

Szkoła Wyższa Psychologii Społecznej  
w Warszawie

STUDIA PODYPLOMOWE

Neurologopedia 2008/2010

**MAŁGORZATA CZEPIEC**

Autyzm a zespół Angelmana w obrazie klinicznym  
chłopca z utrudnieniami w rozwoju funkcji  
językowych  
OPIS PRZYPADKU

Praca dyplomowa napisana  
pod kierunkiem  
dr Elżbiety Stecko

Warszawa 2010

## SPIS TREŚCI

WSTĘP.....	s.3
I. <i>OBJAŚNIENIA TERMINOLOGICZNE</i> .....	s.4
1. ZWIĄZEK AUTYZMU Z ZESPOŁEM ANGELMANA.....	s.4
2. AUTYZM.....	s.5
A. Objawy.....	s.5
B. Kryteria diagnostyczne.....	s.5
3. ZESPÓŁ ANGELMANA.....	s.8
A. Objawy.....	s.8
B. Rodzaje defektu.....	s.9
C. Kryteria diagnostyczne.....	s.10
D. Charakterystyka zespołu Angelmana.....	s.11
E. Padaczka u dzieci z zespołem Angelmana.....	s.11
II. <i>OPIS PRZYPADKU</i> .....	s.12
1. Antek.....	s.12
2. Diagnoza nominalna.....	s.12
3. Wywiad od rodziców.....	s.12
4. Wykonane badania.....	s.13
5. Opinia psychologiczna.....	s.14
III. <i>DIAGNOZA OPERACYJNA</i> .....	s.15
1. Opis fizyczny chłopca.....	s.15
2. Mowa.....	s.15
3. Naśladowanie.....	s.15
5. Percepcja.....	s.15
6. Praktyka oralna.....	s.15
7. Lateralizacja.....	s.16
8. Motoryka mała.....	s.16
9. Motoryka duża.....	s.16
10. Czynności poznawcze.....	s.16
11. Objawy neurologiczne.....	s.16
IV. <i>TERAPIA</i> .....	s.17
1. Ćwiczenia bierne – masaż logopedyczny.....	s.17
2. Ćwiczenia aktywne – stymulacja przedsionkowa.....	s.17
3. Ćwiczenia komunikacyjne – tabliczka GO TALK 9+.....	s.18
V. <i>DIAGNOZA FUNKCJONALNA</i> .....	s.20
1. Przypuszczalne uszkodzenia mózgu Antka.....	s.20
2. Różnice osobnicze: płeć i ręka dominująca.....	s.20
3. Hipotetyczne wyjaśnienia zaburzeń funkcji wzroku i słuchu.....	s.21
VI. <i>DIAGNOZA LOGOPEDYCZNA</i> .....	s.22
1. Dysfazja sensoryczna.....	s.22
VII. <i>SUGEROWANE BADANIA DO WYKONANIA</i> .....	s.22
BIBLIOGRAFIA.....	s.23
ANEKS.....	s.25
Materiał dokumentujący oddziaływanie medyczne i terapeutyczne	

## WSTĘP

Najczęściej pierwsza diagnoza dla dziecka z zespołem Angelmana to autyzm. Być może ze względu na zaburzenia sensoryczne i związane z tym zachowania charakterystyczne dla autyzmu u dzieci z zespołem Angelmana przy jednoczesnym początkowym braku innych symptomów choroby pomyłkowo diagnozuje się autyzm.

Pewna ilość cech klinicznych zespołu Angelmana w początkowym etapie pokrywa się z cechami autyzmu i bywa błędnie z nim utożsamiana.

Kiedy jednak w rozwoju dziecka cechy dla zespołu Angelmana stają się reprezentacyjne wykonywane badania u tych jednostek potwierdzają niski poziom autyzmu.

Osoby z zespołem Angelmana przejawiają więcej zachowań społecznych, są bardziej czułe i towarzyskie.

W związku z tym bezpieczniej jest dłużej obserwować dziecko i poddawać terapii, a w tym samym czasie stawiać bezpieczną dla jego dalszych losów diagnozę opóźnionego rozwoju mowy i myślenia.

Unikamy w ten sposób niebezpiecznego dla dziecka etykietowania i stawiamy diagnozę uwzględniającą pozytywny wpływ procesu rozwojowego.

## **OBJAŚNIENIA TERMINOLOGICZNE**

### **ZWIĄZEK AUTYZMU Z ZESPOŁEM ANGELMANA \***

Niektóre z cech klinicznych zespołu Angelmana (np. trzepotanie rąk, zachowania stereotypowe, zaburzenia ekspresji werbalnej) pokrywają się z pewnymi cechami autyzmu. Dlatego też klinicyści powinni mieć na uwadze zespół Angelmana podczas badania symptomów autyzmu, ponieważ zdarza się, że u niektórych pacjentów autyzm zostaje zdiagnozowany błędnie (zamiast zespołu Angelmana) i wówczas przejawiane wcześniej cechy autyzmu mogą zanikać w wyniku zwiększenia się zdolności poznawczych i językowych (Williams, 2005).

Kilka badań skupiało się na sprawdzeniu częstotliwości i amplitudy cech autystycznych u osób z zespołem Angelmana. Podczas, gdy niektórzy autorzy wskazują na ich brak lub niezwykle rzadkie występowanie autyzmu u osób z zespołem Angelmana (Thompson, Bolton, 2003 oraz Veltman, Bolton, 2005), kilka innych prac głosi, że pewien procent osób z zespołem Angelmana spełnia także kryteria autyzmu (Peters, Goddard-Finegold, Braudet, 2004 oraz Trillingsgaard, Ostergaard, 2004, a także Bonati, Russo, Finelli, 2007).

Osoby z zespołem Angelmana i współwystępującym autyzmem cechuje:

- osłabienie kontaktu wzrokowego,
- mniejsze spektrum zachowań społecznych,
- używanie ograniczonej i znacznie mniejszej liczby gestów niewerbalnych,
- obniżone zaangażowanie w interakcję,
- mniejsze społeczne ukierunkowanie wokalizacji.

Zważywszy na różnice w opiniach klinicznych i rezultatach badań, istotne jest zwrócenie uwagi na sposób doboru próby badawczej, zwłaszcza zaś na, wydające się odgrywać tu główną rolę, zróżnicowanie pod względem ciężkości występujących zaburzeń autystycznych w poszczególnych podtypach molekularnych zespołu Angelmana. Współczesne prace wskazują szczególnie, iż bardziej nasilone objawy autystyczne występują głównie u jednostek z delecją, zaś w tej grupie szczególnie z typową dużą delecją (Sahoo, Bacino, 2007 oraz Peters, Bird, 2008).

Najnowsze badania wskazują iż te różnice w objawach autystycznych, dotyczące podgrup delecji nie są związane z różnicami poznawczymi (np. dzieci z większym nasileniem objawów nie muszą koniecznie przejawiać niższego poziomu funkcjonowania).

Zachowania typu: używanie przedmiotów i zabawek w sposób niewłaściwy, lizanie/wkładanie do ust, wachanie przedmiotów oraz kołysanie się, trzepotanie rękami – są wspólne dla wszystkich osób z zespołem Angelmana i nie wyróżniają osób, u których dodatkowo współwystępuje autyzm.

Takie zachowania, jak: gromadzenie, ukrywanie żywności lub przedmiotów, manie żywieniowe oraz zainteresowanie/zabawy nietypowymi obiektami obserwowane u osób z zespołem Angelmana wydają się pokrywać z zachowaniami związanymi z zespołem Pradera – Williego, jednak stopień w jakim są one obecne w poszczególnych podklasach molekularnych osób z zespołem Angelmana nie został jeszcze zbadany.

Co więcej, stopień w jakim zachowania te mogą być podatne na leczenie farmakologiczne również nie był przedmiotem sformalizowanych badań klinicznych.

---

\*Źródło: „Autism and Related Traits” artykuł na stronie internetowej <http://www.angelman.org>

## AUTYZM

### *Objawy*

Wielu autorów podaje listę objawów niejednokrotnie długą, pozostawiając wciąż otwarty problem, które z tych objawów są patognomiczne (osiowe) dla autyzmu.

Trudność polega na tym, że poszczególne symptomy występują także w innych zespołach psychopatologicznych, a ich pełny zestaw jest bardzo rzadko spotykany.

W związku z tym, że objawy nie są patognomiczne, powstaje problem różnicowania autyzmu na poziomie objawowym z innymi zespołami zaburzeń między innymi również z głuchotą i upośledzeniem umysłowym (za: Kościelska, 1995, s.12).

Koncepcja Delacato zawiera opis funkcjonowania zmysłów dziecka autystycznego:

- DOTYK – nadwrażliwość dotykowa (negatywne reakcje na dotyk, ból) lub zbyt mała wrażliwość dotykowa (zachowania agresywne, duża odporność na ból).
- SŁUCH - nadwrażliwość słuchowa (zatykanie uszu, chowanie głowy) lub niedowrażliwość (przyjemność w powodowaniu hałasów).
- PERCEPCJA WZROKOWA – nadwrażliwość wzrokowa (upodobanie w oglądaniu małych przedmiotów, unikanie jaskrawych powierzchni i preferowanie barw ciemnych ) lub niedowrażliwość (częste zabawy własnymi palcami, wpatrywanie się w ostre źródła światła, rzucanie przedmiotami).
- SMAK – nadwrażliwość smakowo-węchowa brak akceptacji zapachów potraw i jedzenie monotonne (np. tylko jogurty albo chipsy), albo też zjadanie kleju, farb, a nawet zabawa ekskrementami i ich zjadanie. (Delacato, 1995).

### *Kryteria diagnostyczne*

Kryteria diagnostyczne do rozpoznawania zaburzeń autystycznych w świetle DSM-IV Diagnostyki i Statystyki zaburzeń rozwoju Psychicznego (Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders Fourth Edition 1994).

A. Jakościowe zaburzenia we wzajemnych interakcjach społecznych:

- a) znaczne zaburzenia w zachowaniach niewerbalnych (kontakcie wzrokowym, mimice, postawie ciała i gestach, ważnych w kontaktach społecznych);
- b) nieumiejętność odpowiedniego dla danego poziomu rozwoju nawiązywania kontaktów z rówieśnikami;
- c) brak spontanicznego dążenia do udziału w zabawie, brak zainteresowań i chęci współdziałania z innymi ludźmi;
- d) brak świadomości fizycznej obecności lub uczuć innych ludzi.

B. Jakościowe zaburzenia w werbalnej i pozawerbalnej komunikacji:

- a) opóźniony lub całkowity brak rozwoju mowy (przy braku prób i kompensacji przez alternatywne sposoby komunikacji – mimika, gesty);
- b) brak umiejętności inicjowania i kontynuowania rozmowy u osób z doskonale rozwiniętą mową;
- c) mowa używana w sposób stereotypowy, powtarzający się, często język charakterystyczny tylko dla danej osoby;
- d) brak różnorodnych, odpowiednich dla danego poziomu rozwoju, spontanicznych zabaw grupowych i zabaw naśladowczych różnych czynności.

C. Ograniczone, powtarzające się i stereotypowe modele zachowania, zainteresowań

i aktywności:

- a) powtarzanie zachowań według jednego lub więcej stereotypowych i ograniczonych wzorów, nieprawidłowych w swej sile lub w zakresie;
- b) najwyraźniej sztywne trzymanie się niefunkcjonalnych procedur lub rytuałów;
- c) stereotypowe i powtarzające się manierezmy ruchowe (np. trzepotanie lub machanie rękami albo palcami ewentualnie ruchy całego ciała);
- d) uporczywe zainteresowanie niektórymi przedmiotami.

Według przyjętych kryteriów diagnostycznych, o występowaniu u dziecka zaburzeń autystycznych można mówić wtedy, gdy występuje co najmniej sześć jakościowo opisanych objawów spośród trzech grup symptomów, w tym przynajmniej po dwa objawy z grupy A, jeden z B i jeden z C; przy czym każda z grup obejmuje cztery objawy.

W większości przypadków istnieje związek diagnozy autyzmu z upośledzeniem umysłowym, najczęściej w stopniu umiarkowanym (II 35-50).

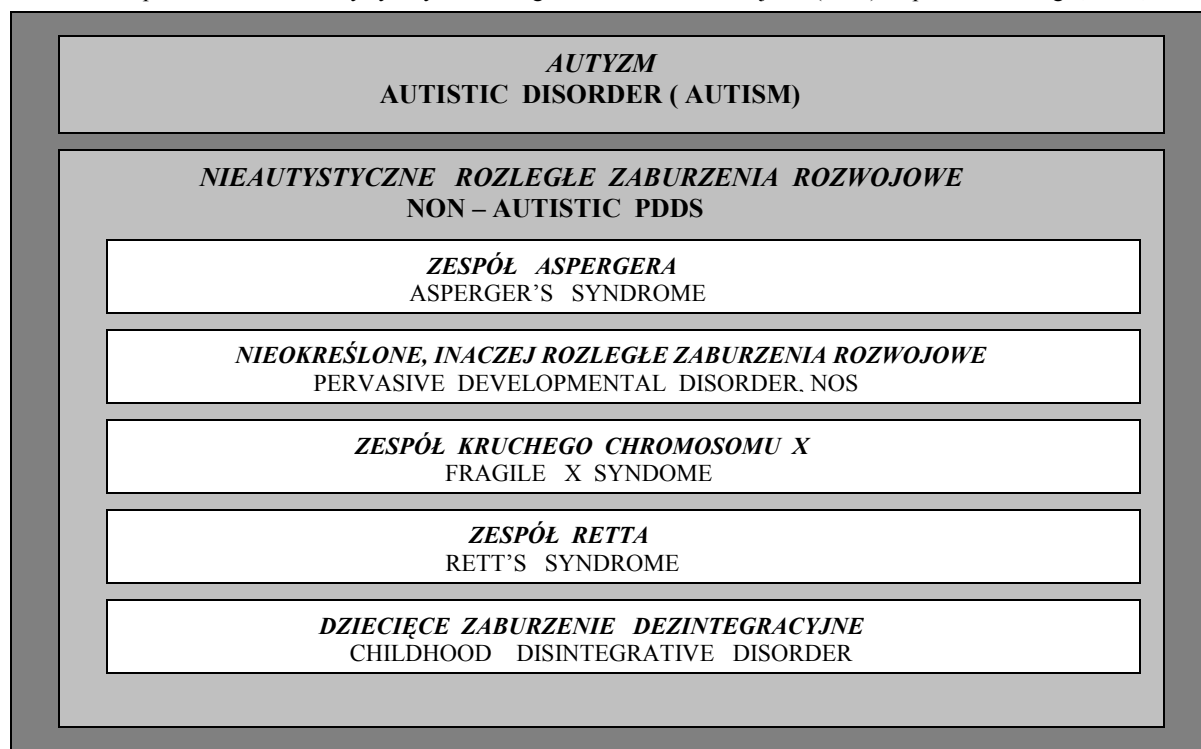
W ich zachowaniu może wystąpić wiele charakterystycznych cech, m.in.: impulsywność, nadpobudliwość, słaba koncentracja uwagi, elementy zachowań agresywnych lub autoagresywnych, napady złego humoru, osobliwe reakcje na bodźce sensoryczne, okresowe nieprawidłowości w jedzeniu lub spaniu. Mogą się pojawić także nieprawidłowości nastroju lub uczuć, brak strachu w obliczu realnego niebezpieczeństwa lub nadmierna bojaźliwość wobec obiektów nieszkodliwych (Bogdanowicz, Budzińska, 1996,s.1).

W DSM – IV (1994) podkreśla się, że zaburzenia te powstają w okresie niemowlęctwa lub wczesnego dzieciństwa, przed 3 rokiem życia, co- jak zauważa L. Wing - wydaje się nie zawsze zgodne z praktyką kliniczną, gdyż trudno dokładnie ustalić, w którym momencie zaczęły występować określone zaburzenia (Pisula, 1993 , s. 20).

W DSM- IV autyzm, a dokładnie „choroba autystyczna” ( tak brzmi dokładne określenie autyzmu w oficjalnym podręczniku ) oraz inne zaburzenia ze spektrum autystycznego są zaliczane do Rozległych Zaburzeń Rozwojowych (PDD).

Schemat 1 ilustruje miejsce autyzmu wśród różnych rozpoznań PDD, a także relacje z innymi zaburzeniami rozwojowymi, z którymi jest czasem mylony (Siegel, 1996, s.10).

Schemat 1. Spektrum zaburzeń autystycznych . Rozległe Zaburzenia Rozwojowe (PDD) na podstawie Siegel, 1996, s.10



rozległe zaburzenia rozwojowe, zespół Aspergera, zespół kruchego chromosomu X, dziecięce zaburzenia dezintegracyjne oraz zespół Retta.

Najwięcej trudności w praktyce, zarówno rodzicom, jak i profesjonalistom, przysparza rozróżnienie autyzmu i PDD NOS .

Dzieci z rozpoznaniem PDD NOS jako grupa wskazują tendencję do posiadania mniejszego stopnia upośledzenia poznawczego, a tym samym lepszych wyników na różnych polach niż dzieci z autyzmem traktowane jako grupa. Chociaż można spotkać także dzieci autystyczne bez opóźnienia umysłowego, a dzieci z PDD NOS – z ciężkim opóźnieniem umysłowym.

Przy opisie PDD NOS jako mniej poważnej lub mniej objawowej formy autyzmu przyjmuje się ideę, że obie te formy znajdują się na pewnym kontinuum objawów, które należy rozpatrywać wielowymiarowo (Rodier, 2000).

Etykieta autyzmu bądź PDD NOS jest po prostu skrótowym przekazaniem informacji o ewentualnych trudnościach rozwojowych związanych z autyzmem, w tym o prawdopodobnej ich liczbie i ciężkości.

Ponadto niektórzy lekarze stosują rozpoznanie PDD NOS roboczo, kiedy dziecko jest tak małe, że wiele kryteriów diagnostycznych wydaje się zbyt trudnych do wykorzystania w diagnostyce. (za: Winczura, 2008).

## ZESPÓŁ ANGELMANA



Źródło : [http:// www.angelman.org/photo-gallery](http://www.angelman.org/photo-gallery)

### **Objawy**

Zespół Angelmana charakteryzują głównie objawy neurologiczne :

- upośledzenie umysłowe
- ataksja (niezborność ruchów-zaburzenia koordynacji ruchowej)
- padaczka
- charakterystyczne ruchy przypominające marionetkę, a także napady śmiechu bez powodu (dziecko z tym zespołem często się rozkojarza i łatwo ekscytuje.

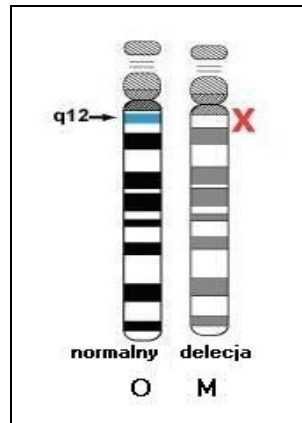
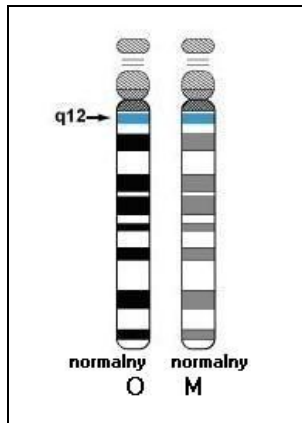
Mniej wyrażone są cechy dysmorficzne twarzy takie jak duże usta, wystający język, szeroko rozstawione zęby, szerokie przestrzenie międzyzębowe, u starszych dzieci starte brzegi sieczne, nadmierne ślinienie.

Dzieci z zespołem Angelmana przejawiają różne sensoryzmy, wśród nich częstym jest fascynacja wodą (za: <http://www.gen.org.pl> ).

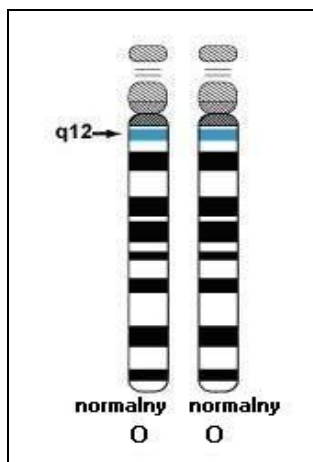


## Rodzaje defektu \*

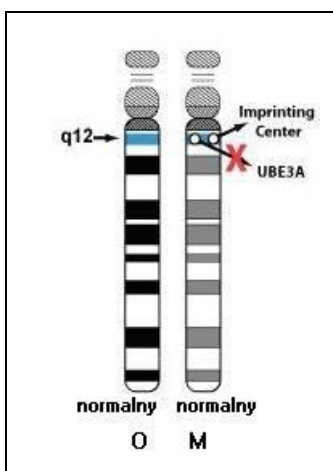
Obraz kliniczny zespołu Angelmana spowodowany jest nieprawidłowym dziedziczeniem regionu 11-13 położonego na długim ramieniu chromosomu 15.



Może być spowodowany rozległą delecją lub mikrodelecją (małym ubytkiem) regionu na chromosomie 15-tym matczynym.



- spowodowany dziedziczeniem dwóch normalnych chromosomów (bez delecji czy mutacji) od ojca, a żadnego od matki tzw. disomia uniparentalna.



- spowodowany przestawieniem sekwencji DNA (mutacja) w genie UBE3A na chromosomie 15-tym matczynym. Innym powodem zespołu Angelmana może być imprinting defekt, Występujący wówczas gdy chromosom 15-ty odziedziczony po matce funkcjonuje na wzór ojcowski (czyli tak jakby był dziedziczony od ojca), co powoduje, że gen UBE3A jest nieaktywny / wyłączony co skutkuje zespołem Angelmana.

\* Źródło: <http://www.angelman.org/healthcare-professionals/genetic-mechanisms-of-angelmans-syndrome>

### ***Kryteria diagnostyczne \****

Przedstawione objawy stanowią kryteria rozpoznania, ale odchylenia od tego stanu nie wykluczają rozpoznania.

- 1) Prawidłowy przebieg okresu prenatalnego pierwszego porodu, prawidłowy obwód głowy przy urodzeniu. Niewystępowanie istotnych wad wrodzonych.
- 2) Ujawnienie opóźnienia rozwoju około 6 – 12 miesiąca życia.
- 3) Rozwój opóźniony, ale postępujący (nie dochodzi do utraty nabytych umiejętności).
- 4) Prawidłowe wyniki badań metabolicznych, hematologicznych i chemicznych.
- 5) Prawidłowa budowa mózgowia w obrazie MRI lub TK (ewentualnie dyskretne zaniki korowe lub dysmielinacja).

A .Objawy występujące u wszystkich (100%) chorych:

- opóźnienie w rozwoju znacznego stopnia pod względem funkcjonalnym;
- zaburzenia mowy, posługiwanie się pojedynczymi słowami lub nieposługiwanie się nimi wcale; niewerbalne i odbiorcze zdolności porozumiewania się lepiej wykształcone niż komunikacja werbalna;
- zaburzenia poruszania się lub równowagi, zwykle ataksja chodu i/lub drżenie kończyn;
- szczególne zachowanie się: częste uśmiechanie się/śmiech; usposobienie z wyglądu pogodne; nadmierna pobudliwość, często z towarzyszącymi obszernymi ruchami kończyn; nadmierna ruchliwość; niezdolność do dłuższego skupienia uwagi

B. Objawy występujące często (u ponad 80% chorych):

- przyrost obwodu głowy opóźniony, nieproporcjonalny, zwykle prowadzący do mikrocefalii (rzeczywistej lub względnej) przed upływem 2 roku życia;
- napady padaczkowe rozpoczynające się poniżej 3 roku życia;
- nieprawidłowy zapis EEG, z charakterystyczną dużą amplitudą wolnofalowych iglic (o częstości 2-3/s), nasilającą się po zamknięciu oczu.

C. Objawy towarzyszące (występujące u 20-80% chorych)

- płaska potylica;
- rowek w potylicy;
- wystający język;
- wypychanie języka z ust; zaburzenia ssania/połykania;
- trudności w karmieniu w okresie niemowlęcym;
- prognacja;
- szerokie usta, szeroko rozstawione zęby;
- częste ślinienie się;
- nasilone ruchy żucia/wkładanie przedmiotów do ust
- zez;
- hipopigmentacja skóry, jasny kolor włosów i oczu (w porównaniu z innymi członkami rodziny), występuje tylko u chorych nosicieli delecji;
- wygórowane, głębokie odruchy ścięgniste mięśni kończyn dolnych;
- wysoko ustawione, przygięte ramiona, zwłaszcza w czasie poruszania się;
- zwiększona wrażliwość na wysoką temperaturę otoczenia;
- zaburzenia snu;
- zainteresowanie/zafascynowanie wodą.

---

\*Na podstawie: Williams i wsp., 1995, s.237-238; <http://akson.org/x.pro/ModArticles/ShowCategories/115/http://www.angelman.org/angel/index.php?id=75>.

Rozpoznanie zespołu Angelmana opiera się na obrazie klinicznym, co zyskuje potwierdzenie dzięki wynikom badań laboratoryjnych w około 80% przypadków.

U chorych, których wywiad rozwojowy spełnia kryteria, i którzy mają wszystkie objawy z grupy A i B, należy wykonać badanie chromosomów oraz badania molekularne metodą FISH, analizy polimorfizmu lub analizy metylacji w celu poszukiwania zaburzeń w regionie 15q11-q13.

Dodatni wynik badania genetycznego potwierdza rozpoznanie, ale wynik ujemny (prawidłowy) go nie wyklucza.

U chorych wykazujących mniejszą liczbę objawów, dodatni wynik badania genetycznego również potwierdza rozpoznanie zespołu Angelmana.

Zdanie klinicysty ma znaczenie kluczowe, jeżeli wynik badania genetycznego jest ujemny, a obraz kliniczny wskazuje na istnienie zespołu chorobowego. W przypadku chorych nie mających delecji ani disomii uniparentalnej, u których występują charakterystyczne dla zespołu objawy lekarz nadal powinien podejrzewać zespół Angelmana.

Liczba i kolejność wykonywanych badań laboratoryjnych może być zmienna :

- A. Analiza chromosomów grupy G o wysokiej rozdzielczości wykazuje delecje 15q11-q13. Ze względu na możliwość wyników fałszywie dodatnich lub ujemnych należy potwierdzić wynik inną metodą (FISH, analiza polimorfizmu lub metylacji).
- B. Nieprawidłowy wynik fluorescencyjnej hybrydyzacji *in situ* (FISH) z obecnością delecji sklonowanych sekwencji DNA 15q11-q13 DNA, znajdujących się w rejonie występowania delecji odpowiedzialnych za zespół Angelmana. Użycie sondy okołowcentromerowej FISH zwiększa prawdopodobieństwo wykrycia dyskretnej translokacji.
- C. Analiza polimorfizmu DNA wykazuje brak matczynych alleli, co może być spowodowane delecją matczyną lub ojcowską disomią uniparentalną.
- D. Charakterystyczny układ metylacji DNA (tzn. tylko układ występujący u ojca) w obrębie sklonowanych sekwencji DNA 15q11-q13, wykryty przy użyciu endonukleaz wykrywających metylacje. Nieprawidłowy układ metylacji u chorych bez delecji 15q11-q13 nie jest jedynym badaniem pozwalającym wykryć disomię uniparentalną\*.

---

\*Źródło: „Zespół Angelmana: konsensus w sprawie kryteriów”

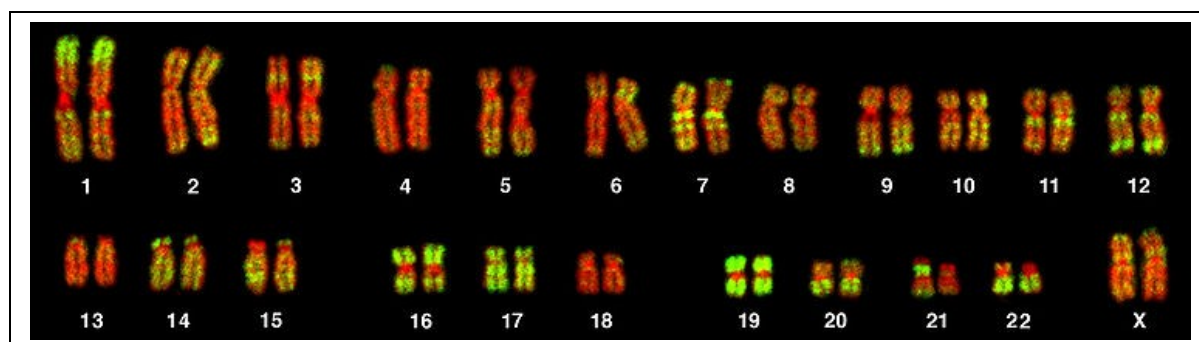
tłumaczenie artykułu w ramach programu „Choroby rzadkie bez tajemnic” zamieszczone na stronie internetowej <http://akson.org/x.pro/ModArticles/ShowArticle/418>

Tabela 1. Klasy typów genetycznych zespołu Angelmana.

Typowa duża delecja	70%	Często występuje hipopigmentacja
Mutacja genu UBE3A	5-7%	Matka może być zdrową nosicielką
Ojcowska disomia uniparentalna	2-3%	Odziedziczenie obu kopii chromosomu 15 od ojca
Defekt imprintingu	3-5%	Centrum imprintingu występuje u części chorych
Inne nieprawidłowości chromosomalne	2%	Nieprawidłowa rearanżacja chromosomów
Przyczyna nieznaną	15%	Wyniki wszystkich badań prawidłowe (FISH, metylacja, analiza mutacji genu UBE3A)

Źródło: <http://www.angelman.org/angel/index.php?id=75>

Fluorescencyjna hybrydyzacja *in situ* ( FISH z ang. fluorescent in situ hybridization ) jest techniką cytogenetyczną, służącą do wykrywania w badanym materiale genetycznym określonej sekwencji DNA za pomocą fluorescencyjnych sond oligonukleotydowych. Identyfikacja hybrydy polega na identyfikacji znakowanych sond, które wchodzi w jej skład. Sondy znakowane są znaczkami fluorescencyjnymi, a ich obecność w próbce obserwuje się stosując mikroskop fluorescencyjny\*.



Chromosomy metafazowe człowieka (kariotyp żeński) poddane badaniu FISH z sondą swoistą dla sekwencji Alu (sygnał zielony) i wybarwione TOPRO-3 (sygnał czerwony)\*.

Szczegółowe badania chromosomu 15/FISH wykonuje się w ramach diagnostyki prenatalnej, poszukując chromosomów 15 o prawidłowej budowie.

Typowe badania chromosomalne, wykonywane rutynowo w ramach diagnostyki prenatalnej, w przypadku płodów noszących delecje genu zespołu Angelmana nie wykazują istnienia nieprawidłowości.

Badanie USG płodu nie wykazuje żadnych zaburzeń budowy organizmu chorego na zespół Angelmana.

Badanie płynu owodniowego i oznaczanie stężenia alfa - fetoproteiny również nie wykazują odchyleń od normy\*.

\*Źródło: [http://pl.wikipedia.org/wiki/Fluorescencyjna\\_hybrydyzacja\\_in\\_situ](http://pl.wikipedia.org/wiki/Fluorescencyjna_hybrydyzacja_in_situ)

## ***Charakterystyka***

Dzieci z zespołem Angelmana rodzą się na ogół z ciąż o prawidłowym przebiegu, z masą i długością ciała w normie.

We wczesnym okresie życia sprawiają wrażenie nadmiernie spokojnych, są wiotkie, przy trzymaniu na rękach wyczuwa się drżenie ich ciała, u niektórych występuje, wkrótce zresztą ustępujący, oczopląs. (Krajewska - Walasek, 2006)

Pierwsze objawy nieprawidłowego rozwoju psychoruchowego ujawniają się pomiędzy 6 a 9 miesiącem życia.

W pojedynczych przypadkach rozwój może wydawać się prawidłowy do końca pierwszego roku życia.

Większość dzieci z zespołem Angelmana przejawia znaczne zaburzenia rozwoju mowy - około 30 % dzieci nie mówi,

a pozostałe w większości posługują się pojedynczymi wyrazami.

I to właściwie brak mowy do 2 roku życia jest najbardziej niepokojącym objawem dla rodziców. Pierwsze słowa, zwykle jest ich od jednego do trzech, nie są używane celowo.

W sporadycznych przypadkach związanych z disomią uniparentalną lub niewielką delecją występują większe zdolności werbalne i osoby te w dorosłości mogą używać nawet 10-20 słów, jednak wadliwie, niewyraźnie (Cytowska, 2008).

Z tych powodów, możliwie jak najwcześniej należy umożliwić dzieciom korzystanie ze specjalnych pomocy pozwalających rozwijać komunikację alternatywną

## ***Padaczka u dzieci z zespołem Angelmana***

U wszystkich badanych jest rozpoznawana padaczka.

Najczęściej obserwowanymi napadami są atypowe absence, napady miokloniczne.

Średni wiek w chwili wystąpienia napadu to 1 rok 1 miesiąc.

Czasem drgawki napadowe trudno jest rozpoznać lub odróżnić od zwykłego dla chorego dziecka drżenia kończyn, zbyt obszernych ruchów rąk i nóg.

Poprawa charakteryzująca się redukcją ilości napadów lub lepszą kontrolą napadów występuje średnio w wieku 5 lat i 3 miesięcy (za: Arch Neurol 2006; 63(1) s.122-128

<http://www.forumneurologiczne.pl> ).

## ***OPIS PRZYPADKU***

### **Antek**

urodzony 15.05.2002 roku,  
siostra lat 5, zdrowa.

Uczestniczył w zajęciach :  
Ośrodka Wczesnej Pomocy  
Psychologicznej w Krakowie,  
Przedszkola Prywatnego w Krakowie,  
Poradni dla Dzieci z Autyzmem  
w Krakowie,  
obecnie korzysta z zajęć:  
Przedszkola Specjalnego  
w Krakowie,  
oraz Wczesnego Wspomagania  
Rozwoju Dziecka w ZSS nr 13  
w Krakowie.



Siedmioletni Antek w oczekiwaniu na zadanie do wykonania

### ***Diagnoza nominalna***

- Autyzm wczesnodziecięcy
- Opóźnienie rozwoju mowy
- Komunikacja głównie pozawerbalna (zaczyna wypowiadać słowa w sposób znaczący)
- Sprawny motorycznie
- Samodzielny w jedzeniu
- Przejawia motywację i zainteresowanie dalszym rozwijaniem samodzielności.

### ***Wywiad od rodziców***

Chłopiec z ciąży pierwszej, w czasie której matka chorowała na zapalenie ucha, lecz w czasie choroby nie przyjmowała antybiotyków.

Poród -o czasie , przy zatrzymaniu ostatniej fazy dziecko było wyciągane. Skala AP-10. Chłopiec karmiony piersią przez 3 miesiące, dobrze ssał.

Z powodu alergii pokarmowej Antek karmiony był Nutramigenem, a obecnie jest na diecie bezglutenowej .

Dużo chorował na gardło, oskrzela, miał też zapalenie ucha i kilkakrotnie był leczony antybiotykami.

Siedział, chodził o czasie – nie czworakował.

Mało gaworzył i źle reagował na kontakt – z relacji mamy był cichym dzieckiem. Mając rok Antek naśladował kosi-kosi, pa-pa, potem nastąpił regres. Obecnie próbuje mówić, głównie powtarza, ale jeśli widzi smakołyk potrafi powiedzieć „daj mi to”.

Lubi bawić się sam, jest ruchliwy i sprawny fizycznie (dużo biega, rozpędza się i szeroko rozkłada ręce). Uwielbia huśtawki, zjeżdżalnie, ogromnie lubi się wspinać, albo też wisieć głową w dół.

Nie płacze jak się przewróci i prawie niczego się nie boi.

Był okres kiedy jadł wszystko, potem jadł tylko ulubione dania, głównie to był makaron sojowy, parówki i banany. Obecnie zjada głównie mięsne potrawy i dużo surowych warzyw, które chrupie z upodobaniem – mącznych dań nie jada wcale.

Często się „zawiesza” – trwa to do kilku minut.

Bywa, że budzi się z płaczem kilka dni pod rząd. Śpi 9-10 godz.

Głośno krzyczy z radości i ze złości – rzuca się na podłogę (zdarzają się ostre napady wrzasku niczym nie sprowokowane).

Czasem dotyka czegoś wierzchem dłoni i zasłania oczy wierzchem dłoni.

Lubi się kąpać, nie lubi czesania, mycia zębów i zgrzyta zębami.

W rodzinie matki występowała depresja, padaczka (także w rodzinie ojca), brat ojca chorował na zwapnienie mózgu.

Niepokój rodziców wzbudził u syna brak potrzeby kontaktu izolowanie się, unikanie wzroku i kręcenie przedmiotami.

### **Wykonane badania**

- **Słuch** w normie (badanie wykonano w Poradni Rehabilitacji Słuchu i Mowy w Krakowie)
- **Candida** w leczeniu
- **EEG** we śnie fizjologicznym nie wykonane
- **Zespół Retta** wykluczony
- **Analiza DNA** (wykonana w NZOZ GENOMED w Warszawie, dnia 07.06.2009 r.,

analiza mutacji w genie UBE3A dała wynik prawidłowy, czyli nie wykryto patogennych mutacji odpowiedzialnych za obraz kliniczny zespołu Angelmana)

- **Podejrzanie z. Angelmana** – skierowanie do badania FISH w kierunku z. Angelmana z dnia 15.06.2009 r. wydane przez Poradnię Genetyczną w Krakowie.

## **Opinia psychologiczna**

Chłopiec korzysta z zajęć prowadzonych w ramach Zespołu Wczesnego Wspomagania Rozwoju Dziecka przy ZSS nr 13 w Krakowie.

Jest dzieckiem o sprzężonej niepełnosprawności, funkcjonuje na poziomie pogranicza upośledzenia umysłowego znacznego i umiarkowanego stopnia.

Jego aktualny wiek dojrzałości społecznej oceniony przy pomocy sali Dolla wynosi 2 lata i 8 miesięcy ( badanie z dnia 04.12.2008 r.) IDS = 41

Globalny wynik uzyskany w badaniu testem PEP-R (wykonanym w marcu 2008 r.) wynosi dla skali rozwoju 18 miesięcy, a poziom umiejętności wyłaniających się sięga 26 miesięcy. Profil rozwoju jest nieharmonijny i kształtuje się następująco:

- *naśladowanie* na poziomie 17 miesięcy / sfera najbliższego rozwoju to 2 lata i 6 miesięcy
- *percepcja* na poziomie 14 miesięcy / sfera najbliższego rozwoju to 3 lata i 2 miesiące
- *motoryka mała* na poziomie 22 miesięcy / sfera najbliższego rozwoju 3 lata i 6 miesięcy
- *motoryka duża* na poziomie 22 miesięcy / sfera najbliższego rozwoju 3 lata
- *koordynacja wzrokowo-ruchowa* na poziomie 2 lat i 8 miesięcy / sfera najbliższego rozwoju 3 lata
- *czynności poznawcze* na poziomie 14 miesięcy / sfera najbliższego rozwoju 2 lata
- *komunikacja – mowa czynna* na poziomie 17 miesięcy/ sfera najbliższego rozwoju 19 miesięcy.



## **DIAGNOZA OPERACYJNA**

Diagnoza sporządzona na podstawie obserwacji chłopca w trakcie zajęć indywidualnych, które odbywały się raz w tygodniu przez 3 lata.

### **Opis fizyczny**

Wygląd Antka nie zdradza, że mamy do czynienia z dzieckiem autystycznym. Antos charakteryzuje się wzrostem i wagą podobną do innych dzieci w jego wieku. Jest chłopcem pogodnym.

Sam nigdy nie nawiązuje kontaktu, nie rozpoczyna współdziałania, trzeba go bardzo zachęcać i motywować do wykonania zadań.

Jego uwaga jest chwiejna i krótkotrwała, a zainteresowanie przedmiotami zmienne. Większość przedmiotów bada za pomocą zmysłów węchu lub smaku. Rzadko wykorzystuje przedmioty zgodnie z ich przeznaczeniem.

### **Mowa**

Chłopiec doskonale komunikuje swoje potrzeby niewerbalnie (gest, mimika). Umie prosić o pomoc i rozumie proste polecenia typu „ubierz buty”, „podaj mi ...”

Brak mowy nie jest u Antka spowodowany wadliwą budową aparatu mowy. Produkowane przez niego dźwięki mają zwykle charakter perseweracyjny, stereotypiczny (wielokrotnie powtarza te same sylaby, próbuje śpiewać doskonale odtwarzając melodię).

Umie powiedzieć „daj mi to...” jeśli czegoś bardzo chce. Głównie jednak powtarza pojedyncze proste słowa, naśladując werbalnie dorosłego, często jednak niezrozumiale dla odbiorcy.

### **Naśladowanie**

Naśladowanie nie sprawia Antosiowi większych trudności jeśli chodzi o ruchy obszerne, angażujące motorykę dużą. Więcej kłopotów sprawia mu naśladowanie ruchów precyzyjnych np. uformowanie wałka z plasteliny wydaje się nie do wykonania.

### **Percepcja**

Antek bardzo dobrze radzi sobie z zadaniami polegającymi na wzrokowym dopasowaniu elementów według kształtu, wielkości czy koloru.

Podąża wzrokiem za przedmiotem i potrafi przekroczyć oś własnego ciała.

Większe trudności sprawia mu percepcja bodźców słuchowych – reaguje z opóźnieniem.

Prawidłowa percepcja gestów i ich znaczenia jest u Antka nie w pełni wykształcona – chłopiec reaguje na gesty niekonsekwentnie tzn. raz stosuje się do przekazywanych poleceń, a raz nie. Zdecydowanie łatwiej mu reagować, gdy gesty łączone są z poleceniami ustnymi.

### **Praksja oralna**

Do sprawdzenia wykorzystano część drugą filmu logopedycznego „Igraszki Logopedyczne Smoka Szczepana”, który to trening narządów mowy przedstawia niezwykle atrakcyjnie i zamienia w zabawowe igraszki.

Antek z ochotą łączy się w zabawie z ekranowymi bohaterami i „przy okazji” bardzo efektywnie ćwiczy co przy jego ogromnym braku motywacji jest bardzo ważne.

Zestaw zawiera 25 ćwiczeń motorycznych usprawniających narządy mowy (język, wargi, policzki, krtań) i oddech. Nie wszystkie ćwiczenia chłopiec wykonuje równie sprawnie, ale z większością sobie radzi.

Nie są dla niego trudne ćwiczenia typu :

- wysuwanie i chowanie języka w głąb jamy ustnej,
- wysuwanie języka na brodę,
- oblizywanie wargi górnej i dolnej,
- dotykanie językiem kącika ust z prawej i lewej strony,
- unoszenie języka do nosa,
- unoszenie języka do podniebienia (klaskanie i mlaskanie językiem),
- wypychanie językiem policzka po stronie prawej i po stronie lewej,
- ściąganie ust do całusa i cmokanie,
- parskanie,
- dmuchanie środkiem warg na wiatraczek , dmuchanie do gwizdka, dmuchanie do kółeczka przy wytwarzaniu baniek,
- nadymanie policzków.

Nie wykonuje ćwiczeń typu:

- zakładanie wargi górnej na dolną, dolnej na górną,
- liczenie zębów,
- oblizywanie wewnętrznej i zewnętrznej powierzchni zębów
- przenoszenie po zębach ruchami skokowymi płaskiego języka,
- spłaszczanie i zwięzanie języka,
- zwijanie języka w rulonik.

### ***Lateralizacja***

U chłopca występuje dominacja prawej ręki, prawej nogi, nie zaobserwowano natomiast dominacji oka .

### ***Motoryka mała***

Zadania wymagające koordynacji czynności obu rąk wydają się dla Antka kłopotliwe. Napięcie mięśni jego ręki raz bywa zbyt słabe ( przy utrzymaniu przedmiotu), a niekiedy zbyt silne ( przy bazgrołach ).

### ***Motoryka duża***

Antek porusza się w miarę sprawnie, choć czasami niepewnie, ma trudności z utrzymaniem równowagi – nie potrafi stać na jednej nodze, potrzebuje pomocy by zejść po schodach.

### ***Czynności poznawcze***

Antek szuka ukrytego przed nim przedmiotu i potrafi na dłużej zapamiętać miejsce ukrycia, do którego wraca podczas swobodnej eksploracji otoczenia.

Chłopiec ma trudności ze spełnianiem bardziej „zaawansowanych poznawczo”, ale prostych językowo poleceń – nie reaguje na polecenia dwuetapowe.

### ***Objawy neurologiczne***

- ręce często zgięte w łokciach i trzepocący ruch palcami
- zaburzenia równowagi
- ataktyczny chód
- niezwykle pogodny sposób bycia: częste napady śmiechu, ogólnie wzmoczony nastrój, któremu towarzyszy machanie rękami
- nadmierna pobudliwość ruchowa i krótka koncentracja uwagi
- brak mowy –wymawianie zaledwie kilku słów
- szerokie usta, raczej otwarte, szeroko ustawione zęby, wysunięty język
- zaburzenia snu

## **TERAPIA**

Mimo statystyk (około 30% dzieci z zespołem Angelmana nie mówi, a pozostałe w większości posługuje się pojedynczymi wyrazami) nie rezygnuje się z pracy nad mową werbalną, jednocześnie wprowadzając metodę komunikacji alternatywnej AAC.

W tych przypadkach doskonale sprawdza się zasada prof. Feuersteina

„ Chromosomy nie mają ostatniego słowa „

### **Ćwiczenia bierne – masaż logopedyczny**

Głównym celem jest usprawnienie aparatu mięśniowego jamy ustnej.

Dzięki intensywnym ćwiczeniom – masażom twarzy i jamy ustnej, a także regulacji ustno-twarzowej Castillo-Moralesa – udaje się w pewnym zakresie skorygować ułożenie języka, zmniejszyć efekt prognacji (Cytowska, 2008).



Antek w trakcie masażu logopedycznego.



Kontrola żuchwy i domknięcia ust chłopca.

Stosowany masaż narządów artykulacyjnych oprócz poprawienia sprawności motorycznej ma na celu także zmniejszenie wrażliwości błon śluzowych.

Wewnętrzna strona policzków, warg, dziąseł i podniebienia jest masowana ruchami okrężnymi w kierunku poziomym i pionowym.

Język masowany ruchami kolistymi od czubka ku tyłowi oraz unoszony do góry.

Masaż policzków, podbródka i czoła wykonywany jest ku skroniom.

Wargi rozciągane i zsuwane są na kształt dzióbka (za:Stecko, 2002, s. 76).

Na koniec ucisk punktów neuromotorycznych twarzy oraz kontrola żuchwy i domknięcie ust.

### **Ćwiczenia aktywne – stymulacja przedsionkowa**

Częste choroby uszu, głównie stany zapalne ucha środkowego Antka sugerują przewodzeniowe lub odbiorcze upośledzenie słuchu, a także deficyty chłopca w funkcjonowaniu systemu przedsionkowego.

Podwrażliwość przedsionkowa tłumaczy nieustanne poszukiwanie ruchu szybkiego, gwałtownego huśtania, skakania, którego chłopiec nigdy nie ma dość. Dlatego aktywności w toku terapii dobierane są na zasadzie RUCH + ZADANIE DO WYKONANIA. Występujące zaburzenia w interpretacji, w percepcji bodźców słuchowych u chłopca (reakcja z opóźnieniem) przypuszczalnie mogą być wynikiem deficytu integracji sensorycznej układu nerwowego.

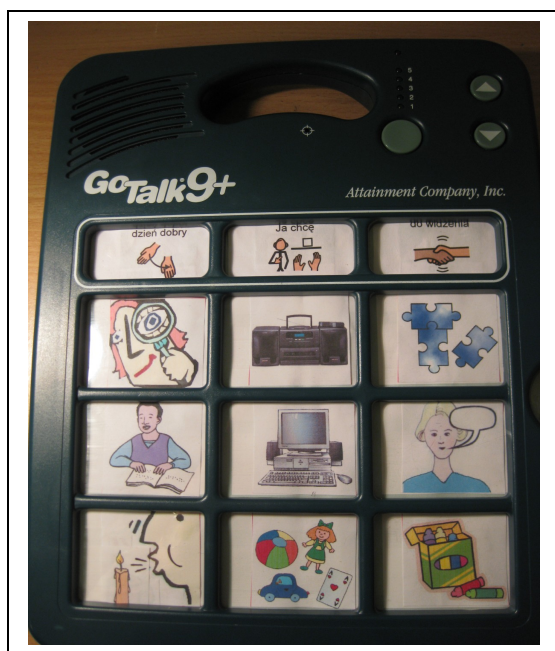
Być może stymulacja przedsionkowo-propryoceptywna wpłynie na poprawę automatyki mowy chłopca.

Na pewno zajęcia z wykorzystaniem metody Integracji Sensorycznej, w których chłopiec uczestniczy w przedszkolu sprzyjają korzystnie zmianą w zakresie jego reakcji adaptacyjnych. Poprawiają umiejętności związane z samoobsługą, koncentracją uwagi i zdolnością wykonywania poleceń (Grzybowska, wykład 2009).

### **Ćwiczenia komunikacyjne – tabliczka GO TALK9+**

Możliwości osiągnięcia samodzielności przez osoby z zespołem Angelmana są wciąż ograniczone. Jednak dzięki umiejętnie pokierowanej i wczesnej terapii nastawionej zwłaszcza na rozwijanie kompetencji komunikacyjnej, można w sposób znaczący zredukować skutki defektu genetycznego. Doświadczenia w tym zakresie są bardzo obiecujące.

Pomocne wydają się wszelkiego rodzaju komunikatory („mówiące tabliczki”) pamiętając, że powtarzanie angażuje pola ruchowe obu półkul mózgowych można przeciwstawić się błędnej opinii, że komunikacja alternatywna blokuje rozwój mowy.



Tabliczka komunikacyjna Go Talk 9+.



Antek używając tabliczki nadaje komunikat.

Główny cel wprowadzenia metody z zastosowaniem znaków PCS to usamodzielnienie Antka przede wszystkim w zakresie realizacji najistotniejszych potrzeb – czystości (w tym trening kontroli wypróżniania), jedzenia, picia, ubierania i rozbierania, oraz prostych czynności domowych.

Istotne w użyciu komunikatora wydaje się działanie w naprzemiennej relacji (osoba dorosła – chłopiec) i uzyskanie wspólnego dialogu .

Początkowo jednak prowadząc ćwiczenia komunikacyjne bazujemy na ulubionych przedmiotach i czynnościach, które w mniemaniu dziecka są ważne i budzą w nim pozytywne emocje.

Obecnie w początkowym etapie terapii akty rozmowy z zastosowaniem komunikacji alternatywnej zawierają :

1. stwierdzenia lub przedstawienia (głównie dotyczące przedmiotów i ich cech) – w których intencją Antka jest przedstawienie słuchaczowi swojego przekonania na jakiś temat ;
2. dyrektywy – w których intencją chłopca jest, aby słuchacz coś uczynił ( rozkazy, prośby).

Trudno rokować czy ta sfera rozwoju chłopca osiągnie również takie akty mowy jak :

- zobowiązania - z intencją mówcy zobowiązującą wobec słuchacza do zrobienia czegoś;
- ekspresje - z intencją mówcy wyrażającą swe uczucia lub postawy wobec słuchacza;
- deklaracje - których mówca będzie się starał stworzyć stan rzeczy, który przed ich wypowiedzeniem nie istniał ;
- werdykty – które nie zmieniają stanu rzeczy, tylko go ogłaszają jako ważny (za: Kurcz, 2000, s. 132).

Teraz jednak ważne dla kompetencji komunikacyjnej Antka, zarówno w wersji odbiorczej jak i nadawczej jest rozróżnienie informacyjnego i sterującego aspektu wypowiedzi – co też już poniekąd widać w sposobie jego użycia komunikatora Go Talk 9+.

Niestety tylko na zajęciach logopedycznych przy sztucznie aranżowanych sytuacjach komunikacyjnych.

Okazuje się, że w tych relacjach dialogu nie tylko terapeuta gromadzi wiedzę o Antku jako „mówcy”, ale również Antoś („mówca”) coraz bardziej świadomie uwzględnia sterowniczy aspekt swoich wypowiedzi tworząc wiedzę o reaktywności słuchacza (terapeuty). I tę swoją „osobistą psychologię” udaje mu się sprytnie wykorzystywać co zostało zarejestrowane na dołączonym do pracy filmie z nagranych sesji terapeutycznych.

W każdym przypadku oddziaływania terapeutycznego, a często przy łączeniu wielu podejść terapeutycznych pożądana jest współpraca rodziców.

## **DIAGNOZA FUNKCJONALNA**

### ***Przypuszczalne uszkodzenia mózgu Antka \****

O większej aktywności prawej niż lewej półkuli chłopca, świadczy zachowanie prozodii mowy (elementów suprasegmentalnych substancji fonicznej) oraz łatwość rozpoznawania figur geometrycznych i podstawowych cech bodźców (tj. kontur, barwa, jasność), z którymi Antek nie ma kłopotu przy czynnościach klasyfikacyjnych (przy klasyfikacji atematycznej).

Oslabienie zdolności integracji, słuchowych odpowiedników słów i ich znaczeń wydobytych z czuciowej kory kojarzeniowej może sugerować zmiany w obszarze „formułowania mowy”, „w centrum nazewnictwa” czyli przypuszczalnie tylnej części zakrętu skroniowego dolnej półkuli dominującej (lewej).

Duże kłopoty Antka w zakresie rozumienia mowy sugerują na zmiany aktywności lewej półkuli w takich obszarach jak kora przedczołowa i powierzchnia podstawna kory czołowej oraz w zakrętach skroniowych środkowych i dolnych.

### ***Różnice osobnicze : płeć i ręka dominująca***

Chociaż badania neuropsychologiczne dostarczają wskazówek odnośnie do tego, które regiony mózgu pośredniczą w rozumieniu i wytwarzaniu mowy, istnieje wciąż znaczna zmienność osobnicza pod względem zaangażowania ściśle określonych obszarów.

Rozważa się dwie zmienne mające ważny wpływ na dokładne rozmieszczenie w półkulach obszarów związanych z przetwarzaniem języka.

Są to - „ręczność” i płeć.

Częstość występowania zaburzeń w wytwarzaniu i rozumieniu języka, będących wynikiem uszkodzenia lewej półkuli, jest trzykrotnie wyższa u chłopców niż u dziewcząt.

Wiele badań neuropsychologicznych sugeruje, że u chłopców język jest bardziej zlateryzowany niż u dziewcząt (za: Martin, 2001, s.276).

---

\* Na podstawie : N. Brunswick, 2001, *Mowa i jej zaburzenia*, [w:] Neuropsychologia, G.N. Martin, Warszawa 2001

### ***Hipotetyczne wyjaśnienia zaburzeń funkcji wzroku i słuchu chłopca***

Brak prawidłowych reakcji wzrokowych i słuchowych może mieć u Antka kilka źródeł pochodzenia :

- 1) mogą to być zaburzenia wzroku i słuchu o podłożu organicznym czyli mogą występować jako rezultat przebytych chorób wieku wczesnodziecięcego,
- 2) mogą być wynikiem zaburzeń rozwojowych ściśle związanych z zespołem wad o podłożu genetycznym,
- 3) albo też występować jako defekt funkcji mózgowych (deficyt integracji sensorycznej ),
- 4) bądź, też jako przejaw zachowań autystycznych, mechanizmów psychicznych.

W 30 –60 % przypadków zespołu Angelmana występuje zez.

Dość charakterystycznym objawem dla tego zespołu jest również hipopigmentacja skóry i oczu. Przyczyną tego zjawiska jest ubytek genu odpowiadającego za obecność barwnika znajdującego się blisko genu UBE3A, który ulega delecji. Gen pigmentu koduje białko, które najprawdopodobniej odgrywa rolę w syntezie melaniny.

U niektórych dzieci hipopigmentacja jest tak znaczna, że podejrzewa się występowanie albinizmu. Jednak nie wszystkie osoby z zespołem Angelmana mają tak wysoce wyrażoną hipopigmentację. Nosiciele disonomi uniparentalnej lub bardzo małej delecji zachowują gen pigmentu, a zabarwienie ich skóry i oczu pozostaje prawidłowe lub mogą mieć jedynie nieco jaśniejszą karnację w porównaniu z rodzicami.

Braki melaniny mogą występować również w oku. Ponieważ barwnik znajdujący się w siatkówce oka jest niezbędnym elementem kształtowania się nerwu wzrokowego, dzieci z hipopigmentacją mogą mieć problemy ze wzrokiem.

U dzieci z zespołem Angelmana leczenie zezu przebiega podobnie jak u innych dzieci : badanie okulistyczne, korekcja wady wzroku i, jeżeli jest to konieczne, zasłonięcie jednego oka lub chirurgiczna korekcja mięśni pozagałkowych (Cytowska, 2008 ).

Przejawem zachowań autystycznych Antka może być wybiórczo występujący brak zainteresowania słowem mówionym, i każdym dźwiękiem. Można wówczas odnieść wrażenie , że chłopiec ma problemy ze słuchem.

Brak rozumienia słyszanego przekazu jest w efekcie podobne do zaburzeń słuchu.

## ***DIAGNOZA LOGOPEDYCZNA***

### ***Dysfazja sensoryczna***

Zaburzenie rozwoju mowy jako systemu reprezentacji można określić jako dysfazję sensoryczną, której przyczynę stanowi defekt słuchu fonologicznego (za: Młynarska, 2008, s. 171).

Z powodu braku bardzo dokładnych badań słuchu Antka (nie tylko na poziomie przewodzenia, ale także odbioru) nie wiadomo czy słuch fonologiczny mógł się wykształcić.

Można stwierdzić z dużym prawdopodobieństwem, że słowa nie wywołują u chłopca wyobrażeń wzrokowych, co jest główną przyczyną słabego rozumienia przekazu werbalnego. Rozumienie to ogranicza się do skojarzeń sytuacyjnych.

Ten defekt wymaga bardzo systematycznej pracy, która polega na tworzeniu połączeń przez wielokrotne równoczesne stosowanie bodźca słownego, obrazowego i ruchowego. Bodziec ruchowy stymuluje percepcję słuchową i wzrokową, jednocześnie stanowiąc wsparcie dla artykulacji.

## ***SUGEROWANE BADANIA DO WYKONANIA***

- Badanie FISH w kierunku z. Angelmana
- Rezonans magnetyczny jako badanie pomocne do wykrycia przyczyn zaburzeń neurologicznych.
- EEG dla wskazania umiejscowienia zmian napadowych w korze mózgu.
- Ponowne badanie słuchu (ostatnie wykonane w roku 2004).
- Badanie okulistyczne.



## **BIBLIOGRAFIA**

- Bogdanowicz M., Budzyńska A., Autyzm w świetle DSM-IV, „ Biuletyn Stowarzyszenia Pomocy Osobom Autystycznym w Gdańsku ” 1996,1(23).
- Bonati M.T., Russo S., Finelli P., et al. Evaluation of autism traits in Angelman syndrome : a resource to unfold autism genes. *Neurogenetics*, 2007. 8(3):p. 78-169.
- Brunswick N., Mowa i jej zaburzenia, [w:] *Neuropsychologia* G.N. Martin, Warszawa 2001.
- Cytowska B., Dziecko z zespołem Angelmana, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, B. Cytowska, B. Winczura, A. Stawarski (red.), Kraków 2008.
- Delacato C., *Dziwne, niepojęte. Autystyczne dziecko*, Fundacja Synapsis, Warszawa 1995.
- Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders Fourth Edition DSM-IV, American Psychiatric Association, Washington 1994.
- Grzybowska E., *Wprowadzenie do integracji sensorycznej*, Wykład WSPS, Warszawa 2008.
- Kościńska M., Merytoryczne problemy diagnozy autyzmu związane z wieloznacznością tego pojęcia, Wystąpienie, podczas polsko-francuskiego seminarium dotyczącego autyzmu wczesnodziecięcego, „ Impuls. Kwartalnik Informacyjny Krakowskiego Oddziału Krajowego Towarzystwa Autyzmu” 1995.
- Krajewska – Walasek M., Zespół Angelmana w praktyce klinicznej; Angelman Syndrome In Clinical Practice; *Postępy Pediatrii* 2006, <http://akson.org/x.pro/ModArticles/Show-Categories/115/>.
- Kurcz I., *Psychologia języka i komunikacji*, Warszawa 2000.
- Martin G.N., *Neuropsychologia*, tłum. J.Gielecki, Warszawa 2001.
- Młynarska M., *Autyzm w ujęciu psycholingwistycznym. Terapia dyskursywna a teoria umysłu*, Wrocław 2008.
- Peters S.U., Goddard-Finegold J., Beaudet A.L., et al. Cognitive and adaptive behavior profiles of children with Angelman syndrome. *Am J Med Genet*, 2004. 128(2):p.3 – 110.
- Peters S.U, Bird L.M., Barbier-Welge R., et al. The relationship between molecular subtype and autism symptom severity in Angelman Syndrome. Presented at the International Meeting for Autism Research, 2008.
- Pisula E., *Autyzm – fakty, wątpliwości, opinie*, Warszawa 1993.
- Rodier P.M., Początki autyzmu. Czyżby przyczyna tej tajemniczej choroby tkwiła w genach odpowiedzialnych za rozwój mózgu?, tłum. J.Zagrodzka, „ Świat Nauki”, maj 2000.

Sahoo T., Bacino C.A., German J.R., et al. Identification of novel deletions of 15q11q13 in Angelman syndrome by array – CGH: molecular characterization and genotype-phenotype correlations. *Eur J Hum Genet*, 2007. 15(9):p 9-943.

Singel B., *The World of the Autistic Child, Understanding and Treating Autistic Spectrum Disorders*, Oxford University Press, New York – Oxford 1996.

Stecko E., *Zaburzenia mowy dzieci – wczesne rozpoznanie i postępowanie logopedyczne*, Warszawa 2002.

Thompson R.J. and Bolton P.F., Case report: Angelman syndrome in an individual with a small SMC (15) and paternal uniparental disomy: a case report with reference to the assessment of cognitive functioning and autistic symptomatology. *J Autism Dev Disord*, 2003. 33(2):p.171.

Trillingagaard A. and Ostergaard J.R., Autism in Angelman syndrome: an exploration of comorbidity. *Autism*, 2004. 8(2):p.74-163.

Veltman M.W., Craig E.E. and Bolton P.F., Autism spectrum disorders in Prader-Willi and Angelman syndromes: a systematic review. *Psychiatr Genet*, 2005. 15(4):p. 54-243.

Williams CA., Neurological aspects of the Angelman syndrome, 2005.27(2):p.88-94.

Winczura B., Dziecko z autyzmem, [w:] *Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju*, B. Cytowska, B. Winczura, A. Stawarski (red.), Kraków 2008.

### ***Netografia***

<http://www.angelman.org> - Angelman Syndrome Foundation.

<http://www.gen.org.pl> - Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi.

<http://www.forumneurologiczne.pl> - Portal wiedzy o neurologii.

[www.smokszczeban.pl](http://www.smokszczeban.pl)- Serwis promujący film logopedyczny, narzędzie do walki z dziecięcymi wadami wymowy.

<http://pl.wikipedia.org> - Encyklopedia Internetowa.