

Jacek Jarosław Błeszyński

**Analiza różnicująca
wybranych zespołów
zaburzeń autystycznych**

Zarys rewalidacji



WYDAWNICTWO NAUKOWE
UNIWERSYTETU MIKALA KOPERNIKA

Jacek Jarosław Błeszyński

Analiza różnicująca wybranych zespołów zaburzeń autystycznych

Zarys rewalidacji



WYDAWNICTWO NAUKOWE
UNIwersYTETU MIKOŁAJA KOPERNIKA

Toruń 2010

Recenzenci
Tadeusz Gałkowski
Adam Kołtątaj
Mariusz Sacharczuk

Redakcja i korekta
Iwona Wakarecy

Projekt okładki
Tomasz Klejna

© Copyright by Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Mikołaja Kopernika
Toruń 2010

ISBN 978-83-231-2600-3

WYDAWNICTWO NAUKOWE UNIwersYTETU MIKOŁAJA KOPERNIKA

Redakcja: ul. Gagarina 5, 87-100 Toruń
tel. +48 56 611 42 95, fax +48 56 611 47 05
e-mail: wydawnictwo@umk.pl
Dystrybucja: ul. Reja 25, 87-100 Toruń
tel./fax +48 56 611 42 38, e-mail: books@umk.pl
www.wydawnictwoumk.pl

Wydanie pierwsze

Drukarnia Cyfrowa: ul. Gagarina 5, 87-100 Toruń, tel. +48 56 611 22 15

Spis treści

| | |
|------------|---|
| Wstęp..... | 9 |
|------------|---|

Rozdział 1

| | |
|---|----|
| Analiza różnicująca autyzmu i innych głębokich zaburzeń w rozwoju | 13 |
|---|----|

| | |
|-------------------|----|
| Wprowadzenie..... | 13 |
|-------------------|----|

| | |
|--------------------|----|
| 1.1. Diagnoza..... | 14 |
|--------------------|----|

| | |
|--------------------------------|----|
| 1.2. Diagnoza w autyzmie | 20 |
|--------------------------------|----|

| | |
|--|----|
| 1.2.1. Diagnoza osób z autyzmem (zarys problemu) | 21 |
|--|----|

| | |
|--|----|
| 1.2.2. Zmiany w podejściu klasyfikacyjnym (na przykładzie klasyfikacji DSM) | 22 |
|--|----|

| | |
|--|----|
| 1.2.3. Wspomaganie osób z autyzmem (zarys problemu)..... | 23 |
|--|----|

| | |
|---|----|
| 1.3. Optymalizacja w systemie edukacji specjalnej – wprowadzenie do problematyki | 24 |
|---|----|

| | |
|--------------------------------------|----|
| 1.3.1. Optymalizacja w edukacji..... | 25 |
|--------------------------------------|----|

| | |
|---|----|
| 1.3.2. Optymalizacja w systemie edukacji specjalnej | 27 |
|---|----|

| | |
|---|----|
| 1.3.3. Optymalizacja w pracy z osobą z autyzmem | 30 |
|---|----|

| | |
|-------------------|----|
| Podsumowanie..... | 33 |
|-------------------|----|

Rozdział 2

| | |
|--|----|
| Miejsce terapii pedagogicznej w pedagogice specjalnej – studium terminologiczne | 34 |
|--|----|

| | |
|-------------------|----|
| Wprowadzenie..... | 34 |
|-------------------|----|

| | |
|---|----|
| 2.1. Ku unifikacji i precyzyjnemu określeniu terminu..... | 35 |
|---|----|

| | |
|--|----|
| 2.1.1. Terapia w ujęciu nauk humanistycznych i medycznych..... | 37 |
|--|----|

| | |
|---|----|
| 2.1.2. Terapia pedagogiczna jako szczególnie obszar oddziaływania | 40 |
|---|----|

| | |
|--|----|
| 2.2. Podziały terapii pedagogicznej..... | 41 |
|--|----|

Rozdział 3

| | |
|---|----|
| Komunikacja – holistyczne modele wspomagania i rozwoju..... | 44 |
| Wprowadzenie..... | 44 |
| 3.1. Podejście teoretyczne..... | 45 |
| 3.1.1. Podejście psychoanalityczne..... | 46 |
| 3.1.2. Podejście behawioralne..... | 50 |
| 3.1.3. Podejście biologiczne..... | 55 |
| 3.1.4. Podejście kognitywistyczne (poznawcze)..... | 63 |
| 3.2. Fotogramy jako graficzna metoda komunikacji wspomagająca pracę z dzieckiem z głębokimi deficytami rozwojowymi..... | 65 |
| 3.2.1. Trudności w pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną..... | 67 |
| 3.2.2. Etapy pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną..... | 69 |
| 3.2.3. Inne możliwości wykorzystania fotogramów w pracy z dzieckiem z niepełnosprawnością intelektualną..... | 70 |

Rozdział 4

| | |
|---|----|
| Genetyczne koncepcje etiologii autyzmu – wprowadzenie do problematyki..... | 77 |
|---|----|

Rozdział 5

| | |
|---|-----|
| Zespoły, w których występują zaburzenia autystyczne..... | 88 |
| Wprowadzenie..... | 88 |
| 5.1. Zespół Landau-Kleffnera..... | 89 |
| 5.1.1. Opis zespołu..... | 89 |
| 5.1.2. Diagnoza..... | 90 |
| 5.1.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem..... | 94 |
| 5.1.4. Terapia..... | 97 |
| 5.1.4.1. Terapia farmakologiczna..... | 98 |
| 5.1.4.2. Terapia logopedyczna..... | 98 |
| 5.1.4.3. Terapia pedagogiczna..... | 99 |
| 5.1.4.4. Modyfikacja zachowań..... | 101 |
| 5.1.4.5. Terapia rodzinna..... | 102 |
| 5.1.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Landau-Kleffnera i autyzmu..... | 103 |
| 5.2. Zespół Pradera-Williego (ZPW)..... | 105 |

| | |
|--|-----|
| 5.2.1. Opis zespołu | 105 |
| 5.2.2. Diagnoza | 105 |
| 5.2.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem | 109 |
| 5.2.4. Terapia | 111 |
| 5.2.4.1. Terapia farmakologiczna | 111 |
| 5.2.4.2. Terapia logopedyczna | 112 |
| 5.2.4.3. Terapia pedagogiczna | 113 |
| 5.2.4.4. Modyfikacja zachowań | 113 |
| 5.2.4.5. Terapia rodzinna | 114 |
| 5.2.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Pradera-Williego i autyzmu | 115 |
| 5.3. Zespół Retta (ZR, ZTT, RTS) | 116 |
| 5.3.1. Opis zespołu Retta | 116 |
| 5.3.2. Diagnoza | 118 |
| 5.3.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem | 120 |
| 5.3.4. Terapia | 122 |
| 5.3.4.1. Terapia farmakologiczna | 122 |
| 5.3.4.2. Terapia logopedyczna | 123 |
| 5.3.4.3. Terapia pedagogiczna | 124 |
| 5.3.4.4. Modyfikacja zachowań | 124 |
| 5.3.4.5. Terapia rodzinna | 125 |
| 5.3.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Retta i autyzmu | 125 |
| 5.4. Zespół Williamsa (ZW, Zespół Williamsa-Burena, dylatacja chromosomu 7q11.3, hiperkalcynemia) | 128 |
| 5.4.1. Opis zespołu | 128 |
| 5.4.2. Diagnoza | 129 |
| 5.4.3. Przebieg rozwoju dzieci z zespołem | 129 |
| 5.4.4. Terapia | 131 |
| 5.4.4.1. Terapia farmakologiczna | 131 |
| 5.4.4.2. Terapia logopedyczna | 132 |
| 5.4.4.3. Terapia pedagogiczna | 133 |
| 5.4.4.4. Modyfikacja zachowań | 134 |
| 5.4.4.5. Terapia rodzinna | 134 |
| 5.4.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Williamsa i autyzmu | 135 |
| 5.5. Zespół Łamliwego Chromosomu X (Kruczego, Krzywego, Fragile X, FRA-X) | 137 |
| 5.5.1. Opis zespołu | 137 |

| | |
|--|-----|
| 5.5.2. Diagnoza | 140 |
| 5.5.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem | 142 |
| 5.5.4. Terapia | 144 |
| 5.5.4.1. Terapia farmakologiczna | 145 |
| 5.5.4.2. Terapia logopedyczna | 145 |
| 5.5.4.3. Terapia pedagogiczna | 146 |
| 5.5.4.4. Modyfikacja zachowań | 148 |
| 5.5.4.5. Terapia rodzinna | 148 |
| 4.4.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Łamliwego Chromosomu X i autyzmu | 149 |
| 5.6. Zespół Angelmana | 151 |
| 5.6.1. Opis zespołu | 151 |
| 5.6.2. Diagnoza | 152 |
| 5.6.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem | 155 |
| 5.6.4. Terapia | 157 |
| 5.6.4.1. Terapia farmakologiczna | 157 |
| 5.6.4.2. Terapia logopedyczna | 158 |
| 5.6.4.3. Terapia pedagogiczna | 160 |
| 5.6.4.4. Modyfikacja zachowań | 160 |
| 5.6.4.5. Terapia rodzinna | 161 |
| 5.6.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Angelmana i autyzmu | 161 |
| 5.7. Zespół Aspergera (syndrom Aspergera, ASPG1, ASPG2, ASPG3, ASPG4, ZA – w klasyfikacji DSM-IV 299.80 i ICD-10 F84.5) | 163 |
| 5.7.1. Opis zespołu | 163 |
| 5.7.2. Diagnoza | 167 |
| 5.7.3. Przebieg rozwoju dziecka z zespołem | 169 |
| 5.7.4. Terapia | 173 |
| 5.7.4.1. Terapia farmakologiczna | 173 |
| 5.7.4.2. Terapia logopedyczna | 173 |
| 5.7.4.3. Terapia pedagogiczna | 176 |
| 5.7.4.4. Modyfikacja zachowań | 178 |
| 5.7.4.5. Terapia rodzinna | 182 |
| 5.7.5. Problem wczesnego różnicowania zespołu Aspergera i autyzmu | 183 |
| Podsumowanie | 185 |
| Bibliografia | 192 |

WSTĘP

„Wspomaganie”, „wsparcie”, „terapia”, „leczenie” to terminy powtarzające się w kontakcie z rodzinami z dzieckiem niepełnosprawnym. Podobnie jest z pytaniem: „Jak pomóc, jak wspomóc, aby rozwój był prawidłowy?” To problemy rodziców i terapeutów, którzy zostali powołani do opieki nad dzieckiem oraz do podjęcia szczególnego działania, jakim jest terapia. Dzisiaj wiemy, że nie ma lepszego środowiska wspierającego, opiekującego się i dbającego o jak najlepszy rozwój dziecka niż rodzina. Dzięki niej przekraczane są granice do niedawna uznawane za nieprzekraczalne¹. Zdefiniowanie pojęć „odmienność” – „nieodmienność” jest ważnym elementem kształtowania się struktur i dojrzewania/przekształcania się społeczeństw i roli rodziny, jaką w nich odgrywa. Dzięki wczesnej interwencji, wsparciu i ukierunkowaniu prowadzonych działań możliwa stała się nie tylko pomoc większej liczby osób, ale przede wszystkim ukazanie roli i miejsca osób niepełnosprawnych w społeczeństwie. To również szersze spojrzenie na problematykę funkcjonowania rodzin z dziećmi z głębokimi zaburzeniami w rozwoju, które często w rozumieniu społecznym, jak to przedstawił A. Radziewicz-Winnicki (2009, s. 22), potrzebują wsparcia – *auxilium sociale*. Jest to zadanie wymagające podjęcia wielokierunkowych działań, będących wyzwaniem przede wszystkim dla lekarzy (cały system wsparcia medycznego), pedagogów (w szczególności pedagogów specjalnych), psychologów, socjologów oraz wszystkich ludzi pragnących nieść pomoc i wsparcie dzieciom niepełnosprawnym.

¹ Przykładem mogą być osiągnięcia dzieci niepełnosprawnych oraz widoczne zaangażowanie osób niepełnosprawnych w życie społeczne. Na postrzeganie osób niepełnosprawnych wpłynęła między innymi ich twórczość ukazująca odmienność, inność, ale przede wszystkim niedostrzegane, tkwiące w nich możliwości percepcji i organizacji poznawania rzeczywistości.

Koncepcja książki jest konsekwencją przeprowadzonych rozmów, wysłuchanych opinii i uwag, jakie napływają do nas zarówno od rodziców dzieci niepełnosprawnych, jak i od profesjonalistów i pracowników instytucji zajmujących się oświatą i zdrowiem społecznym. Często podkreślano w nich problemy dotyczące czasu postawienia diagnozy, długości procesu działań diagnostycznych i kierunków terapii. Dlatego konieczna wydawała się weryfikacja wiedzy dotyczącej głębokich deficytów w rozwoju oraz jej poszerzenie i usystematyzowanie – zarówno w aspekcie analitycznym, jak i kategoryjnym – które pozwolą na szybkie różnicowanie pierwszych niepokojących symptomów, a tym samym pełniejsze i wszechstronne opisanie objawów, które mogą być niwłaściwie interpretowane. Publikacja ta jest zatem weryfikacją dotychczasowej wiedzy na temat zaburzeń kojarzonych z autyzmem, często pierwotnie tak określanych – by z czasem, pod wpływem ujawniających się objawów, dokonywać żmudnej rediagnozy. Ten rozdział badań nie jest jeszcze zamknięty, czego dowodem są najnowsze publikacje dotyczące analiz przyczyn autyzmu na poziomie mitochondriów (C. Giulivi i in. 2010).

W celu przedstawienia komplementarnej wiedzy w książce tej omówiono podstawowe problemy z zakresu terapii i wspomagania rozwoju dzieci i osób niepełnosprawnych, często określanych dodatkowo jako osoby z głębokimi deficytami w rozwoju, oraz opisano działania zmierzające do ustalenia rozwoju dziecka, a szczególnie czynników zaburzających prawidłową diagnozę. Opracowano i przedstawiono istotę stosowanego obecnie terminu „terapia”, wskazując wagę jego precyzyjnego i adekwatnego używania w podejmowanych działaniach (szczególnie w celu dookreślenia działań składających się na terapię).

Z pozycji logopedy, terapeutę pragnę ukazać istotę i rolę komunikacji w rozwoju i funkcjonowaniu osób niepełnosprawnych w społeczeństwie, uznając prymarną rolę komunikacji w terapii pedagogicznej. Istotne jest przedstawienie możliwości i ograniczeń, szczególnie w tym pierwszym akcie rozpoczęcia i ukierunkowania terapii na poziomie komunikacji, która staje się wyjściowym kierunkiem do nabywania kompetencji w zakresie mowy i języka, a tym samym wrastania w struktury społeczne. Są to elementy wprowadzające do charakterystyki problemu etiologii autyzmu i głębokich deficytów w rozwoju. Jedną z najbardziej promowanych w ostatnich latach jest teoria etiologii genetycznej i uwarunkowań z tym poglądem związanych. W związku z toczącą się dyskusją nad istotą autyzmu i podobnymi do

niego zaburzeniami w rozwoju ważne jest zaprezentowanie najnowszych poglądów i ustosunkowanie się do nich. W tym celu odniosłem się do najnowszych badań nad zespołami: Landau-Kleffnera, Pradera-Williego, Retta (ZR, ZTT, RTS), Williamsa, Łamliwego Chromosomu X (Kruczego, Krzywego, *Frangile X*, FRA-X), Angelmana oraz Aspergera (ZA) w jednorodnym układzie, zapoczątkowanym opisem każdego zespołu, podstawami diagnozy, przebiegiem rozwoju dziecka z zespołem oraz przedstawieniem najczęściej stosowanych terapii w podziale na: farmakologiczną, logopedyczną, pedagogiczną, modyfikacji zachowań oraz rodzinną. Każdy z podrozdziałów kończy się ukazaniem przebiegu zaburzenia/choroby oraz tabelą odróżniającą je od autyzmu. Ten wymiar praktyczny jest szczególnie pomocny w określaniu kierunku podejmowanych działań w dążeniu do uzyskania optymalnych efektów. Szczególnie uzasadnione wydają się próby weryfikowania i krytycznej oceny działań terapeutycznych – czego przykładem jest książka T. Witkowskiego (2009). Należy pamiętać, że terapia może przynieść zarówno poprawę funkcjonowania, jak i stagnację czy regres. To ważny krytyczny nurt, podkreślający odpowiedzialność i wymagania dotyczące kompetencji osób chcących świadomie, profesjonalnie i rzetelnie pomagać i wspierać, dając nadzieję na przywrócenie osób niepełnosprawnych społeczeństwu przede wszystkim poprzez orzecznictwo, w najlepszym rozumieniu słowa „inkluzja”.

Pragnieniem moim jest, aby ta książka pomogła w kształtowaniu kierunku podejmowanych rozważań teoretycznych oraz wspierała działania terapeutyczne i uświadamiała ograniczenia, których dzisiaj jeszcze nie jesteśmy w stanie pokonać, ale – jak uczy nas historia – są to wyzwania, które podejmujemy, aby uczyć się w tej inności odkrywać wielki potencjał, jaki kryje się w drugim Człowieku.

Chciałbym podziękować za nieocenione uwagi i ogromną życzliwość prof. Romanowi Ossowskiemu z Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego w Bydgoszy, prof. Tadeuszowi Gałkowskiemu z Wyższej Szkoły Psychologii Społecznej w Warszawie, prof. Adamowi Kołatajowi i dr. Mariuszowi Sacharczukowi z Polskiej Akademii Nauk za pomoc w przygotowaniu tej książki.

ROZDZIAŁ 1

ANALIZA RÓŻNICUJĄCA AUTYZMU I INNYCH GŁĘBOKICH ZABURZEŃ W ROZWOJU

WPROWADZENIE

Obecne tendencje w diagnozie autyzmu skupiają się na odchodzeniu w pierwszej fazie tego procesu od terminu „autyzm”, na rzecz umieszczenia diagnozy badanego dziecka w systemie klasyfikacyjnym PDD (*Pervasive Developmental Disorders*) i PDD-NOS (*Pervasive Developmental Disorders Non Specific*). Jest to postulowana i, jak się wydaje, bardzo ważna odmiana w diagnostyce, uwarunkowana przede wszystkim dynamicznymi zmianami w rozwoju, jakie napotykamy w wieku poniemowlęcym, przedszkolnym oraz niemożnością postawienia jednoznacznej diagnozy. To często powoduje konieczność dokonywania rediagnoz. Przykładem może być zespół Aspergera, który do 7 roku życia dziecka był najczęściej diagnozowany jako autyzm, a dopiero w wieku szkolnym określany normatywnie – takie podejście ma swoje mankamenty. Niewątpliwie pozwala na rozróżnienie autyzmu wysoko funkcjonującego od zespołu Aspergera, jednak należy pamiętać, że wczesne rozpoznanie pozwala na prawidłową interwencję, a przez to uzyskanie lepszych efektów terapeutycznych (choćby dzięki wyeliminowaniu lub przeciwdziałaniu niepowodzeniom terapeutycznym czy negatywizmowi dziecka z powodu nieadekwatnego oddziaływania).