

Ewa Gacka\* 

## Logopedyczna ocena sześciomiesięcznego niemowlęcia z zespołem DiGeorge'a

Speech Therapy Assessment of a 6-Month-Old Infant with  
DiGeorge Syndrome

**Słowa kluczowe:** zespół DiGeorge'a, niemowlę, diagnoza logopedyczna, czynności prymarne, umiejętności komunikacyjne

**Keywords:** DiGeorge syndrome, infant, speech therapy diagnosis, primary activities, communication skills

### Streszczenie

Zespół DiGeorge'a to zestaw wad wrodzonych oraz nieprawidłowości spowodowanych delecją chromosomu 22 (utratą fragmentu długiego ramienia tego chromosomu). Do objawów schorzenia zalicza się między innymi: wady serca, hipokalcemię (obniżony poziom wapnia w organizmie), zaburzenia odporności, a także dysmorfizm twarzy, nieprawidłowości w budowie podniebienia, obniżone napięcie mięśniowe, nieprawidłowości w rozwoju poznawczym, niedosłuch, zaburzenia mowy. Pacjenci z tym rozpoznaniem wymagają wielospecjalistycznej opieki, w tym pomocy logopedycznej. W artykule przedstawiono wyniki diagnozy czynności prymarnych mowy, reakcji słuchowych oraz umiejętności komunikacyjnych i społecznych sześciomiesięcznego dziecka z zespołem DiGeorge'a, jak również sformułowane na jej podstawie zalecenia terapeutyczne.

\* Uniwersytet Łódzki, Wydział Filologiczny, Instytut Filologii Polskiej i Logopedii, Zakład Dialektologii Polskiej i Logopedii, ul. Pomorska 171/173, 90-236 Łódź, e-mail: ewa.gacka@uni.lodz.pl, ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1873-7487>.

## Abstract

DiGeorge's syndrome is a set of congenital defects and abnormalities caused by a deletion of chromosome 22 (loss of a fragment of the long arm of this chromosome). The symptoms of the disease include, but are not limited to: heart defects, hypocalcaemia, decreased level of calcium in the body), immune disorders, as well as facial dysmorphism, irregularities in the structure of the palate, decreased muscle tone, abnormalities in cognitive development, hearing loss, speech disorders. Patients with this diagnosis require multi-specialist care, including speech therapy. The article presents the results of the diagnosis of primary speech activities, the auditory responses and also communication and social skills of a 6-month-old child with DiGeorge syndrome, as well as the therapeutic recommendations formulated on its basis.

## Charakterystyka zespołu DiGeorge'a

Jednym z podstawowych zadań współczesnej logopedii jest wczesne rozpoznawanie trudności w zakresie mowy. Działania z zakresu profilaktyki logopedycznej obejmują między innymi osoby należące do grup ryzyka zaburzeń komunikacji językowej oraz głosu. Termin *dzieci ryzyka zaburzeń rozwoju mowy* odnosi się do tych, u których w okresie perinatalnym, okołoporodowym lub na wczesnych etapach rozwoju postnatalnego zadziałały niekorzystne czynniki zwiększające prawdopodobieństwo wystąpienia trudności w nabywaniu mowy [Gacka, 2017]. Grupą ryzyka zaburzeń rozwoju mowy są na przykład dzieci z zespołami genetycznymi, a wśród nich te z zespołem DiGeorge'a (*DiGeorge syndrome* – DGS).

Schorzenie to, zwane także mikrodelecją 22q11.2, po raz pierwszy zostało opisane w 1968 roku przez amerykańskiego pediatrę i endokrynologa Angelo DiGeorge'a. Jest to zestaw wad wrodzonych oraz nieprawidłowości obejmujących różne narządy i układy, spowodowany delecją części długiego ramienia chromosomu 22. Bardzo rzadko występuje zespół DiGeorge'a, którego przyczyną jest utrata „[...] fragmentu ramienia krótkiego 10p chromosomu 22” [Skoczyńska, Lehman, 2017, s. 442].

W literaturze przedmiotu można znaleźć opisy innych zespołów genetycznych spowodowanych delecją chromosomu 22, których obraz kliniczny przypomina zespół DiGeorge'a. Zaliczają się do nich zespoły: Shprintzena, Takao, Sedlackova, sercowo-twarzowy Caylera, podniebienno-sercowo-twarzowy, a także CATCH-22<sup>1</sup> [Fomin i wsp., 2010; Skoczyńska, Lehman, 2017; Lackey, Muzio, 2020]. Obecnie zaleca się stosowanie tych terminów synonimicznie [Lackey, Muzio, 2020].

<sup>1</sup> Nazwa jest akronimem powstałym od angielskich wyrażen: C – *cardiac defects* (wady serca), A – *abnormal facies* (dysmorfia twarzy), T – *thymic hypoplasia* (hipoplazja grasicy), C – *cleft palate* (rozszerzenie podniebienia), H – *hypocalcaemia* (hipokalcemia wtórna do aplazji przytarczyc) oraz od numeru chromosomu, na którym doszło do mikrodelecji [patrz: Grygieńczo-Raźniewska, Studniak, Zajaczek, 2008].

W klasyfikacji ICD-10 zespół DiGeorge'a jest oznaczony symbolem D82.1 i znajduje się wśród zaburzeń związanych z niedoborami odporności z innymi poważnymi wadami [ICD-10, 2008, s. 179]. Występuje u dzieci obu płci z częstością 1: 9700 żywych urodzeń, „[...] choć jest to wartość prawdopodobnie niedoszacowana” [Skoczyńska, Lehman, 2017, s. 439]. Po pierwsze, nie u każdego pacjenta z delecją chromosomu 22 stwierdza się nieprawidłowości czaszkowo-twarzowe, w związku z tym nie przechodzi on badań genetycznych. Po drugie, badania genetyczne nie są dostępne dla każdej osoby, która może mieć mikrodelecję, niezależnie od stopnia anomalii w budowie twarzoczaszki [Lackey, Muzio, 2020].

W literaturze przedmiotu można znaleźć opisy „[...] około 180 cech dysmorficznych i wad charakteryzujących z różną częstością występowania zespołu delecji 22q11.2” [Skoczyńska, Lehman, 2017, s. 443]. Trzeba pamiętać, że – ze względu na szerokie spektrum kliniczne mikrodelecji – rozpoznanie może być opóźnione u dzieci bez klasycznych symptomów [Yoo i wsp., 2017]. Do objawów zespołu DiGeorge'a zalicza się: wady serca, hipokalcemię (niedobór wapnia w organizmie człowieka) spowodowaną niedoczynnością przytarczyc, zaburzenia odporności, hipotonię mięśniową, cechy dysmorficzne twarzy, rozszczepy podniebienia: otwarte i podśluzówkowe, gotyckie podniebienie [por. Paśnik, Cywińska-Bernas, Piotrowicz, 2007; Cancrini i wsp., 2014; Skoczyńska, Lehman, 2017; Yoo i wsp., 2017; Lackey, Muzio, 2020]. Deformacje strukturalne podniebienia mogą prowadzić do niewydolności podniebiennie-gardłowej, skutkującej trudnościami w połykaniu.

Pacjenci z zespołem DiGeorge'a charakteryzują się krótkimi, wąskimi, skośno-dolnie<sup>2</sup> ustawionymi szparami powiek, płaską nasadą nosa, krótką rynienką nosową, małymi, „rybimi” ustami, a także odstającymi, nisko osadzonymi uszami [Paśnik, Cywińska-Bernas, Piotrowicz, 2007]. U osób z delecją 22 chromosomu mogą wystąpić problemy żołądkowo-jelitowe, zaburzenia czynności nerek, nieprawidłowości ortopedyczne, zaburzenia słuchu i mowy oraz lekki stopień niepełnosprawności intelektualnej [Fomin i wsp., 2010]. Dzieci z zespołem DiGeorge'a, w porównaniu ze zdrowymi rówieśnikami, narażone są na większe ryzyko wystąpienia deficytów uwagi, nadpobudliwości psychoruchowej i trudności szkolnych [Fomin i wsp., 2010; Cywińska-Bernas i wsp., 2018].

Wieloośrodkowe badania włoskich lekarzy wykazały, że główne kliniczne symptomy choroby u dzieci przed 2. rokiem życia to hipokalcemia i anomalie mięśnia sercowego, natomiast u chorych po 2. roku życia – zaburzenia autoimmunologiczne, dysmorfizm twarzy, opóźnienia rozwoju intelektualnego oraz zaburzenia mowy [Cancrini i wsp., 2014].

2 W literaturze medycznej wymiennie stosuje się określenia *skośno-dolne ustawienie szpar powiekowych* i *antymongoidalne ustawienie szpar powiekowych* [por. Paśnik, Cywińska-Bernas, Piotrowicz, 2007; Skoczyńska, Lehman, 2017].

## Diagnoza logopedyczna pacjenta z zespołem DiGeorge'a

Komunikacja za pomocą języka pojawia się na pewnym etapie rozwoju, a jej „[...] początek przypada – jak podaje większość źródeł – na okres między 9. a 12. miesiącem życia dziecka” [Porayski-Pomsta, 2015, s. 84]. Logopedyczna ocena niemowlęcia koncentruje się więc przede wszystkim na czynnościach, które poprzedzają pojawienie się komunikacji językowej [Gacka, 2016]. Sprawdzeniu podlegają odruchy ustno-twarzowe, czynności prymarne mowy<sup>3</sup> (sposób przyjmowania pokarmów, sposób oddychania), reakcje słuchowe, pierwsze zachowania o charakterze komunikacyjnym i społecznym, takie jak uśmiech w reakcji na drugą osobę, wspólne pole uwagi, gesty służące komunikacji, a także umiejętności naśladowania zachowań pozawerbalnych<sup>4</sup>. Analizowana jest także budowa i sprawność aparatu artykulacyjnego oraz wrażliwość ciała – zwłaszcza twarzy i rąk – na dotyk. U starszych niemowląt (tych po 6.–9. miesiącu życia) oceniane są: rozumienie prostych komunikatów słownych, zdolność naśladowania dźwięków słyszanych z otoczenia (gaworzenie), pierwsze pojawiające się słowa. Ze względu na ścisłą korelację umiejętności motorycznych z etapami nabywania mowy w badaniu należy uwzględnić czas osiągania poszczególnych „kamieni milowych” rozwoju ruchowego dziecka (podnoszenie głowy, wyciąganie rąk, chwytanie przedmiotów, manipulowanie nimi, przekręcanie się z brzucha na plecy i na odwrot, siedzenie, raczkowanie, wstawanie, chodzenie).

Diagnozę logopedyczną opisywanego w artykule sześciomiesięcznego niemowlęcia przeprowadzono (uwzględniając wymienione obszary) na podstawie wywiadu logopedycznego z rodzicami dziecka, analizy dokumentacji specjalistycznej (książeczka zdrowia dziecka, karta leczenia szpitalnego, wyniki badań medycznych) oraz badania logopedycznego zrealizowanego w trakcie dwóch spotkań. Wywiadu udzielili obydwie rodzice, w obecności których odbyło się badanie logopedyczne.

Dziecko przyszło na świat w 37 hbd, drogą cesarskiego cięcia. Przebieg ciąży był prawidłowy, wykonane badania prenatalne<sup>5</sup> nie wykazały żadnych nieprawidłowości. Pod koniec ciąży zdiagnozowano wielowodzie. Przyczyną podjęcia decyzji o cesarskim cięciu był brak postępu akcji porodowej. Chłopiec urodził się z masą ciała wynoszącą 3030 g, został oceniony na 10 punktów w skali Apgar. Po porodzie lekarze stwierdzili brak odruchu ssania, cechy dysmorfii twarzy (w karcie leczenia

3 Danuta Pluta-Wojciechowska do czynności prymarnych, oprócz oddychania, przyjmowania pokarmów i picia, zalicza inne niewerbalne czynności kompleksu ustno-twarzowego, takie jak „[...] mimika twarzy, autostymulacja, autobadanie, autoeksperymentowanie i autozabawy orofacialne, odczuwanie doznań płynących z jamy ustnej, konstytuujących wraz z układem nerwowym ruchową bazę mowy [...]” [Pluta-Wojciechowska, 2011, s. 125].

4 Terminarz pojawiania się zachowań i umiejętności podlegających ocenie w badaniu logopedycznym niemowlęcia można znaleźć między innymi w pracach Jagody Cieszyńskiej i Marty Korendo [2008], Marzeny Machoś [2013], Izabeli Bogudzińskiej i Tomasza Woźniaka [2013] oraz Ewy Gackiej [2016].

5 Przeprowadzono je ze względu na wiek kobiety (35 lat).

szpitalnego nie sprecyzowano tych cech), a także wadę wrodzoną – po jednym dodatkowym palcu na obu dłoniach<sup>6</sup>. Jeszcze podczas pobytu w szpitalu dziecko przeszło zabieg ich usunięcia. Na oddziale neonatologicznym odbyły się też pierwsze specjalistyczne konsultacje, między innymi: genetyczna, kardiologiczna, neurologiczna. Ta ostatnia wykazała obniżone napięcie mięśniowe<sup>7</sup>. U noworodka stwierdzono niewielkiego stopnia ubytek w części mięśniowej przegrody międzykomorowej serca (*ventricular septal defect* – VSD). Wynik przesiewowego badania słuchu był niejednoznaczny (nieprawidłowości dotyczą prawego ucha). Dziecko zostało wypisane ze szpitala ze wstępnym rozpoznaniem zespołu DiGeorge'a. W zaleceniach poszpitalnych znalazł się zapis o konieczności objęcia niemowlęcia opieką lekarzy: genetyka, kardiologa, immunologa, neurologa i audiologa. Badania genetyczne potwierdziły wstępne rozpoznanie (dziecko pozostaje pod opieką poradni genetycznej). Neurolog stwierdził obniżone napięcie mięśniowe i zlecił rehabilitację ruchową. Od 3. miesiąca życia chłopczyk jest rehabilitowany metodą Bobathów. Na obecnym etapie rozwoju jest w stanie na krótko unieść głowę, samodzielnie nie siedzi, potrafi przekręcić się z brzucha na plecy, jeszcze nie opanował obrotu z pleców na brzuch. Dziecko pozostaje pod opieką poradni zaburzeń odporności w celu obserwacji. Nie odbyła się powtórna konsultacja audiologiczna<sup>8</sup>. Kardiolog zalecił okresowe wizyty kontrolne<sup>9</sup>. U dziecka stwierdzono wiotkość krtani (rodziców zaniepokoił charakterystyczny świst w trakcie oddychania), podczas badania laryngologicznego nie wykluczono rozszczepu podśluzówkowego podniebienia. O potrzebie konsultacji logopedycznej rodzice dowiedzieli się, przeglądając strony internetowe poświęcone zespołowi DiGeorge'a.

Informacja o diagnozie była szokiem dla rodziców. W nowej sytuacji szczególnie źle odnajduje się matka dziecka. Jak przyznaje, przez pierwsze cztery miesiące życia syna opiekę nad nim ograniczała do czynności pielęgnacyjnych. Wsparciem starał się być mąż, a także ciotka i siostra kobiety. Obecnie matka trochę lepiej radzi sobie ze stresem, ale nadal odczuwa lęk, ma poczucie bezsilności i momenty wątplenia.

Podczas badania logopedycznego dziecko było spokojne, pozytywnie zareagowało na dotyk twarzy oraz rąk, nie zaobserwowano objawów nadwrażliwości. Chłopczyk nawiązał kontakt wzrokowy z badającą, krótko śledził jej twarz, początkowo nie odwzajemnił uśmiechu. Uśmiech społeczny pojawił się w reakcji na widok ojca, a pod koniec wizyty także w stosunku do logopedy. Niemowlę śledziło wzrokiem

6 Polidaktylia, czyli wrodzona wada polegająca na obecności dodatkowego palca lub palców, jest jedną z wymienianych nieprawidłowości ortopedycznych w zespole DiGeorge'a [patrz: Homans i wsp., 2018].

7 Może dziwić, że pomimo obniżonego napięcia mięśniowego dziecko zostało ocenione na 10 punktów w skali Apgar (jednym z elementów podlegających tej ocenie jest właśnie napięcie mięśniowe).

8 Do momentu przeprowadzenia diagnozy logopedycznej dziecko nie miało powtórzonych badań słuchu, pomimo niejednoznacznego wyniku badań przesiewowych.

9 Jak wynika z fachowej literatury, niewielki ubytek w przegrodzie między komorami ulega samoistnemu zrośnięciu się w pierwszym roku życia dziecka [por. Olszanowski, Białkowski, Szkutnik, 2003].

przesuwający się w linii prostej przedmiot, pod kontrolą wzroku wkładało zabawki do ust. Potrafiło przełożyć zabawkę z ręki do ręki (zdaniem rodziców ta umiejętność pojawiła się kilka dni przed badaniem logopedycznym). Podczas zabawy grzechotką chłopiec, trzymany na kolanach matki, nie spoglądał za upadającym na podłogę przedmiotem. Około dwóch tygodni wcześniej rodzice zwrócili uwagę na intensyfikację u syna zabaw orofacialnych z wykorzystaniem własnych palców oraz zabawek. W trakcie badania nie zarejestrowano prób wokalizacji. Jak wynika z relacji rodziców, głuzenie pojawiło się na przełomie 2. i 3. miesiąca życia chłopca, do momentu wizyty logopedycznej nie odnotowano gaworzenia.

U dziecka nie stwierdza się już odruchu szukania, który normatywnie powinien zaniknąć około 3. miesiąca życia<sup>10</sup>, nadal obecny jest odruch ssania nieodżywczego na języku oraz podniebieniu (silniejszy odruch na podniebieniu). Zgodnie z danymi z piśmiennictwa wygaszanie odruchowej reakcji ssania przypada na 6.–7. miesiąc życia [Łada, 2012]. Chłopczyk karmiony jest butelką. Urodził się bez odruchu ssania, z obniżonym napięciem mięśniowym, a próby karmienia naturalnego nie przyniosły pożądanego efektu. Za namową położnej rodzice wprowadzili smoczek terapeutyczny w celu stymulacji odruchowej czynności ssania. Obecnie poprawie uległa siła i rytm ruchów ssących, niemowlę najada się, przybiera na masie, sporadycznie dochodzi do ulewania pokarmu. Występuje obustronne nieodżywcze żucie. Od miesiąca matka próbuje karmić dziecko łyżeczką, ale chłopiec nie zbiera pokarmu wargami. Nie występuje już odruch kąsania, który zanika pomiędzy 4. a 7. miesiącem życia<sup>11</sup>, odruch wymiotny jest obniżony.

Podczas wizyty diagnostycznej zaobserwowano niedomykanie szpary ust (uchyłone wargi)<sup>12</sup>, obniżone napięcie mięśnia okrężnego ust, a także wadliwą spoczynkową pozycję języka i żuchwy. W pozycji spoczynkowej język wychodzi poza obręb dolnego wału dziąsłowego, zakrywając większą część dolnej wargi, żuchwa jest opuszczona. Chłopczyk wykonuje ruchy lateralne językiem, obserwacja nie potwierdziła prób unoszenia języka. Badanie palpacyjne nie wykazało skrócenia wędzidełka podjęzykowego. Stwierdzono nieprawidłowy odruch żuchwowy, po wykonanej próbie usta pozostały otwarte. Rodzice potwierdzili także, że dziecko śpi z uchylonymi ustami. Chłopiec ma symetryczne wargi, bez blizn, płaską rynienkę nosową. Badanie wykazało wysoko wysklepione podniebienie oraz rozszczepiony języczek, co może

10 Czas wygaszania reakcji szukania podano za Swietłaną Masgutową i Anną Regner [2009]. Według Elżbiety Stecko [2013] odruchowa reakcja szukania zanika w 4. miesiącu życia dziecka.

11 Czas wygaszania reakcji kąsania podano za S. Masgutową i A. Regner [2009]. Według E. Stecko [2013] odruch kąsania zanika w 3. miesiącu życia.

12 Niemowlęta do około 6. miesiąca życia oddychają wyłącznie nosem [Kluj, Gaszyński, 2014], uchylone usta spowodowane obniżonym napięciem warg mogą powodować nawykowe oddychanie torem ustnym u dzieci także po 6. miesiącu życia, dlatego należy dążyć do wzmocnienia napięcia mięśnia okrężnego ust.

sugerować rozszczepek podśluzówkowy, dlatego wskazana jest powtórna konsultacja laryngologiczna i ewentualna ocena endoskopowa.

Niemowlę niekonsekwentnie reaguje na dźwięki z otoczenia. Przy drugiej próbie (dźwięk bębna generowany z lewej strony) zauważono delikatny ruch głowy w kierunku, z którego płynął bodziec dźwiękowy. Na dźwięk trójkąta podawany do lewego ucha dziecko zareagowało przy trzeciej próbie. Bodźce prezentowane z prawej strony (bębenek, grzechotka, trójkąt) nie wywołały żadnego efektu. Rodzice obserwowali brak reakcji dziecka na nagły hałas, który nie powoduje wybudzenia czy przerwy w ssaniu mleka z butelki. Podczas badania logopedycznego chłopiec nie reagował na głos ani rodzica, ani logopedy, kiedy nie widział osoby przemawiającej do niego. Reakcja w postaci uśmiechu pojawiła się, kiedy dziecko spostrzegło twarz i usta zwracającego się do niego ojca, a na widok i głos terapeuty zareagowało obserwowaniem twarzy logopedy.

## Wnioski z diagnozy logopedycznej – zalecenia terapeutyczne

U niemowlęcia stwierdzono nieprawidłowości w zakresie funkcji prymarnych i związanych z nimi odruchów ustno-twarzowych, hipotonię mięśni jamy ustnej (języka i warg), wadliwą budowę artykulatorów – rozszczeplony języczek, gotyckie podniebienie oraz zaburzoną motorykę języka, warg, podniebienia, a także niejednoznaczne reakcje słuchowe. Dziecko wymaga systematycznej opieki logopedycznej, a rodzice wskazówek, w jaki sposób stymulować rozwój językowy syna. Konieczna jest powtórna kontrola stanu słuchu, decyzja dotycząca sposobu leczenia ewentualnego niedosłuchu oraz konsultacja laryngologiczna w celu wykluczenia rozszczeplu podśluzówkowego. Niezbędna jest kontynuacja rehabilitacji ruchowej.

Rodzina potrzebuje opieki psychologa – dziecko wymaga oceny i monitorowania rozwoju psychoruchowego (ze względu na ryzyko wystąpienia niepełnosprawności intelektualnej), a rodzicom należy się wsparcie emocjonalne (są na etapie osvajania się z diagnozą syna) oraz instruktaż dotyczący możliwości pobudzania rozwoju poznawczego niemowlęcia. Rozpacz, bezradność, apatia, poczucie utraty oczekiwanego, zdrowego dziecka to uczucia często towarzyszące młodym rodzicom w momencie otrzymania informacji o rozpoznaniu choroby czy zaburzeń rozwojowych u ich dziecka.

Terapia logopedyczna powinna koncentrować się na stymulacji neuromotorycznej twarzy i jamy ustnej<sup>13</sup>, usprawnieniu pracy artykulatorów poprzez masaż i ćwiczenia bierne języka, warg, policzków i podniebienia. Należy pracować nad zwiększeniem napięcia mięśnia okrężnego ust oraz wzmocnić osłabiony odruch wymiotny

13 W tym celu można wykorzystać elementy ustno-twarzowej terapii regulacyjnej Rodolfo Castillo-Moralesa lub integracyjnej terapii ustno-twarzowej Swietłany Masgutowej, których opisy znaleźć można między innymi w publikacji S. Masgutowej i A. Regner [2009].

(co ułatwi połykanie i zaktywizuje pracę zwieracza podniebienno-gardłowego). Wzmocnienie napięcia mięśnia okrężnego ust umożliwi realizację kolejnych etapów wprowadzania pokarmów o różnych konsystencjach oraz opanowanie umiejętności picia z kubeczka. Odpowiednie napięcie mięśnia okrężnego ust jest także niezbędnym warunkiem oddychania torem nosowym. Należy dążyć do podtrzymania u chłopca zabaw orofacjalnych. W literaturze przedmiotu podkreśla się znaczenie tego rodzaju aktywności dla rozwoju umiejętności spożywania stałych pokarmów, a później także artykulacji, pod warunkiem że występują „[...] w czasie zgodnym z programem rozwojowym” [Pluta-Wojciechowska, 2011, s. 167]. Przygotowaniu do kształtowania umiejętności odgryzania, gryzienia, żucia, a więc spożywania stałych pokarmów, a w przyszłości do normatywnej realizacji fonemów, służy również usprawnianie pracy narządów artykulacyjnych (prowadzone na tym etapie rozwoju dziecka w sposób bierny).

Istotną kwestią powinna być stymulacja reakcji słuchowych, czyli dostarczanie dziecku bodźców słuchowych, zachęcanie do ich rejestrowania, lokalizowania i rozpoznawania. Należy dbać o kierowanie uwagi niemowlęcia na twarz osoby mówiącej, zwracać się do chłopca zawsze zgodnie z zasadą „twarzą w twarz”.

Wspomaganie wymaga rozwój językowy. Rodzice powinni otrzymać wskazówki, w jaki sposób to czynić. Pierwoplanowe znaczenie ma podejście interakcyjne, w którym:

[...] kluczowy jest sposób komunikowania się z dzieckiem – wysyłanie niewerbalnych i werbalnych sygnałów do dziecka oraz dostrzeganie, interpretowanie, wzmacnianie i odpowiadanie na jego pierwsze zachowania o charakterze interakcyjnym (zarówno niewerbalne, jak i werbalne) [Gacka, 2019, s. 272].

Ten swoisty dialog z niemowlęciem stanowi podstawę rozwoju językowego i poznawczego. Należy zwrócić uwagę na stymulację poprzez zabawy angażujące różne zmysły: wzrok, słuch, dotyk, smak, zapach, równowagę, propriocepcję. Zabawy stanowią doskonałą okazję do dostarczania próbek mowy oraz kształtowania umiejętności komunikacyjnych. Bodźce dopływające za pośrednictwem narządów zmysłów przyczyniają się do rozwoju mózgu, tym samym warunkują rozwój psychoruchowy.

## Zakończenie

Opisany w artykule przypadek pacjenta z zespołem DiGeorge’a skłania do refleksji, czy dzieci z grup ryzyka zaburzeń rozwojowych (w tym zaburzeń rozwoju mowy), a także ich rodziny otrzymują dostateczną pomoc logopedyczną i psychologiczną na oddziałach neonatologicznych, a także po wypisie ze szpitala. Braki w tym

zakresie potwierdzają badania dotyczące wczesnej interwencji logopedycznej wobec dzieci z małą urodzeniową masą ciała, które także należą do grupy ryzyka nieprawidłowości w rozwoju komunikacji językowej. Przeprowadzone postępowanie badawcze wykazało, że opieka logopedyczna nie ma charakteru systemowego, rodziny nie otrzymują wsparcia, choćby w postaci informacji na temat potrzeby i możliwości jej uzyskania, a dostęp do pomocy logopedy czy psychologa często zależy od determinacji rodziców [Gacka, 2020].

## Literatura

- Bogudzińska I., Woźniak T., 2013, *Kwestionariusz wczesnej diagnozy logopedycznej (KWDL): propozycja diagnozy dzieci w przedziale wieku od 6. do 36. miesiąca życia*, „Logopedia”, nr 42, s. 203–214.
- Cancrini C., Puliafito P., Digilio C., Soresina A., Martino S., Rondelli R., Consolini R., Ruga E.M., Cardinale F., Finocchi A., Romiti M.L., Martire B., Bacchetta R., Albano V., Carotti A., Specchia F., Montin D., Cirillo E., Cocchi G., Trizzino A., Bossi G., Milanese O., Azzari C., Corsello G., Pignata C., Aiuti A., Pietrogrande M.C., Marino B., Ugazio A.G., Plebani A., Rossi P., 2014, *Clinical Features and Follow-Up in Patients with 22q11.2 Deletion Syndrome*, „Journal of Pediatrics”, vol. 164(6), s. 1475–1480.
- Cieszyńska J., Korendo M., 2008, *Wczesna interwencja terapeutyczna. Stymulacja rozwoju dziecka od noworodka do 6 roku życia*, Kraków: Wydawnictwo Edukacyjne.
- Cywińska-Bernas A., Paśnik J., Szałowska D., Pilarz E., 2018, *Psycho-social problems in patients with 22q11.2 deletion syndrome – according to subjective evaluation by parents*, „Family Medicine and Primary Care Review”, vol. 20(2), s. 117–123.
- Fomin A.B.F., Pastorino A.C., Kim C., Pereira C.A., Carneiro-Sampaio M., Abe-Jacob C.M., 2010, *DiGeorge Syndrome: a not so rare disease*, „Clinics”, vol. 65(9), s. 865–869.
- Gacka E., 2016, *Diagnoza logopedyczna noworodka i niemowlęcia*, „Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej”, nr 14, s. 13–28.
- Gacka E., 2017, *Czynniki ryzyka wystąpienia nieprawidłowości w kształtowaniu się mowy u dzieci urodzonych przed terminem (wcześniaków) w świetle założeń profilaktyki logopedycznej*, [w:] D. Pluta-Wojciechowska, B. Sambor (red.), *Współczesne tendencje w diagnostyce i terapii logopedycznej*, Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia Universalis, s. 191–202.
- Gacka E., 2019, *Podejście interakcyjne rodzic-dziecko w terapii opóźnień rozwoju mowy*, „Logopedia”, nr 48(2), s. 261–275.
- Gacka E., 2020, *Secondary speech therapy prophylaxis aimed at children with low birth weight – a part of research*, „Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej”, nr 30, s. 109–123.
- Grygienczo-Raźniewska E., Studniak E., Zajączek S., 2008, *Rodzicielskie uwarunkowania zespołów delecji 22q11.2*, „Pediatria Polska”, nr 83, s. 513–521.
- Homans J.F., Tromp I.N., Colo D., Schlösser T.P.C., Kruyt M.C., Deeney V.F.X., Crowley T.B., McDonald-McGinn D.M., Castelein R.M., 2018, *Orthopaedic manifestations within the 22q11.2 Deletion syndrome: A systematic reviews*, „American Journal of Medical Genetics”, vol. 176(10), s. 2104–2120.
- ICD-10, Międzynarodowa statystyczna klasyfikacja chorób i problemów zdrowotnych, 2008, Rewizja 10, t. I.

- Kluj P., Gaszyński T., 2014, *Różnicowanie wybranych odrębności anatomicznych i fizjologicznych dziecka w stanie zagrożenia życia, terminologia, drogi oddechowe, oddychanie*, „Ostry Dyżur”, t. 7, nr 2, s. 69–72.
- Lackey A.E., Muzio M.R., 2020, *DiGeorge Syndrome* <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK549798> (dostęp: 24.09.2020).
- Łada A., 2012, *Czynniki rokownicze rozwoju mowy w okresie prelingwalnym w świetle koncepcji neurorozwojowej*, „Forum Logopedyczne”, nr 20, s. 56–72.
- Machoś M., 2013, *Uwagi o ważności wczesnej diagnozy neurologopedycznej*, „Logopedia Silesiana”, nr 2, s. 84–100.
- Masgutowa S., Regner A., 2009, *Rozwój mowy dziecka w świetle integracji sensomotorycznej*, Wrocław: Wydawnictwo Continuo.
- Olszanowski A., Białkowski J., Szkutnik M., 2003, *Częstość występowania ubytków przegrody międzykomorowej oraz ich samoistnego zamykania się u dzieci*, „Folia Cardiologica”, t. 10, nr 6, s. 785–790.
- Paśnik J., Cywińska-Bernas A., Piotrowicz M., 2007, *Zespół mikrodelecji 22q11.2 – zagadnienia immunologiczne*, „Postępy Higieny i Medycyny Doświadczalnej”, nr 61, s. 361–368.
- Pluta-Wojciechowska D., 2011, *Mowa dzieci z rozszczepem wargi i podniebienia*, Kraków: Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Pedagogicznego.
- Porayski-Pomsta J., 2015, *O rozwoju mowy dziecka. Dwa studia*, Warszawa: Dom Wydawniczy ELIPSA.
- Skoczyńska M., Lehman I., 2017, *Zespół mikrodelecji 22q11.2 jako problem wielodyscyplinarny*, „Pediatria i Medycyna Rodzinna”, nr 13(4), s. 439–449.
- Stecko E., 2013, *Logopedia małego dziecka*, Legionowo: Wydawnictwo ES.
- Yoo D.Y., Kim H.J., Cho K.H., Kwon E.B., Yoo E.-G., 2017, *Delayed diagnosis of 22q11 deletion syndrome due to late onset hypocalcemia in a 11-year-old girl with imperforated anus*, „Annals of Pediatric Endocrinology & Metabolism”, vol. 22(2), s. 133–138.



© by the author, licensee Łódź University – Łódź University Press, Łódź, Poland. This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution license CC-BY-NC-ND 4.0 (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)

Data złożenia: 23.11.2020. Data przyjęcia: 5.12.2020.