkuli lub rozłączenie półkul) oraz całkowita resekcja kory z drobnozакrętowością (całkowite wycięcie zmienionego chorobowo obszaru mózgu). Dziecko powinno mieć również indywidualnie opracowaną rehabilitację ruchową i logopedyczną.

Padaczka jest najczęstszą, poważną chorobą mózgu występującą we wszystkich krajach Europy z podobną częstością. Jest też najprawdopodobniej najbardziej rozpowszechnionym problemem medycznym. Choroba występuje w każdym wieku, częściej u dzieci i osób starszych, bez względu na rasę i status społeczny. Co najmniej 40 milionów ludzi na świecie jest chorych na padaczkę. Ponad 100 milionów ludzi zachoruje na padaczkę w jakimś momencie swojego życia.

Padaczka jest zaburzeniem heterogenym i każdy czynnik uszkodzający mózg może ją wywołać. Do najczęstszych należą: niedokrwienie mózgu, krwawienie śródmózgowe mózgu, urazy głowy, zapalenia mózgu, gurzy mózgu, choroby naczyniowe mózgu, choroby zwyrodnieniowe, demielinizacyjne i metaboliczne, toksyczne, pasożytnicze, dysplazje korowe, wady rozwojowe mózgu. Stwierdzenie przyczyny padaczki pozwala na przyjęcie odpowiedniej strategii postępowania leczniczego oraz rokowania.

Padaczka jest zespołem objawów somatycznych, wegetatywnych oraz psychicznych, które powstają na podłożu zmian morfologicznych i metabolicznych w mózgu. Napady padaczkowe stanowią niejednorodną grupę i mają bardzo różną symptomatologię. Napad padaczkowy jest wyrazem zmienionej reaktywności lub zmienionego stanu fizjologicznego dotyczącego części lub całości mózgu. Napad padaczkowy charakteryzuje

się nagłymi, stereotypowymi zaburzeniami świadomości, zachowania, emocji, czynności ruchowej, postrzegania lub czucia, które mogą być pojedyncze lub złozone. Międzynarodowe klasyfikacje obejmują nie tylko typy napadów i padaczek ale także zespoły padaczkowe³⁴⁹.

W 2005 roku została opracowana i zalecona do stosowania przez Międzynarodową Ligę Przeciwpadaczkową oraz Międzynarodowe Biuro ds. Padaczki (*International Bureau for Epilepsy IBE*) nowa definicja padaczki. Pojęcie padaczki obejmuje nie tylko zaburzenie funkcji mózgu charakteryzujące się trwałą predyspozycją do generowania napadów padaczkowych, ale także neurobiologiczne, psychologiczne i spoweczne skutki tego schorzenia.

Podział padaczek ze względu etiologicznego:

- objawowe (symptomatyczne);
- padaczki skrytopochodne (kryptogenne, objawowe);
- padaczki samoistne (idiopatyczne).

Zespół padaczkowy charakteryzuje współwystępowanie określonego typu napadów, charakterystycznych zmian w EEG, etiologii, stanu neurologicznego, wieku wystąpienia pierwszych objawów, obciążenia rodzinnego padaczką.

O rozpoznaniu padaczki można mówić tylko wtedy, gdy u chorego wystąpiły co najmniej 2 samoistne napady padaczkowe w odstępie dłuższym niż 24 godziny.

Zespoły padaczkowe wieku dziecięcego to zespół Westa i Zespół Lennox-Gastauta, dziecięca padaczka nieświadomości (piknolepsja), łagodna częściowa padaczka z centralnoskroniowymi iglicami (padaczka Rolanda), młodzieńcza padaczka nieświadomości, młodzieńcza padaczka miokloniczna (zespół Janza), padaczka odruchowa, omdlenie, omdlenia odruchowe (wazowagalne), napady rzekomoopuszkowe (psychogenne)³⁵⁰.

Zespół Westa – w większości przypadków rozpoczyna się w pierwszym roku życia, najczęściej między 3 a 7 miesiącem i mają charakter napadów zgięciowych. Jest szczególnym rodzajem zespołu padaczkowego u dzieci, charakteryzującym się często lekoopornością oraz, w przypadku braku skuteczności leczenia, zahamowaniem rozwoju psychoruchowego dziecka. Warunkiem rozpoznania jest triada objawów:

³⁴⁹ Sergiusz Józwiak, *Dziecko z padaczką w szkole i przedszkolu. Informacje dla pedagogów i opiekunów*, Centrum Metodyczne Pomocy Psychologiczno-pedagogicznej, Warszawa, 2009

³⁵⁰ Czochańska J., (red.) *Neurologia dziecięca*, Gdańsk, 2007.

napady zgięciowe (występujące na ogół w seriach), opóźnienie rozwoju psychoruchowego, hipsarytmia (całkowita dezorganizacja w zapisie EEG). Zespół ten powstaje na podłożu organicznych zmian w obrębie mózgu, zaburzeń migracji neuronalnej lub okołoporodowej encefalopatii niedotleniowo-niedokrwiennej. Napady te polegają na uogólnionym, błyskawicznym skurczu mięśni zginaczy, w wyniku czego leżące na plecach niemowlę zgina głowę i tułów ku przodowi, podciągając kończyny dolne do tułowia, a kończyny górne wyrzucając do przodu. Napady często występują w seriach liczących niekiedy po 20-50 skurczów, zwykle w okresie zasypiania dziecka lub wkrótce po obudzeniu. Po napadach dziecko jest zmęczone, podsypiające. Napadom mogą towarzyszyć zaburzenia świadomości, niepokój psychoruchowy połączony z głośnym krzykiem oraz różnorodne objawy wegetatywne: ślinotok, nagłe zaczerwienienie twarzy, nadmierna potliwość, wymioty. W większości dzieci pozostają objawy upośledzenia umysłowego.

Zespół Lennox-Gastaut – jest najczęstszą z dziecięcych padaczek lekoopornych. Rozpoczyna się pomiędzy 3 a 10 rokiem życia. Charakteryzuje się występowaniem polimorficznych napadów: tonicznych, nietypowych nieświadomości, atonicznych, mioklonicznych, zmian w zapisie EEG pod postacią zespołów wolna iglica-fala podczas czuwania i szybkich rytmów iglic podczas snu. Występujące napady:

1. Atoniczne – polegające na nagłej utracie, całkowitej lub częściowej kontroli napięcia mięśniowego i kontroli postawy ciała, co powoduje nagłe upadki dziecka.

2. Miokloniczne – nieregularne, nagle występujące skurcze grup mięśniowych, o dużej intensywności; miokloniczno-astatyczne – łączące cechy obu wyżej opisanych napadów. Miokloniom poszczególnych grup mięśniowych towarzyszy wtedy częściowa lub całkowita utrata kontroli postawy. W czasie napadu niekiedy dziecko nagle rzuca się do przodu lub do tyłu lub nagle pochyla głowę. Napady te stanowią szczególne zagrożenie dla zdrowia, a nawet życia dzieci, ponieważ podczas napadu są one narażone na liczne obrażenia ciała, głowy, nosa i ust.

3. Miokloniczno-astatyczne – łączące cechy obu wyżej opisanych napadów. Miokloniom poszczególnych grup mięśniowych towarzyszy wtedy częściowa lub całkowita utrata kontroli postawy. W czasie napadu niekiedy dziecko nagle rzuca się do przodu lub do tyłu lub nagle pochyla

głowę. Napady te stanowią szczególne zagrożenie dla zdrowia, a nawet życia dzieci, ponieważ podczas napadu są one narażone na liczne obrażenia ciała, głowy, nosa i ust.

4. Nietypowe napady nieświadomości – w odróżnieniu od «typowych» napadów nieświadomości napady te odznaczają się dłuższym okresem trwania (często powyżej 20 sekund), niekiedy tylko częściową utratą świadomości, mniej zaznaczonym początkiem i końcem napadu, częstymi automatyzmami. Nietypowe napady nieświadomości uważane są za charakterystyczne dla zespołu Lennox-Gastaut. Psychodegradacja rozpoczynająca się od pierwszych napadów padaczkowych obserwowana jest u około 90% dzieci z zespołem Lennox-Gastaut. Opóźnienie rozwoju, zaburzenia mowy i deficyty neurologiczne sprawiają, że większość dzieci nie jest w stanie sprostać obowiązkowi szkolnym.

Dziecięca padaczka nieświadomości (piknolepsja, zespół Friedmana) – należy do padaczek uogólnionych z napadami polimorficznymi: mioklonicznymi, miokloniczno-astatycznymi, nieświadomości, toniczno-klonicznymi, niekiedy tonicznymi, pojawiającymi się u dotychczas zdrowych dzieci w wieku 1,5-3 lat. Stanowi ponad 5% wszystkich padaczek dziecięcych. 60-70% chorych stanowią dziewczynki.

Zaburzenia świadomości pojawiają się szybko i szybko ustępują, trwają 5-15 sekund i powtarzają się do 200 razy dziennie. Rzadziej napadom towarzyszą mruganie powiek, automatyzmy (np. cmokanie) lub komponenta wegetatywna. Ciężkość przebiegu choroby może być różna. W zapisie EEG rejestruje się dominację fal theta 4-7 Hz i ogólnione zespoły iglica-fala, niekiedy asymetryczne. Rozwój umysłowy pozostaje prawidłowy, chociaż mogą występować zaburzenia zachowania.

Łagodna częściowa padaczka z iglicami centralno-skroniowymi (padaczka Rolanda) – należy do padaczek częściowych, genetycznie uwarunkowanych, pojawia się u dzieci w wieku 3-14 lat, ze szczytem w 5-8 roku życia. Jest najczęstszą padaczką częściową wieku dziecięcego (10-15% wszystkich padaczek u dzieci).

Pojawia się u dzieci z dodatnim wywiadem rodzinnym w kierunku padaczki.

Charakterystyczne są napady częściowe ruchowe lub ruchowo-czuciowe obejmujące twarz. Niekiedy mogą występować jednostronne

zaburzenia czucia na twarzy poprzedzające jednostronne toniczne lub kloniczne napady zajmujące język, usta, policzek, krtań i gardło, rzadziej kończynę górną. Napady często występują podczas snu lub wybudzania. Jeśli napad występuje podczas wybudzania świadomość może zostać zachowana. Napady występujące podczas snu, często ulegają wtórnemu uogólnieniu z całkowitą utratą przytomności. Nie stwierdza się odchyień w badaniu neurologicznym, rozwój umysłowy jest prawidłowy. W zapisie EEG na tle prawidłowej czynności podstawowej rejestruje się zmiany pod postacią iglic w okolicy centralno-skroniowej. Napady ustępują samoistnie przed osiągnięciem wieku dorosłego.

Zespół nabytej afazji padaczkowej (zespół Landaua – Kleffnera) – występuje u dzieci w wieku 2-9 lat. Zaburzenia mowy, rozumienia i mówienia (zaburzenia o typie afazji czuciowej i ruchowej) pojawiają się nagle lub stopniowo, natomiast napady padaczkowe wstępują rzadko, ponad 20% nie występują w ogóle. Obserwuje się agnozę słuchową oraz zaburzenia zachowania. Dzieci często oceniane jako niesłyszące lub autystyczne. EEG w czuwaniu wykazuje zmiany w okolicach centralno-skronowych, a podczas snu elektryczny stan padaczkowy. Rokowanie tym gorsze im wcześniej występuje afazja, a czas trwania choroby jest różny. U większości dzieci pozostają deficyty, w szczególności w mowie.

Młodzieńcza padaczka nieświadomości – wiek zachorowania to 7-17 rok życia, ze szczytem pomiędzy 10 a 12 r.ż., równie często u obu płci. Morfologia napadów jak w dziecięcej padaczce nieświadomości, są jednak nieco dłuższe, a zaburzenia świadomości nieco mniejsze, częstość napadów rzadsza. U większości dzieci występują napady uogólnione toniczno-kloniczne, najczęściej w okresie budzenia, a u niektórych również napady miokloniczne. Leczenie bardzo skuteczne, lecz wysoki odsetek nawrotu napadów po odstawieniu leków sprawia, że powinny być one stosowane przez całe życie.

Młodzieńcza padaczka miokloniczna (zespół Janza) – jest to najczęstszy zespół padaczkowy w wieku młodzieńczym, wiek zachorowania 8-26 rok życia, czasem później u dotychczas zdrowych dzieci. Stanowi 5-10% wszystkich padaczek. Oprócz mioklonicznych napadów, dotyczących głównie kończyn górnych, u 90% dzieci stwierdza się także napady uogólnione toniczno-kloniczne, a u 10-30% chorych napady nieświadomości typu młodzieńczego. Napady często są wywołane

brakiem snu, występują krótko po obudzeniu lub podczas senności. U większości chorych stwierdza się w zapisie EEG wrażliwość na fotostymulację, wstępują uogólnione wyładowania napadowych zespołów wieloiglica-fala złożonych z kilku do kilkunastu iglic nałożonych na fale wolne. Rokowanie jest dobre, jednak jest to rodzaj padaczki, w której niemożliwe jest odstawienie leczenia.

Padaczka odruchowa – w przypadku padaczki odruchowej napady padaczkowe wyzwalane są bezpośrednim działaniem określonych bodźców czuciowych lub zmysłowych. Napady w padaczce odruchowej są zwykle napadami uogólnionymi: nieświadomości lub toniczno-klonicznymi.

Następujące rodzaje bodźców mogą wyzwalać napady padaczkowe: bodźce wzrokowe, bodźce słuchowe, bodźce somatyczno-czuciowe, bodźce smakowo-węchowe.

Bodźce wzrokowe o typie migającego, jaskrawego światła mogą prowadzić do rozwoju najczęstszej padaczki odruchowej, padaczki fotogennej. Szczególnym typem padaczki fotogennej jest padaczka telewizyjna. Inne okoliczności sprzyjające wystąpieniu napadu to: oświetlenie dyskotekowe, jazda wzdłuż szpaleru drzew w słoneczny dzień, mruganie powiek, odbijanie się światła od fal morskich, szybkie poruszanie ręką przed oczyma w słoneczny dzień, czytanie wyraźnych czarnych liter na białym tle.

Padaczka audiogenna przebiega najczęściej pod postacią napadów nieświadomości lub napadów częściowych. Odmianą padaczki audiogennej jest padaczka muzykogenna, w której napady wyzwalane są muzyką, poszczególnymi melodiami lub grą na określonych instrumentach muzycznych.

Różnorodne bodźce słuchowe: pisk, krzyk, szczekanie psa, stukanie drzwiami, dźwięk dzwonka, przejeżdżającego tramwaju, pociągu lub karetki pogotowia mogą prowadzić do rozwoju padaczki audiogennej. Niektórzy autorzy zwracają uwagę, że nie tyle natężenie bodźca słuchowego, co jego niespodziewane pojawienie się warunkuje wystąpienie napadu i proponują dla wszystkich rodzajów padaczki odruchowej spowodowanej nagłym bodźcem nazwę «padaczka z zaskoczenia» (startle epilepsy).

Somatyczne – dotykowe i smakowo-węchowe. Dotyk, ukłucie, ucisk, jak również spożywanie niektórych pokarmów może prowadzić do napadu.

Dziecko z padaczką z powodu skłonności do występowania napadów, ma zazwyczaj poczucie swojej niesprawności, która wyraża się ograniczeniami prawidłowego funkcjonowania fizycznego i społecznego. Ograniczenia te obejmują możliwości rozwoju jako osoby, obniżenie ufności we własne możliwości i poczucia własnej wartości, a w wymiarze ogólnym – pogorszenie jakości życia. Dzieciom chorym na padaczkę trudno jest wykorzystać w pełni swoje możliwości edukacyjne z przyczyn medycznych i społecznych.

Przyczyny medyczne związane są z niepożądanym działaniem leków przeciwpadaczkowych, nawracającymi napadami, oraz zmianami w mózgu, zaburzającymi funkcje pamięci, mowy. Przyczyny społeczne to zaniżone oczekiwania, nadopiekunczość, częste zwolnienia z zajęć szkolnych. W przypadku Tomka, dziecko nie może kontynuować normalnego toku kształcenia szkolnego. Częste przebywanie dziecka w domu, w szpitalu powoduje trudności w nauce szkolnej, zmniejsza skuteczność terapii logopedycznej bowiem zasadą jest systematyczność zajęć.

Wszystkie zaburzenia wpływają na rozwój mowy i poziom inteligencji. U większości dzieci z porażeniem mózgowym rozwój umysłowy jest prawidłowy lub nieznacznie obniżonym. Dzieci upośledzone umysłowo charakteryzują się zaburzeniami w zakresie rozwoju procesów poznawczych, percepcyjnych i emocjonalnych, osłabienie wszystkich procesów orientacyjno-poznawczych.

U znacznej części tych dzieci występują także wady wzroku i słuchu, upośledzenie narządów ruchu, zaburzenia mowy. Pojęcie upośledzenia umysłowego jest bardzo szerokie i to zarówno ze względu na zróżnicowane stopnie zaburzeń procesów poznawczych i sprawności motorycznej, jak i zaburzenia somatyczne, zachowania i motywacji oraz zaburzenia emocjonalne. Odnosi się ono nie tylko do wymienionych sfer, ale obejmuje całą osobowość jednostki. Dominuje uwaga mimowolna, zaburzone jest uczenie się przez naśladowanie, wykonywanie zadań wymagających wyższego poziomu sprawności percepcyjnej, dziecko słabo rozumie instruktaż na poziomie demonstracji właściwego wykonywania zadania i nie jest mu łatwo doskonalić sposób wykonywania w kolejnych

próbach. Dlatego przyjmuje się, że jest to stan obniżonej sprawności intelektualnej powstałej w okresie rozwojowym. Samo zaś orzekanie o niepełnosprawności intelektualnej jest niczym innym jak wskazaniem na trudności rozwojowe osoby.

Dzieci z upośledzeniem są mało aktywne i to ma wpływ na słaby rozwój mowy, co w konsekwencji powoduje ograniczony zasób słownictwa³⁵¹. Dzieci te mają trudności z przewidywaniem zdarzeń i reakcji, a bez tej umiejętności nie są w stanie poprawnie zachowywać się i myśleć.

Test inteligencji Wechslera wyróżnia się cztery stopnie upośledzenia umysłowego:

- rozwój przeciętny 85-100,
- rozwój niższy niż przeciętny 70-84,
- niedorozwój umysłowy lekki 55-69,
- niedorozwój umysłowy umiarkowany 40-54,
- niedorozwój umysłowy znaczny 25-39,
- niedorozwój umysłowy głęboki 0-24.

Stopnie niepełnosprawności intelektualnej znacznie wpływają na poziom rozwoju mowy oraz funkcjonowanie dziecka. Im głębsze upośledzenie, tym wada wymowy jest na ogół cięższa, bardziej skomplikowana i trudniejsza do usunięcia. «*Stopień niedorozwoju mowy rośnie wprost proporcjonalnie do stopnia upośledzenia umysłowego...*»³⁵².

Mówiąc o patogenezie niedorozwoju umysłowego i zaburzeniach mowy można wyróżnić następujące relacje: zaburzenia mowy i upośledzenie umysłowe mają różną etiologią, mają wspólną etiologią, zaburzenia mowy stanowią przyczyną upośledzenia umysłowego³⁵³.

Często nie mamy całkowitej pewności, czy w konkretnym przypadku bardziej zaznacza się pierwotny wpływ niskiej inteligencji na mowę, czy też słaby rozwój mowy znacząco upośledza poziom rozwoju umysłowego.

Stwierdza się także zależność upośledzenia rozwoju mowy od sfery emocjonalnej w zakresie kontaktów społecznych oraz związek ze znacznym obniżeniem zdolności ogólnego przystosowania dziecka do

³⁵¹ Skibska J., Larysz D., (red.nauk.), *Neurologopedia w teorii i praktyce. Wybrane zagadnienia diagnozy i terapii dziecka.*, Akademia Techniczno-Humanistyczna, Bielsko-Biała, 2012.

³⁵² Gałkowski T., Jastrzębowska G., *Logopedia. Pytania i odpowiedzi*, UO, Opole, 2001.

³⁵³ Tarkowski Z., *Zaburzenia mowy dzieci upośledzonych umysłowo – Fundacja ORATOR*, Lublin, 1999.

środowiska. «Zaburzenia mowy na etapie kształtowania jej rozumienia zaburzają psychikę dziecka, nie tylko o możliwości rozumienia poleceń, oraz reakcji językowych, ale także uniemożliwiają poznanie pozasemantycznych elementów mowy, charakterystycznych dla danego środowiska (melodia, akcent, rytm) (...) ma podstcowe znaczenie nie tylko dla kształtowania się osobowości, ale i dla dalszej drogi życiowej dziecka»³⁵⁴.

W młodszym wieku szkolnym wszystkie dzieci z niepełnosprawnością intelektualną mają wady wymowy i najczęściej one są rozpoznawane jako dyslalia, chociaż należałoby je zakwalifikować do dyzartrii, zwłaszcza u dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym.

Problemy z mową są bardziej skomplikowane niż u dzieci z normą intelektualną. Wynikają one z anomalii anatomicznych (np. podniebienie gotyckie, zbyt duży lub zbyt mały język, rozszczep warg, braki w uzębieniu) powodujących dysglosję. Mowę charakteryzuje dysgramatyzm oraz ubogi zasób słownictwa, co świadczy o niskiej sprawności językowej.

U dzieci upośledzonych umysłowo regulacyjna funkcja mowy w znacznym stopniu ulega zaburzeniu. To przeszkadza w podejmowaniu twórczego wysiłku intelektualnego. Dzieci te potrafią używać symboli oraz dość wcześnie stają się wrażliwe na słowne wzmocnienia. Posługują się pojęciami, mimo że ich nie werbalizują. Stąd konieczność rozwijania logicznego i pojęciowego myślenia przed przystąpieniem do ćwiczeń w zakresie mowy ekspresyjnej. Upośledzeniu współtowarzyszą także zaburzenia artykulacyjne, nieprawidłowości semantyczne, niezrozumienie lub złe rozumienie poleceń słownych³⁵⁵.

Zauważalne są spore rozbieżności między różnymi badaczami dotyczące zagadnienia współwystępowania obniżonej sprawności intelektualnej wśród dzieci z m.p.dz.

Występujące w populacji dzieci m.p.dz. opóźnienie rozwoju umysłowego spowodowane jest ograniczonym kontaktem dziecka z otoczeniem fizycznym. Proces nabywania umiejętności kontroli głowy, fiksacji wzroku na przedmiotach przemieszczania i chwytania oraz manipulowania nimi wydłuża rozwój powodując ograniczenia wiedzy o otoczeniu oraz właściwościach i funkcjach obiektów.

³⁵⁴ E.Stecko. *Alalia motoryczna. Wykłady. Studium logopedyczne pomagister'skie.*

³⁵⁵ Skibska J., Larysz D., (red.nauk.), *Neurologopedia w teorii i praktyce. Wybrane zagadnienia diagnozy i terapii dziecka.*, Akademia Techniczno-Humanistyczna, Bielsko-Biała, 2012

Z tymi zaburzeniami współwystępują zaburzenia mowy, komunikacji i zaburzenia społeczno-emocjonalne. Ta najczęściej współwystępuje jako reakcja na zbyt wysokie wymagania otoczenia wobec dziecka (nie tylko ze strony ludzi) i mogą się objawiać jako negatywizm, wycofywanie się, zachowania agresywne i autoagresywne, co często staje się powodem zdiagnozowania dziecka jako autystyczne.

W Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych (ICD – 10) wyróżnia się kategorię: Specyficzne zaburzenia rozwoju mowy i języka (F80), która obejmuje F 80,1 – zaburzenia ekspresji mowy; F 80,2 – zaburzenia rozumienia mowy³⁵⁶.

Często w literaturze jest spotykana terminologia SLI – skrót Specifik Language Impairment.

Przyczyny tych zaburzeń nie zostały dostatecznie poznane. Dla bliższego określenia charakteru zaburzenia często jest stosowany termin rozwojowa afazja dzicięca. W polskiej literaturze logopedycznej w odniesieniu do alalii używano terminów: afazja rozwojowa, niedokształcenie mowy o typie afazji, niedokształcenie mowy pochodzenia korowego, afazja idiopatyczna, dysfazja, zachamowanie rozwoju mowy, głuchoniemota³⁵⁷.

Przykłady definicji alalii, afazji, według różnych autorów.

I. Styczek:

- dyslalia (alalia) – opóźnienie w przyswajaniu sobie języka, na skutek opóźnionego wykształcenia się funkcji pewnych struktur mózgowych;
- afazja – utrata częściowa lub całkowita znajomości języka na skutek uszkodzenia pewnych struktur mózgowych.

J. Panasiuk: niedokształcenie mowy o typie afazji – zaburzenie powstałe w skutek schorzeń neurologicznych zaistniałych w okresie kształtowania się struktur języka (od 2. do 6. roku życia), w wyniku których dochodzi do częściowej utraty opanowanych sprawności językowych, a także trudności w dalszym nabywaniu mowy.

S. Grabias:

- alalia i jej wycofujące się stadium – dyslalia – kompetencje nie wykształcają się w ogóle lub wykształcają się w stopniu nie

³⁵⁶ <http://en.wikipedia.org/wiki/ICD>

³⁵⁷ E.Stecko. Alalia motoryczna. Wykłady. Studium logopedyczne pomagisterkie.

wystarczającym do prawidłowej realizacji wypowiedzi w związku z niewłaściwie funkcjonującym słuchem fonematycznym.

– afazja – zaburzenia wynikające z uszkodzeń korowych ośrodków mowy, ujawniające się w postaci pełnego lub częściowego rozpadu wszystkich typów kompetencji (afazja sensoryczna) i/lub zaburzeń sprawności realizacyjnych (afazja motoryczna); pojawia się tendencja odchodzenia od wyraźnych podziałów afazji, a wraz z nią teza, że uszkodzenia ośrodków lewej półkuli prowadzą do rozpadu kompetencji językowej (niemożność budowania zdań gramatycznie poprawnych), a uszkodzenia innych ośrodków (np. płatów czołowych i/lub ośrodków półkuli prawej) - do rozpadu kompetencji komunikacyjnej (niemożność budowania wypowiedzi spójnych językowo i sytuacyjnie).

Praktykujący logopeda pragnie mieć pod ręką dokładne kryteria różnicowania tych zaburzeń.

Podstawowym kryterium różnicującym dane zaburzenia mowy u dzieci jest – lokalizacja uszkodzeń centralnego układu nerwowego i czas występowania tego uszkodzenia.

Definicja alalii, afazji.

Alalia – jest zaburzeniem mowy i języka, spowodowanym obupółkulowym uszkodzeniem mózgu, które nastąpiło w okresie przed rozwojem mowy (do 0,6 miesiąca życia dziecka)³⁵⁸.

Afazja (ogólnie ujmując) – «afazja jest postacią zaburzeń języka spowodowanych uszkodzeniami mózgu. Jest to nabyty zespół objawów, spowodowany przez różnorodne stany, do których należą udary mózgu, incydenty naczyniowo-mózgowe, nowotwory wewnątrzczaszkowe, urazy głowy i stany zwyrodnieniowe»³⁵⁹.

Często alalia motoryczna jest mylona z innymi grupami klinicznymi: opóźniony rozwój mowy, dyslalia, oligofazją, autyzmem. Do zdiagnozowania alalii dochodzi bardzo późno, najczęstsze w czasie nauki szkolnej.

Objawowe kryterium wyróżnienia alalii motorycznej:

- patologiczny rozwój języka;
- upośledzenie umysłowe występuje najczęściej w stopniu lekkim i jest wtórnym objawem (skutkiem zaburzeń w rozwoju języka);

³⁵⁸ E.Stecko. Alalia motoryczna. Wykłady. Studium logopedyczne pómagisterskie.

³⁵⁹ Cummings i Mega, 2005. M. Litwin. Afazja. Wykłady. Studium logopedyczne pómagisterskie.

- prawidłowy słuch;
- zadowolający poziom rozumienia mowy w każdym wieku rozwojowym;
- posługiwanie gestami;
- w różnym stopniu zaburzenia wszystkich podsystemów językowych: paradygmatyczny, zaburzony system fonematyczny, morfologiczny, syntaktyczny, leksykalny;
- trudności w wyborze odpowiedniego fonemu;
- ustawienie fonemów w odpowiednim porządku;
- zaburzenia sylabowej struktury słów;
- agramatyzmy;
- nie jest w stanie nauczyć się języka obcego;
- duże trudności w przyswajaniu języka ojczystego na poziomie podstawowym;
- pojawiają się zaburzenia na poziomie psychicznym przez brak utrzymywania prawidłowej komunikacji, które w następstwie, jako przyczyna powodują trudności w komunikacji i rozwoju języka;
- trudności manualne.

Diagnoza logopedyczna dziecka z wrodzoną wadą mózgu. Dane z wywiadu z matką.

Ciąża. Ze słów matki przed i podczas ciąży ona przeżywała długotrwały stres, anemie, zachorowanie na toksoplazmozę. Krwawienie w II trymestrze spowodowało hospitalizację. Lekarz prowadzący ciążę zauważył zwięzioną mednicę u matki i zalecił cesarskie cięcie. Diagnostyka prenatalna nie wykazała nieprawidłowości rozwoju płodu. USG w trzecim trymestrze wykazało makrosomię płodu.

Poród. Poród przebiegał dramatycznie: rozpoczął się naturalnie, ale został zakończony przez cięcie cesarskie. Stosowana była oksytocyna, leki znieczulające. Dziecko zaklinowało się w kanale rodny barkami. Wtedy była podjęta decyzja o cesarskim cięciu, gdy okazało się że dziecko okręcone pępowiną wokół szyi. Efektem takiego porodu stało podduszenie w stopniu ciężkim, bezdech, zatrzymanie akcji serca, krwawienie podtwardówkowe, uszkodzenie odcinków szyjnych kręgosłupa.

Po porodzie. Dziecko zostało przewiezione na Oddział Intensywnej Terapii, gdzie lekarz rozpoczął wykonywanie czynności resuscytacyjnych. Tomek został zaintubowany i podłączony do respiratora, karmiony przez

sondę. Po miesiącu chłopiec został przeniesiony na oddział neonatologiczny.

U dziecka stwierdzono padaczkę, opóźniony rozwój psychomotoryczny, spłaszczenie głowy ze strony potylicy, zespół spastycznej lewostronnej hemiparezy (niedowład połowiczny lewostronny).

Noworodek był oceniony na 5 punkty w skali Apgar w 1. minucie i na 6 punktów w 5. minucie. Masa urodzeniowa dziecka wynosiła 3600 gr, długość ciała – 53cm, obwód głowy – 37cm.

Rozwój dziecka.

Sen.

Tomek spał spokojnie, bardzo ślinił poduszkę.

Oddychanie.

Według matki oddychał, torem mieszanym i podczas aktywności i podczas snu.

Karmienie.

W domu matka próbowała karmić dziecko piersią, ale ssanie było bardzo słabe. Karmiony z butelki, ssał smoczek.

Ze słów matki od 7. miesiąca stosowano karmienie łyżeczką, około 8. miesiąca pojawiło się kąsanie.

Od 2. lat je samodzielnie.

Rozwój ruchowy.

Pierwszy krok do samodzielnego poruszania zrobił po 0;7 miesiącu: utrzymywał się na przedramionach, ale nie poruszał się. W 0;9 pełzał, później raczkował do tyłu.

Chodzi od 1;3 miesięcy.

Rozwój mowy.

Z relacji matki wynika, że wokalizował chłopiec z 0;4 miesiąca. W 1;5 pojawiły się sylaby i pierwsze słowa.

W wieku 4.lat wystąpiły pierwsze napady padaczkowe.

Z tego powodu wykonane MRI.

Wyniki:

Lokalna polimikrygyria.

Dyzginezja ciała modzelowatego.

Hemipareza lewostronna.

Zapalenie zatok.

W badaniu EEG stwierdzono nieprawidłowy zapis: obustronnie z okolicy centralno-ciemieniowej, w płatach kroniowych, w grupach rejestrują się bardzo liczne zmiany pod postacią fal ostrych.

Aktywacja Hw i Fs nie wpływają na zapis.

Od tego czasu (4. lat) badanie EEG wykonano co pół roku.

Dane medyczne i wyniki badań specjalistycznych

Tomek: Q – 04.3

Q04.3 - Inne wady mózgu z ubytkiem tkanek

Części mózgu: brak – niewytworzenie, zanik zawiązka – niedorozwój
Bezzakrętowość Bezmózgowie z wodogłowiem Gładkomózgowie (lissencephalia) **Drobnozакrętowość** Szerokozakrętowość Nie obejmuje: wrodzone wady spoidła wielkiego.

Diagnoza neurologiczna:

Wrodzona wada mózgu: lokalna polimikrogyria ze zwiększeniem w prawej półkuli, dysgeneza ciała modzelowatego, hemipareza lewostronna.

Padaczka objawowa.

Upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim.

Opóźniony rozwój psychoruchowy.

Odruch Babińskiego.

Diagnoza ortopedyczna:

Nierówność kończyn dolnych (krótsza lewa).

Deformacje stóp: płaskostopie.

Diagnoza gastrologiczna: zaparcia funkcjonalne.

Diagnoza okulistyczna:

Hypermetropia – Zaburzenia akomodacji, nadzwroczność (objawy: zamazany obraz pod czas patrzenia z bliska; bóle głowy).

Diagnoza słuchu:

«LOR norma» – wypis z karty informacyjnej leczenia szpitalnego.

Diagnoza ortodontyczna: brak wyników badań.

Diagnoza logopedyczna:

dyslalia

Diagnoza psychologiczno-pedagogiczna:

- zaburzenia rozwoju psychicznego,
- obniżenie poziomu rozwoju intelektualnego, spowodowane organicznym uszkodzeniem ośrodkowego układu nerwowego,
- zaburzenia koncentracji uwagi,

- zaburzenia pamięci operacyjnej,
- obniżona wytrwałość w pracy,
- zaburzenia sfery emocjonalnej,
- zaburzenia motoryki dużej i małej,
- ORM,
- padaczka objawowa.

Badanie logopedyczne.

Badanie zostało przeprowadzone za pomocą karty badania logopedycznego z materiałami pomocniczymi «Sprawdź jak mówie» E.Stecko.

Budowa i sprawność aparatu artykulacyjnego. Wzmoczone napięcie policzków, nadwrażliwość twarzy na dotyk. Asymetria wargi górnej podczas wykonywania ćwiczeń artykulacyjnych i samodzielnego mówienia.

Tablica 2.3.

Ocena budowy i sprawności aparatu artykulacyjnego

Wargi	
Uśmiech obustronny	4
Uśmiech lewostronny	8
Uśmiech prawostronny	3
Wysuwanie	10
Cmokanie	7
Zakładanie wargi górnej na dolną	0
Zakładanie wargi dolnej za górną	6
Parskanie	5
Razem	43
Język	
Wysuwanie	6
Unoszenie do dziąseł	0
Liczenie zębów	5
Oblizywanie dziąseł pod wargą	5
Unoszenie do nosa	0
Wysuwanie na brodę	8
Łopata	9
Grot	7
Przejsie od łopaty do grotu	5
Rulonik	6
Lyżeczka	5
Szybkość ruchów poziomych między kącikami warg	6
Razem	62

Widoczny tyłozgryz, skutkiem czego rozchylone wargi. Skrócone więździełko wargi górnej i podjęzykowe (ankyloglosja), drżący język z obniżonym napięciem mięśniowym.

U chłopca zaobserwowano obniżoną sprawność aparatu artykulacyjnego.

Sprawność warg oceniono na 43 punkty, języka na 62 – co jest normą wiekową dla 3-4 latka. Chłopiec miał trudności z wykonywaniem wszystkich ruchów artykulacyjnych.

Wzmoczone napięcie mięśniowe policzków, nadwrażliwość twarzy i jamy ustnej na dotyk. Stąd amimiczność twarzy.

Język ma obniżone napięcie, leży na dnie jamy ustnej, drży. Chłopiec miał największe problemy z pionizacją języka, uwarunkowane anatomicznie. Ruchy języka tylko poziome, czasem w połączeniu z ruchem głowy.

Tablica 2.4.

Badanie mowy

A. Rozumienie mowy	
a) Nazywanie	
rzeczowniki	4
czasowniki	1
przymiotniki	1
przysłówki	2
przymyki	2
b) Nazwy 5 pojęć	2
c) Opowiadanie	+
B. Mowa ekspresywna	
a) Słownik	
Rzeczowniki	4
Czasowniki	0,9
Przymiotniki	0,625
Przysłówki	0
Przymyki	0
nazwy pojęć	0
b1) Budowa tekstu	
historyjka obrazkowa (6 obrazków)	2
C. Analiza wyrazów	
	-
D. synteza wyrazów	
	-

Przy dobrym rozumieniu mowa ekspresywna u chłopca na niskim poziomie rozwoju. Nazywanie obrazków okazało się dość trudnym zadaniem.

Tablica 2.5.

Badanie artykulacji

Artykulacja				
c		W wyrazach	Powtarzanie głosek w (izolacji)	Ocena
c1.	Samogłoski: a o e u i y	+	+	1
c2.	Spółgłoski wargowe b b' p p' m m'	b p b' p' m + ↓↓↓↓ m'+ p b p' b'	+	0,5
c3.	Wargowo-zębowe v v' φ φ'	φ φ' v + ↓↓ v'+ v v'	+	0,5
c4.	Przedniojęzykowe-zębowe t d n s z c ʒ	t+; n+; s+; ʒ - d s z c ↓↓↓↓ t ś ź ć	+ nieregularnie, ze znacznym wysiłkiem	
c5.	Przedniojęzykowo-dziąsłowe ś ź ć ʒ r l	ś ź ć l ʒ, r - - ↓↓↓↓ ś ź ć i		
c6.	Środkowo-językowe ś ź ć ʒ' ŋ	+ oprócz ʒ'	+	
c7.	Tylno-językowe k k' g g' χ χ'	k k g k' g' χ - ↓↓↓↓↓ χ' - t g k g k	+ nieregularnie	
d	Powtarzanie głosek opozycyjnych	W wyrazach	Powtarzanie głosek w (izolacji)	
d1.	φ : v φ':v'	nieregularnie z wysiłkiem	+	3
d2.	s:z c:ʒ ś:ź ć:ʒ' š:ž ć:ž	-	s:z - + ś:ź - +	
d3.	t:d t':d' p:b p':b' k:g k':g'	nieregularnie z wysiłkiem i pomocą	+	4
	Nazywanie przedmiotów na daną głoskę			0
f	Wybieranie przedmiotów nadaną głoskę			0
g	Głos	normalny (nieznaczne nosowanie)		
h	Tempo mówienia	w normie		

Dziecko słyszy że nieprawidłowo nazywa obrazki i wielokrotnie powtarza, patrzy na mnie poszukując zrozumienia. Trudnymi do wypowiedzenia są nawet dwusylabowe wyrazy o typie: /sowa/, /woda/.

Mowa samoistna charakteryzuje się: opuszczaniem i zastępowaniem głosek, elizje, zmiana kolejności głosek, sylab, uproszczenie grup spółgłoskowych, agramatyzmy.

Z tabeli widać zaburzenia rozwoju języka na poziomie fonetyczno-fonologicznym. Dziecko ma duże trudności w realizacji głosek w wyrazach, korzysta z niewielkiej ich ilości.

Te problemy wynikają głównie z nieprawidłowości anatomicznych w budowie aparatu artykulacyjnego, napięcia mięśni, zaburzeń czucia ułożenia narządów mowy. W mowie chłopca występują substytucje fonemów, dotyczą one opozycji spółgłosek mięka – twarda, dzwięczna – bezdzwięczna, elizji w nagłosie, upraszczanie grup spółgłoskowych – jako sposób radzenia sobie z wypowiedzianiem trudnych artykulacyjnie spółgłosek, metatezy.

Przykłady: /sonce/ - /sose/, /sova/ - /asa/, /odna/ - /ona/, /druga/ - /duuga/, /nebo/ - /ebo//epo/, /oksana/ - /śana/, /dido/ - /ito/, /didoś/ - /uś/, /kapusta/ - /usa/, /karta/ - /kãta/, /lampa/ - /apa/.

Chce zwrócić uwagę na wyraz /druga/ - /dũga / - widzimy że dziecko słyszy / r /, ale nie ma jeszcze zdolności rozwojowej (jest na poziomie rozwoju mowy dziecka 3-4 letniego) i anatomicznej, do jej realizacji, stosuje wzdłurzenie zastępcze.

Badanie słuchu fonematycznego wykazuje na dobre różnicowanie prostych, dobrze znanych słów. Dziecko bezbłędnie wskazywało obrazki opracowane wcześniej i te, które nie są często używanymi podczas zajęć. Problem wystąpił ze wskazaniem obrazków, których nazwy zaczynały się głoskami trudnymi dla dziecka artykulacyjnie a także fonetycznie (pr. l i r).

Diagnoza logopedyczna. Opisany przypadek jest bardzo złożony: komplikacje okołoporodowe, wrodzone wady mózgu, padaczka, mnogość nieprawidłowych objawów występujących u dziecka nie tylko w sferze językowej, wskazuje na występowanie u chłopca alalii motorycznej z komponentą dysartryczną.

Z definicji, przedstawionej powyżej, czynnik uszkodzający układ nerwowy wystąpił w czasie porodu, a więc przed rozpoczęciem rozwoju mowy.

Wyniki EEG potwierdzają obupółkulowe uszkodzenie mózgu.

Sprawność aparatu artykulacyjnego znacznie obniżona – sprawność warg i języka są na poziomie dziecka w wieku około 3-4 lat.

W obydwu zaburzeniach występuje niestabilność dźwięków. W dysartrii obserwujemy zaburzenie realizacji dźwięków, w alalii – zaburzenie kształtowania wzorców korowych.

W dysartrii – znacznie obniżona sprawność aparatu artykulacyjnego, trudności z szybkim przejściem między poszczególnymi układami artykulacyjnymi, trudności z oddychaniem i fonacją (w przypadku Tomka – nieznaczące nosowanie).

Tomek jest dzieckiem z zespołem wad wrodzonych ośrodkowego układu nerwowego. Sformułowanie jednoznacznej diagnozy było bardzo trudne.

Znaczne opóźnienie mowy czynnej, przy dobrym rozumieniu mowy; trudności we wszystkich podsystemach językowych: składni, morfologii, fleksji, fonologii i fonetyki.

Chłopiec używa w mowie proste zdania, ma ubogie słownictwo, ograniczony system fonemów, zaburzona struktura słów (elizje, metatezy, substytuty). Wypowiedzi często niezrozumiałe.

Zaburzeniom mowy towarzyszy padaczka, opóźniony rozwój ruchowy, zaburzenia neurologiczne – hemiplegia, nadwzroczność, zaburzenia słuchu fonematycznego, zaburzenia emocjonalne, osłabienie koncentracji uwagi, upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim.

Diagnoza kliniczna u chłopca jest bardzo skomplikowana. Trudno wyobrazić występowanie w tym przypadku izolowanego zaburzenia mowy. W tej pracy postaram się uwzględnić najważniejsze aspekty, które zaburzają rozwój i funkcjonowanie społeczne chłopca.

Skuteczność terapii wymaga rzetelnej obserwacji osiągnięć i trudności dziecka na krótkich etapach, i szybkiego dostosowania terapii do potrzeb dziecka.