

Spis treści

Od redakcji.	2
1. Jolanta Wierzba – Autyzm a zespoły genetyczne	3
2. Alina T. Midro, Barbara Panasiuk – Autyzm i chromosom 15	7
3. Hanna Jaklewicz – Trudności diagnostyczne specyficznych zaburzeń rozwoju mowy	13
4. Zbigniew Szot, Tomasz Szot – Rola ruchu w terapii na przykładzie osób z rzadkimi zaburzeniami rozwojowymi	18
5. Danuta Kłopotcka – Tożsamość osób ze spektrum autyzmu. Wspomaganie rozwoju	25
6. Dorota Ślepowron-Korwin – Rola zajęć plastycznych w edukacji i terapii dzieci i młodzieży z autyzmem. Scenariusz zajęć arteterapeutycznych z ceramiki w obszarze uczenia teorii umysłu.	31
7. Magdalena Kaźmierczak – Rozwijanie funkcjonalnych umiejętności komunikowania się dzięki PECS	40
8. Beata Gajewska – Autystyczna intymność. Propozycje edukacyjne	45
9. Agnieszka Mądrzejewska – Funkcjonowanie rodziny z dzieckiem autystycznym	50
10. Anna Dobrowolska – Na przekór złym rokowaniom – droga rozwoju i edukacji Kuby	54
11. Paweł Pfliegel – Przegląd badań	58

Od Redakcji

W 1980 roku w Polsce ukazała się pierwsza publikacja książkowa na temat autyzmu. Od tego czasu nauczyliśmy się rozpoznawać to zaburzenie, wciąż jednak nie radzimy sobie z problemami, jakie mu towarzyszą. Bezradni rodzice stają wobec dylematu *Co dalej?*, desperacko poszukując terapii najwłaściwszej dla ich dziecka. Świadomość, że autyzm i sprzężone z nim problemy uniemożliwiają samodzielne życie, nie opuszcza ich nawet na chwilę. Pomimo coraz częstszego występowania tego zaburzenia rozwojowego osoby z autyzmem borykają się z szeregiem przeszkód w życiu codziennym, między innymi z ograniczonym odstępem do dokładnej diagnostyki, odpowiednich terapii, edukacji, możliwości zatrudnienia i udziału w życiu społecznym.

Oddajemy w Państwa ręce kolejny, trzynasty już numer AUTYZMu, który tym razem w znacznej części przekazuje artykuły, prezentowane na konferencji naukowej „Autyzm – i co dalej”, zorganizowanej 04.12.2012 r. przez Forum Organizacji Współpracujących na Rzecz Osób z Autyzmem i Pokrewnymi Zaburzeniami POROZUMIENIE AUTYZM – POMORZE (w skład którego wchodzi: Fundacja Adapa, Fundacja Autyzm bez Tabu, Fundacja Autyzm w Rodzinie, Fundacja Dom Rain Mana i Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zaburzeniami Rozwoju) i Szkołę Wyższą Psychologii Społecznej w Sopocie.

Zachęcamy do zapoznania się z artykułami, opisującymi problemy genetyczne w autyzmie, szczególnie wobec faktu, że wizyta w poradni genetycznej pacjenta z cechami autystycznymi, może być kluczem do postawienia rozpoznania (Jolanta Wierzbka: *Autyzm a zespoły genetyczne*, Alina Midro, Barbara Panasiuk: *Autyzm i chromosom 15*). Zaburzenia rozwoju mowy opisuje Hanna Jaklewicz (*Trudności diagnostyczne specyficznych zaburzeń rozwoju mowy*), a Magdalena Kaźmierczak w informacji o metodzie PECS zachęca do rozwijanie funkcjonalnych umiejętności komunikowania się. W wielu artykułach odnajdą Państwo propozycje edukacyjne i praktyczne wskazówki (Beata Gajewska: *Autystyczna intymność*; Dorota Ślepowron-Korwin: *Rola zajęć plastycznych w edukacji i terapii dzieci i młodzieży z autyzmem*. *Scenariusz zajęć arteterapeutycznych z ceramiki w obszarze uczenia teorii umysłu*; Danuta Kłopocka: *Tożsamość osób ze spektrum autyzmu. Wspomaganie rozwoju*; Zbigniew Szot i Tomasz Szot: *Rola ruchu w terapii na przykładzie osób z rzadkimi zaburzeniami rozwojowymi*). Jak zawsze cenne są osobiste doświadczenia pokazujące drogę rozwoju dziecka, a teraz już dorosłego z autyzmem, które odnajdziecie w relacji Matki (Anna Dobrowolska: *Na przekór złym rokowaniom – droga rozwoju i edukacji Kuby*).

W 2013 roku, który jest także Europejskim Rokiem Obywateli, prawa 3.3 miliona osób z autyzmem w Europie wciąż nie są respektowane w takim stopniu, jak innych obywateli. Prezes Organizacji Autyzm-Europa, Zsuzsanna Szilväs, wyjaśnia: „Potrzebna jest o wiele większa świadomość społeczna, aby urzeczywistnić prawa danej osoby, zaczynając od postawienia diagnozy, odpowiednio dostosowanej formy kształcenia już we wczesnym dzieciństwie, przez ofertę pracy w dorosłym życiu, a na opiece dla osób starszych kończąc. Tylko ciągle poszerzając swoją wiedzę i osobiste doświadczenie mogą rodzice, nauczyciele i terapeuci znajdować właściwe drogi dla rozwoju dzieci i dorosłych osób z autyzmem; z kolei zrozumienie i wsparcie na przestrzeni całego życia pozwala osobom z autyzmem wykorzystać cały ich potencjał.”

Zapraszamy więc do lektury!

1.

Autyzm a zespoły genetyczne.

Jolanta Wierzbą

Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego, Gdański Uniwersytet Medyczny

Badania nad genetycznym podłożem autyzmu są szeroko zakrojone i prowadzone na całym świecie. Wiadomo, że ryzyko pojawienia się zespołu u bliźniąt, kiedy u jednego stwierdza się chorobę, wynosi nawet do 30%, natomiast empiryczne ryzyko u rodzeństwa ocenia się na około 1-2%. Wiadomo także, że wśród krewnych pierwszego stopnia osoby z autyzmem stwierdza się większą zachorowalność na zaburzenia afektywne (w tym depresję), skłonność do zachowań obsesyjno-kompulsywnych, ADHD czy zespołu Tourette'a (1,5,14). Krewni pierwszego stopnia częściej mają trudności w uczeniu się, częściej stwierdza się u nich dysleksję. Długie lata genetyka dysponowała jedynie techniką badania cytogenetycznego, zwaną kariotypem, pozwalającą na ocenę liczbowych bądź strukturalnych zmian (aberracji) w chromosomach, widocznych pod mikroskopem. Wprowadzenie techniki FISH (*Fluorisation in Situ Hybrydysation*), następnie przełomowa technika badania aCGH (*Array Comparative Genom Hybrydysation*) - porównawcza analiza genomowa na mikromacierzy, pozwoliła na znajdowanie nawet niewielkich ubytków (delecji), bądź podwojeń (duplikacji) materiału genetycznego, które występują częściej u osób autystycznych (3,10,16,18). Ocenia się, że nawet u około 10% pacjentów ze stwierdzonym autyzmem i cechami dysmorfii można stwierdzić takie submikroskopowe aberracje. Wg danych Christiana i WSP (7) z zastosowaniem techniki CGH, spośród 397 dzieci z cechami autystycznymi aberracje stwierdzono u 11,2 % pacjentów. Poznanie genomu ludzkiego pozwoliło na stosowanie technik molekularnych, pozwalających na znajdowanie mutacji punktowych bądź delecji (ubytków) fragmentów lub całych genów, odpowiedzialnych za występowanie autyzmu. Zapoczątkowany został *Autism Genome Project* (2), zmierzający do znalezienia potencjalnych mutacji genowych, skutkujących spektrum zachowań autystycznych. Takie geny określa się jako geny – kandydaci (14, 15).

Dlaczego więc, przy tak doskonałych technikach, wobec znacznej grupy pacjentów, genetyk nadal rozkłada ręce? Jak dotąd nie znaleziono jednego, uniwersalnego „genu autyzmu”. Nie oznacza to jednak, że jesteśmy bezradni. W wielu zespołach uwarunkowanych genetycznie pacjenci, poza charakterystyczną dysmorfia i niepełnosprawnością intelektualną, demonstrują zachowania określane jako autystyczne. W takich przypadkach genetyk nie tylko potrafi postawić diagnozę i ją odpowiednio udokumentować, ale wyliczyć ryzyko genetyczne powtórzenia się choroby w rodzinie. Poniżej przedstawiono wybrane przykłady takich schorzeń.

Każdy z nas ma w oczach obraz osoby z **Zespołem Downa** jako przyjacielskiej i otwartej. Tymczasem nie wszyscy zachowują się w taki sposób. U 10-15% osób zachowania określane są jako autystyczne. Zwykle ten profil zachowań ujawnia się

dopiero kiedy dziecko jest starsze. Pojawiają się trudności w wysławianiu się – mowa staje się monotonna, dana osoba często powtarza ostatnio usłyszane sylaby (echolalia), jej język jest ubogi i narastają trudności z komunikowaniem się. Pojawiają się problemy w zrozumieniu zachowań i emocji innych ludzi, taka osoba zamyka się w sobie, unika kontaktów z otoczeniem. Sytuacje powtarzalne, rutynowe, nie stanowią zagrożenia, nowe natomiast wzbudzają znaczny niepokój, a nawet lęk. Podkreślić należy, że osoby z ZD i zachowaniami autystycznymi lepiej rozumieją świat obrazów. Natomiast, co podkreślono wyżej, zasadnicze trudności sprawia im komunikacja słowna (8).

Zespół delecji chromosomu 22q11.2 (CATCH 22 - *cardiac abnormalities, abnormal facies, T-cell deficit, cleft palate, hypocalcemia resulting from 22q11 deletion*. OMIM 188400,192430,274210). Zespół występuje z częstością 1:5000 urodzeń. Delecja fragmentu długiego ramienia chromosomu 22 odpowiada za występowanie szeregu objawów, do których zalicza się wrodzone wady serca, dysmorfie twarzy, opóźnienie rozwoju i niedobory immunologiczne. W okresie dojrzewania i dorosłości daje się zaobserwować zaburzenia interpersonalne, skłonność do depresji oraz zachowań obsesyjno- kompulsywnych. U dorosłych częściej niż w populacji stwierdza się m.in. schizofrenię. Wg danych badaczy, aż 26-44% osób demonstruje zachowania autystyczne, przejawiające się: rytualizacją, stereotypiami, powtarzaniem czynności i deficytami komunikacji pozawerbalnej oraz zainteresowaniem przedmiotami w ruchu.

Zespół Smith-Magenis, SMS (OMIM 182290). Jest to schorzenie genetyczne, dziedziczone w sposób autosomalny dominujący, będące wynikiem *i* fragmentu chromosomu 17 (17p11.2), a zwłaszcza mutacji genu *RAI1*, zlokalizowanego w tym fragmencie. Częstość występowania zespołu ocenia się na 1:2500. W obrazie klinicznym stwierdza się charakterystyczną dysmorfie, upośledzenie rozwoju psychoruchowego oraz profil zachowań, dla którego typowe są: opóźnienie rozwoju oraz zaburzenia koncentracji. Obserwuje się tendencję do samookaleczeń, wynikającą po części ze zmniejszonej wrażliwości na bodźce bólowe. Nawet do 70% chorych demonstruje profil zachowań autystycznych (17).

Zespół Cornelia de Lange (*Cornelia de Lange syndrome*, CdLS, OMIM122470, 300590, 610759). Jest stosunkowo rzadkim schorzeniem genetycznym, uwarunkowanym mutacjami genów: *NIPBL*, *SMC1*, *SMC3*. Częstość jego występowania ocenia się na 1:30000 urodzeń. Charakterystyczny wygląd osób z postacią klasyczną zespołu sprawia, że w większości przypadków rozpoznanie jest stawiane wkrótce po urodzeniu. Na zespół ten składa się: niska masa urodzeniowa i małogłowie, nadmierne, ciemne owłosienie głowy oraz tułowia, zrosnięte ze sobą brwi (synophrys), długie gęste rzęsy, nisko osadzone uszy, cofnięta i mała żuchwa, wady kończyn, przede wszystkim górnych. Ponadto często stwierdza się wady serca, układu moczowo-płciowego, narządu wzroku, anatomiczne i funkcjonalne zaburzenia przewodu pokarmowego i niedosłuch. Typowa jest niepełnosprawność intelektualna z brakiem rozwoju mowy lub jej niedorozwojem oraz zaburzenia zachowania z agresją, autoagresją i zachowaniami autystycznymi. W badaniach własnych zachowania autystyczne demonstrowało aż 59 % osób z CdLS. Tego typu zachowania obserwowali także wcześniej inni (53-89%

pacjentów). Najczęstszym opisywanym przejawem zachowań autystycznych była powtarzalność, wręcz rytualizm w wykonywanych czynnościach. Zachowania autystyczne stawały się bardziej widoczne z wiekiem (4,13).

Zespół Retta (OMIM 300005). Jest chorobą genetyczną dziedziczną w sposób dominujący, sprzężony z płcią. W większości jest wynikiem mutacji genu *MECP2*, zlokalizowanego na ramieniu długim chromosomu X (Xq28), w niektórych przypadkach także mutacji genu *MECP2*, zlokalizowanego na ramieniu krótkim chromosomu X (Z Xp22). W etiopatogenezie uwzględnia się także mutacje innych genów (m.in. *MEF2C*, *FOXP1*). Częstość występowania wynosi 1:10000 - 1:25000. Pełnoobjawowa postać zespołu dotyczy dziewczynek, które rozwijają się prawidłowo do 6-18 miesiąca życia. Po tym okresie stwierdza się zatrzymanie rozwoju, a nawet jego regres. Pojawiają się stereotypie (klaskanie, ugniatanie, uderzanie się w głowę), spowalnia się przyrost obwodu głowy, mogą pojawić się napady padaczkowe. Wymienionym wyżej objawom towarzyszy utrata mowy, regresja dotyczy także opanowanych wcześniej słów. Z czasem pojawiają się znaczne trudności motoryczne, ulega redukcji możliwość wykonywania spontanicznych gestów. W fazie regresji umiejętności werbalnych zachowanie dzieci może być błędnie interpretowane jako autystyczne (11).

Od wielu lat zauważono, że w populacji stwierdza się 30% więcej chłopców z upośledzeniem umysłowym, u wielu z nich obecne są zachowania autystyczne. Uważa się, że 1/600 - 1/1000 chłopców demonstrowa sprężone z chromosomem X genetycznie uwarunkowane upośledzenie umysłowe. Najczęstsze geny, w których w takich przypadkach stwierdza się mutacje, to: *FRX*, *ARX*, *JARID1C*, *MECP2*, *IL1RAPL1*, *PQBP*. Najczęstszy spośród nich jest **zespół łamliwego chromosomu X**, (*ang. Fragile X syndrome*) (OMIM 309550), dziedziczony w sposób dominujący, sprzężony z płcią, uwarunkowany mutacją dynamiczną genu *FMR1*, zlokalizowanego na długim ramieniu chromosomu X (Xq27.3). Częstość występowania wynosi 1/1250 mężczyzn i 1/6 do 8000 w przypadku kobiet. Do charakterystycznych cech zespołu należy niepełnosprawność intelektualna, powiązana z różnego typu zaburzeniami artykulacji oraz określonym profilem zachowań. Charakterystyczne cechy wyglądu zewnętrznego występują głównie u starszych chłopców i u mężczyzn. Należą do nich: zwiększony obwód głowy, wydłużenie czaszki (dolichocefalia), odstające uszy, wystająca żuchwa (prognatyzm), powiększone narządy płciowe zewnętrzne. Rozwój ruchowy często przebiega prawidłowo lub z niewielkimi odchyleniami od normy aż do wieku przedszkolnego lub szkolnego. W tych okresach wyraźnie zaznacza się niepełnosprawność intelektualna, oceniana we wczesnym okresie jako umiarkowana, w miarę dojrzewania i dorosłości jako głęboka, z ilorazem inteligencji między 20 a 50. Stałe są zaburzenia mowy. Niemal zawsze stwierdza się utrudniony kontakt wzrokowy, nadmierną nieśmiałość, nadpobudliwość z zaburzeniami koncentracji, trzepotanie rękami, gryzienie rąk, agresję. Reakcja na bodźce zewnętrzne jest nadmierna, a odpowiedzią na nowe sytuacje bywają napady paniki. Należy jednak podkreślić, że duża i mała motoryka pozostaje zwykle na zadowalającym poziomie, podobnie jak percepcja wzrokowa. U około 10% pacjentów dodatkowo obserwuje się zachowania autystyczne (6,9).

Zachowania autystyczne demonstrują także częściej niż zwykle pacjenci z aberracjami chromosomowymi zlokalizowanymi w chromosomie 15, m.in. z zespołem Willi Predera, Angelmana czy duplikacjami wybranych fragmentów tego chromosomu (12).

Z przedstawionych powyżej danych wynika, że wizyta w poradni genetycznej pacjenta z cechami autystycznymi, którym towarzyszą cechy dymorfii, może być kluczem do postawienia u niego rozpoznania.

Piśmiennictwo:

1. **Abramson RK**, Ravan SA, Wright H.H. et al.: *The relationship between restrictive and repetitive behaviors in individuals with autism and obsessive compulsive symptoms in parents.* "Child Psychiatry and Human Development" 36/2005, s. 155–65
2. **Autism Genome Project Consortium.** *Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements.* "Nature Genetics" 39/2007, s. 319–28.
3. **Bal J.**, Mazurczak T.: *Zasady dziedziczenia [w:] Biologia molekularna w medycynie.* Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN, 2008.
4. **Basile E.**, Villa L., Selicorni A., Molteni M.: *The behavioural phenotype of Cornelia de Lange Syndrome: a study of 56 individuals.* "Journal of Intellectual Disability Research" 51/ 2007, s. 671–681.
5. **Bolton P.**, Macdonald H, Pickles A. et al.: *A case-control family history study of autism.* "Journal of Child Psychology and Psychiatry" 35/1994, s. 877–900.
6. Budimirovic D.B., Bukelis I., Cox C., Gray R.M.: *Autism spectrum disorder in Fragile X Syndrome, differential contribution of adaptive socialization and Social Withdrawal.* "American Journal of Medical Genetics" A 2006, 1999, 1–13.
7. **Christian S.L.**, Brune C.W., Sudi J. et al: *Novel submicroscopic chromosome abnormalities detected in autism spectrum disorder.* "Biological Psychiatry" 12/2008, s. 1111–1117.
8. Collacott R.A., Cooper S.A., McGrother C.: *Differential rates of psychiatric disorders in adults with Down's syndrome compared with other mentally handicapped adults.* "British Journal of Psychiatry" 1992, 161: 671–674
9. **Garbarczyk J.**, Loska M.: *Dziecko z zespołem łamliwego chromosomu X.* „Roczniki Pedagogiczne” 11/2000, s.7–21
10. **Lauritsen M.B.**, Pedersen C.B., Mortensen P.B.: *Effects of familial risk factors and place of birth on the risk of autism: a nationwide register-based study.* "Journal of Child Psychology and Psychiatry" 46(9)/2005, s. 963–967
11. **Midro A.T.:** *Zespół Retta – postępy badań nad patogenezą.* "Neurologia Dziecięca" 38/2010
12. **Midro, A.T.**, Olchowik B., Lebidzińska A., Midro H.: *Wiedzieć więcej o zespole Pradera Williiego. Diagnostyka.* „Psychiatria Polska” 2/2009, tom XLIII, s.135–143.
13. **Moss J. E.**, Oliver C., Berg K., Kaur G., Jephcott L., Cornisch K.: *Prevalence of autism spectrum phenomenology in Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes.* "American Journal on Mental Retardation" 113(4)/2008, s. 278–291
14. **Newbury D.F.**, Monaco A.P.: *Genetic advances in the study of speech and language disorders.* "Neuron" 68(2)/2010, s. 309–320
15. **Pacholczyk M.**, Ferenc T.: *Genetyczne przyczyny niepełnosprawności intelektualnej [w:] Niepełnosprawność intelektualna - etiopatogeneza, epidemiologia, diagnoza, terapia.* „Continuo” 2013, s. 156–205
16. **Sebat J.**, Lakshmi B., Malhotra D. et al.: *Strong association of de novo copy number mutations with autism.* "Science" 316(5823)/2007, s.445–449
17. **Smith. A.C.**, Dykens E., Greenberg F.: *Behavioral phenotype of Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2).* "American Journal of Medical Genetics" 81(2)/1998, s. 179–183.
18. **Szczałuba K.**, Obersztyń E., Mazurczak T.: *Zastosowanie nowoczesnych technik cytogenetyki molekularnej w diagnostyce wrodzonych wad rozwojowych.* „Perinatologia, Neonatologia i Ginekologia” 3/2010, s. 108–116

2.

Autyzm i chromosom 15.

Alina T. Midro, Barbara Panasiuk

Zakład Genetyki Klinicznej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku

W grupie wielu czynników, prowadzących do złożonych zaburzeń rozwojowych, manifestujących się obecnością cech autystycznych u dzieci, znajdują się różne zmiany genetyczne i epigenetyczne, czyli - związane z tzw. piętnem rodzicielskim. Wśród zmian genetycznych można wyróżnić zmiany genomowe, które dotyczą wielu genów, sąsiadujących na tym samym chromosomie w formie ich utraty (delecje), podwojenia (duplikacje) albo przegrupowania (inwersje czy chromosomy pierścieniowe). Inną również liczną grupę stanowią różnorodne mutacje pojedynczych genów zarówno DNA jądrowego, jak i pozajądrowego czyli mitochondrialnego.

Zmiany genetyczne, prowadzące do cech autystycznych, niekoniecznie muszą być wynikiem predyspozycji genetycznych, odziedziczonych po przodkach. Mogą powstawać spontanicznie tylko u badanej osoby (dziecka) jako tzw. zmiany *de novo*. Rozpoznanie zmian genetycznych jako przyczyny autyzmu u dzieci wiąże się u rodziców z całym szeregiem zmian psychologicznych, związanych z taką informacją, ze swego rodzaju wstrząsem, wynikającym z uprzedzeń i z nadal złego odbioru społecznego konsekwencji zaburzeń genetycznych, które traktowane są jako nieuleczalne oraz takie, co to już nic się nie da z nimi zrobić. A przecież praktyka pokazuje, że praca pedagogów, terapeutów i psychologów może przynosić dobre rezultaty nawet przy stwierdzonych zmianach genetycznych. Istnieją bowiem zarówno obszary oddziaływań na organizm dziecka poza przeobrażeniami, wywoływanymi przez zmienioną funkcje genów, jak też możliwości bezpośredniego oddziaływania środowiska na funkcje genów (Kandel 1998). Dopiero niedawno problem autyzmu czy zachowań autystycznych rozpatrywany jest w kontekście zmian genetycznych. Z każdym rokiem, w miarę rozwoju technik oceny tych zmian, przybywa informacji o czynnikach genetycznych, determinujących ich występowanie w autyzmie (Ochoa i wsp. 2012).

Około 50 lat temu poznano u człowieka pierwsze uwarunkowanie genetyczne zmian zachowania, skojarzone ze zmianami morfologicznymi, zwanymi zespołem Downa. Odkryto wtedy, że materiał genetyczny, który formuje się podczas podziału komórki jako 23 pary chromosomów, wykazuje obecność dodatkowego małego chromosomu (Lejeune i wsp. 1959). Zmianę tę dzisiaj określamy jako trisomia 21 i jest ona zaliczana do zmian genomowych człowieka, jeśli definiujemy genom jako pełny zapis informacji genetycznej. Geny definiowane są dość często jako odcinki DNA, czyli kwasu dezoksyrybonukleinowego, wchodzące w skład chromosomów. Chromosomy, ich wielkość, kształt i wzór poprzecznych prążków można zaobserwować pod mikroskopem i jest to podstawa badania cytogenetycznego, czyli określenia kariotypu. Dzięki temu możemy określać zmiany dużych partii materiału genomowego. Jeśli

zmieniona jest liczba lub wielkość chromosomów każdej pary, ocenianej na podstawie charakterystycznego wzoru prążkowego, jaki uzyskuje się poprzez odpowiednie barwienie chromosomów podczas wykonywania preparatów komórkowych na szkle - to znaczy, że liczba genów jest zmieniona i ta zmiana jest przyczyną zaburzeń rozwojowych, bądź wad rozwojowych u dziecka. Każdy chromosom określany jest liczbą od 1 do 22 oraz X i/lub Y; ma ramiona krótkie, określane jako p i długie nazywane q, które są połączone centromerem a zakończone telomerem. Zmiany strukturalne w formie delecji, duplikacji czy translokacji chromosomów odnoszone są do określonych regionów tych ramion i opisywane są wg terminologii ICSN (2009) [Drewa i Ferenc 2011].

W dzisiejszej dobie dysponujemy też metodami cytogenetyki molekularnej, do których należą techniki fluorescencyjne z użyciem określonej sondy molekularnej z odcinkiem DNA, wykrywającej komplementarne do niej odcinki DNA, zawarte w chromosomie. Niedawno opracowane techniki mikromacierzy pozwalają na jeszcze dokładniejszą ocenę zaburzeń (Vissers i wsp 2005). Badania pojedynczych genów to oddzielna już metodyka, związana z sekwencjonowaniem DNA lub namnażaniem poszczególnych sekwencji DNA do oceny za pomocą różnorodnych testów genetycznych lub molekularnych (Cooper i wsp 2011).

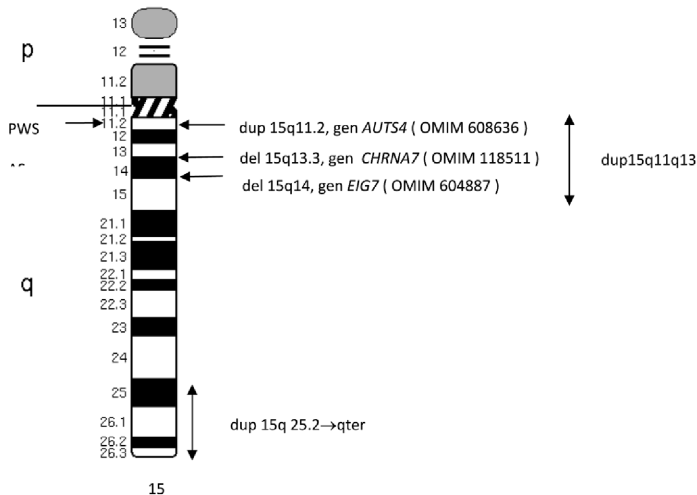
Chromosom 15 należy do najwcześniej poznanych struktur zawierających geny, których utrata lub mutacje prowadzą do wystąpienia cech autystycznych. Jest to chromosom akrocentryczny, podobny w swym kształcie do dużo mniejszego chromosomu 21 z niezwykle krótkim ramieniem górnym (p) niejednokrotnie ozdobionym satelitami na nitce satelitonośnej. Jednym z regionów krytycznych, najwcześniej poznanych jest region podcentromerowy 15q11-13 (Ryc 1). Jego utrata w formie delecji może prowadzić albo do wystąpienia zespołu Pradera-Williego (PWS) (OMIM # 176270) albo zespołu Angelmana. (AS) (OMIM#105830). Wystąpienie zespołu Pradera-Williego jest uwarunkowane głównie brakiem aktywnych ojcowskich genów imprintingowych *SNURF-SNRPN* kodujących dwa polipeptydy związane z procesem przebudowy RNA niezbędnym do późniejszej translacji (Varela i wsp. 2005). Są to szczególne geny zwane imprintigowymi od słowa angielskiego imprinting – piętnowanie, oznaczenie. Ekspresja tych genów jest wyciszana za pomocą metylacji na jednym z chromosomów partnerskich. Metylacja wybranych genów dokonuje się na początku życia zarodkowego człowieka i polega na takim, jak gdyby „tatuażu” oznaczenia hamującego ekspresję tych genów, przekazywanego z pokolenia na pokolenie komórki po jej cyklu podziałowym. Okazuje się, że u osób z zespołem Pradera-Williego jeśli obydwa chromosomy 15 są pochodzenia matczynego (tzw. disomia jednorodzielska), to częściej ujawniają się zaburzenia psychiczne w późniejszym wieku. Matczyne dwie kopie regionu między D15S975 i D15S661 uniemożliwiają ekspresję genu *FLJ33332*, co dodatkowo wpływa na indukcję psychozy w wieku dorosłym, kiedy jest zapotrzebowanie ustroju na informacje tego genu na poziomie funkcji układu nerwowego (Webb i wsp. 2008).

Wiadomo, że poprzez sygnały chemiczne z innej części organizmu lub spoza niego geny są pobudzone do działania czyli do ekspresji zakodowanej w nich informacji. Inne geny mogą być aktywne na początku życia człowieka, inne pod jego koniec, w procesie rozwojowym. Różne geny są aktywne w różnych tkankach organizmu, choć w każdej komórce jest taka sama informacja genetyczna całego DNA. Chromatyna, którą w jądrze komórkowym tworzy DNA położony na białkach, jak nawinięte nici na szpulkach, musi udostępniać informację potrzebną w danym momencie rozwoju

i w danym momencie bieżących potrzeb organizmu. Jej zadania wyznacza również kod zwany epigenetycznym. Jest on dopiero teraz intensywnie badany i poznawany i odczytany jeszcze dość fragmentarycznie. Mechanizmy wydobywania, czy też dostępu do informacji genetycznej organizmu, są bardzo skomplikowane zanim umożliwią odczytanie tej informacji na drodze transkrypcji, składania genu i translacji zakończonej produkcją danego białka, czy też tworzeniem czynników regulacji na poziomie RNA. Parafrazując „Ptaszek czyli DNA zaśpiewa nam tylko wtedy, gdy jest wypuszczony z klatki, czyli chromatyny, a dostęp do klucza od klatki też może być skomplikowany”. Ze względu na fakt, że w schorzeniach przebiegających z autyzmem zaangażowane są geny podlegające metylacji, to ich nieprawidłowe konstelacje prowadzą do schorzenia, wskazując, że w etiopatogenezie autyzmu oprócz czynników stricte genetycznych należy uwzględniać czynniki epigenetyczne.

Tak jak opisałam wcześniej w „Autyzmie” (Posmyk i wsp. 2005) zespół Angelmana jest przykładem takiego schorzenia neurorozwojowego o heterogennej etiologii genetycznej, w której możemy rozpatrywać zarówno udział czynników genetycznych jak i epigenetycznych. Może on powstawać nie tylko w wyniku delecji regionu 15q11-q13 matczyne chromosomu 15, ale też na skutek ojcowskiej disomii regionu 15q11.2-q13, czy mutacji w imprintingowym genie kodującym ligazę E3A ubikwityny *UBE3A* chromosomu 15, a także mutacji w genie *MECP2* położonym na innym, bo na chromosomie X (Watson i wsp. 2001).

Zakłada się, że istnieje gen autyzmu związany z regionem 15q11.2 typu 4 *AUTS4* (baza danych OMIM nr 608636).



Rys. 1. Schemat chromosomu 15 z zaznaczonymi regionami, których delecja (del), lub duplikacja (dup) prowadzą do zaburzeń z kręgu autyzmu. Zapis wg ISCN 2009. W nawiasach określono pojedyncze geny, w których mutacja też powoduje powyższe zaburzenia. Pominięto geny związane z piętnem rodzicielskim regionu PWS/AS (z. Pradera-Willego i z. Angelmana).

Podwojenie tego regionu prowadzi do zespołu mikroduplikacji 15q11.2 cechującego się zachowaniami autystycznymi, ataksją, napadami padaczkowymi oraz niepełnosprawnością intelektualną (OMIM). Opisywane są też zmiany, w których podwojeniu ulega więcej niż ten jeden gen wskazując na dużą heterogenność zaburzeń wpływających na różnorodność efektu klinicznego (Piarg i wsp. 2010). Liczba podwojonych genów może być znaczna, skoro można wykryć to w badaniu cytogenetycznym jako duplikacja tego regionu albo w formie obecności dodatkowego chromosomu markerowego, zwłaszcza tzw. *idic(15)* pochodzenia matczynego (Battaglia 2008). Od zmiany cytogenetycznej pochodzi nazwa zespół tetrasomii 15q [(inv dup(15) lub *idic(15)*]. Klinicznie manifestuje się hipotonią mięśniową, nadmierną wiotkością stawów, opóźnieniem rozwoju z zachowaniami autystycznymi i napadami padaczkowymi. Fenotyp morfologiczny twarzy może być też zmieniony [Battaglia 2008].

Okazuje się, że autyzm może wystąpić, jeśli utracie ulegną geny położone dalej na chromosomie 15, na przykład gen *CHRNA7* (*CHOLINERGIC RECEPTOR, NEURONAL NICOTINIC, ALPHA POLYPEPTIDE 7*; 118511 z regionu 15q13.3 (Kaminskyi wsp. 2011) Miller i wsp. 2009 Pagnamenta 2009) czy gen *EJM2* (*2EPILEPSY, IDIOPATHIC GENERALIZED, SUSCEPTIBILITY TO, 7*) z regionu 15q14 (Helbig i wsp. 2009) (Ryc 1). Utrata tych regionów z długiego ramienia chromosomu 15 prowadzi do zespołu mikrodelecji zarejestrowanego w bazie danych OMIM po numerem 612001. Na uwagę zasługuje różnorodność objawów klinicznych nawet u osób z tą samą delecją występującą rodzinnie. Objawy kliniczne najczęściej obejmują zmiany fenotypu morfologicznego w zakresie twarzy np. hiperteloryzm, krótkie *philtrum* z wywiniętą i grubą wargą górną i palców np. brachydaktylia czy klinodaktylia z prawidłowo zachowaną lub obniżoną sprawnością intelektualną różnego stopnia, z trudnościami w nauce. Objawy kliniczne to obniżenie napięcia mięśniowego, padaczka lub wady serca (Ben-Shacher i wsp. 2009). Ponadto stwierdza się objawy z szerokiego spektrum autyzmu (ASD; OMIM Nr 209850) z zaburzeniami uwagi, agresywnością, powtarzalnością ruchów czy kompulsjami (Ben-Shacher i wsp. 2009, Sahoo i wsp. 2011).

Opisano też duplikacje, czyli podwojenie regionów dystalnych 15q25.2-qtter prowadzące do trisomii 15q25.2-qtter (porównaj Ryc. 1). Klinicznie cechuje się występowaniem spektrum autyzmu z nadmierną masą ciała po urodzeniu i tzw. małymi wadami mózgowia (Bonami i wsp. 2005). Własne obserwacje fenotypu behawioralnego u badanego chłopca z utratą tego regionu zmian wskutek kariotypu mozaikowego powstałego w wyniku ewolucji chromosomu pierścieniowego 15 wskazują na podobny efekt kliniczny (Midro i wsp. w przygotowaniu do druku).

Należy dodać, że wyjaśnianie skomplikowanych zmian zapisów genetycznych może otwierać drogę do poszukiwania form naprawy procesów molekularnych ustroju ingerując w ich przebieg, natomiast rozwój dziecka zależy nie tylko od formy zmienionego zapisu, ale w dużej mierze od swoistej gry między uszkodzonym genomem a środowiskiem, w którym się ono kształtuje. Pomimo odmienności fenotypu zachowania dziecka, istnieje szereg obszarów, które trzeba dostrzec, by je rozwijać. Znając różne umiejętności dziecka można realnie zaspokajać jego potrzeby, przeciwdziałając jednocześnie wtórnym zaburzeniom emocjonalnym i poznawczym, które nie są skutkiem istnienia zmian genetycznych, a raczej wpływami środowiska społecznego, odrzucającego wywołującą lęk otoczenia odmiennosc.

Piśmiennictwo

1. Battaglia A. The inv dup (15) or idic (15) syndrome (Tetrasomy 15q). *Orphanet J Rare Dis.* Nov 19;3:30. doi: 10.1186/1750-1172-3-30, 2008.
2. Ben-Shacher, S., Lanpher, B., German, J. R., Qasaymeh, M., Potocki, L., Nagamani, S. C. S., Franco, L. M., Malphrus, A., Bottenfield, G. W., Spence, J. E., Amato, S., Rousseau, J. A., and 12 others. Microdeletion 15q13.3: a locus with incomplete penetrance for autism, mental retardation, and psychiatric disorders. *J. Med. Genet.* 46: 382-388, 2009.
3. Bonati, M. T., Finelli, P., Giardino, D., Gottardi, G., Roberts, W., Larizza, L. Trisomy 15q25.2-qter in an autistic child: genotype-phenotype correlations. *Am. J. Med. Genet.* 133A: 184-188, 2005.
4. Cooper, G. M., Coe, B. P., Girirajan, S., Rosenfeld, J. A., Vu, T. H., Baker, C., Williams, C., Stalker, H., Hamid, R., Hannig, V., Abdel-Hamid, H., Bader, P., and 14 others. A copy number variation morbidity map of developmental delay. *Nature Genet.* 43: 838-846, 2011.
5. Genetyka medyczna, Drewa G, T. Ferenc (red): wyd. ELSEVIER, Urban&Partner, Wrocław 2011.
6. Helbig, I., Mefford, H. C., Sharp, A. J., Guipponi, M., Fichera, M., Franke, A., Muhle, H., de Kovel, C., Baker, C., von Spiczak, S., Kron, K. L., Steinich, I., and 32 others. 15q13.3 microdeletions increase risk of idiopathic generalized epilepsy. *Nature Genet.* 41: 160-162, 2009.
7. ISCN (2009): An International System for Human Nomenclature, Shaffer LG, Slovak LJ, Campbell (eds): S. Karger, Basel 2009.
8. Kandel ER. A new intellectual framework for psychiatry. *Am J Psychiatry.*,155(4):457-69, 1998.
9. Kaminsky, E. B., Kaul, V., Paschall, J., Church, D. M., Bunke, B., Kunig, D., Moreno-De-Luca, D., Moreno-De-Luca, A., Mulle, J. G., Warren, S. T., Richard, G., Compton, J. G., and 22 others. An evidence-based approach to establish the functional and clinical significance of copy number variants in intellectual and developmental disabilities. *Genet. Med.* 13: 777-784, 2011.
10. Lejeune J, Gautier M, Turpin R. Study of somatic chromosomes from 9 mongoloid children. *C R Hebd Seances Acad Sci.*; 248(11): 1721-1722, 1959.
11. Midro i wsp. Ring chromosome 15 – phenotype, cytogenetic and molecular studies (*praca w przygotowaniu*)
12. Miller, D. T., Shen, Y., Weiss, L. A., Korn, J., Anselm, I., Bridgemohan, C., Cox, G. F., Dickinson, H., Gentile, J., Harris, D. J., Hegde, V., Hundley, R., and 20 others. Microdeletion/duplication at 15q13.2q13.3 among individuals with features of autism and other neuropsychiatric disorders. *J. Med. Genet.* 46: 242-248, 2009.
13. Ochoa CR, Wallace D, Bhide P, Kohane I. Structural, Genetic, and Functional Signatures of Disordered Neuro-Immunological Development in Autism Spectrum Disorder. *PLoS One.*;7(12):e48835, 2012.
14. Pagnamenta, A. T., Wing, K., Sadighi Akha, E., Knight, S. J. L., Bolte, S., Schmotzer, G., Duketis, E., Poustka, F., Klauck, S. M., Poustka, A., Ragoussis, J., Bailey, A. J., Monaco, A. P., the International Molecular Genetic Study of Autism Consortium. A 15q13.3 microdeletion segregating with autism. *Europ. J. Hum. Genet.* 17: 687-692, 2009.

15. Piard, J., Philippe, C., Marvier, M., Beneteau, C., Roth, V., Valduga, M., Beri, M., Bonnet, C., Gregoire, M.-J., Jonveaux, P., Leheup, B. Clinical and molecular characterization of a large family with an interstitial 15q11q13 duplication. *Am. J. Med. Genet.* 152A: 1933-1941, 2010.
16. Posmyk R, Midro A.T. Fenotyp behawioralny z elementami zachowań autystycznych w zespole Angelmana. *Autyzm* 4, 10-15, 2005.
17. Sahoo, T., Theisen, A., Rosenfeld, J. A., Lamb, A. N., Ravnan, J. B., Schultz, R. A., Torchia, B. S., Neill, N., Casci, I., Bejjani, B. A., Shaffer, L. G. Copy number variants of schizophrenia susceptibility loci are associated with a spectrum of speech and developmental delays and behavior problems. *Genet. Med.* 13: 868-880, 2011.
18. Varela MC, Kok F, Setian N, Kim CA, Koiffmann CP. Impact of molecular mechanisms, including deletion size, on Prader-Willi syndrome phenotype: study of 75 patients. *Clin Genet.* 67: 47-52, 2005.
19. Vissers LE, Veltman JA, van Kessel AG, Brunner HG. Identification of disease genes by whole genome CGH arrays. *Hum Mol Genet.* 15:14 Spec No.2:R215-23, 2005.
20. Watson P, Black G, Ramsden S, Barrow M, Super M, Kerr B, Clayton-Smith J. Angelman syndrome phenotype associated with mutations in MECP2, a gene encoding a methyl CpG binding protein. *J Med Genet.* 38(4): 224-8, 2001.
21. Webb T, Maina EN, Soni S, Whittington J, Boer H, Clarke D, Holland A. In search of the psychosis gene in people with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A.* 146:843-53, 2008.

3.

Trudności diagnostyczne specyficznych zaburzeń rozwoju mowy.

Hanna Jaklewicz

Wydział Nauk o Zdrowiu, Elbląska Uczelnia Humanistyczno-Ekonomiczna

Wprowadzenie

Mowa jest najmłodszą funkcją, wykształconą w rozwoju filogenetycznym człowieka. Związana jest z wysoce specjalistyczną czynnością mózgu. Mowa poprzez słowa i artykułowane dźwięki służy do bezpośredniej komunikacji. Komunikacja jest to proces, w którym przekazujemy informacje i oczekujemy odpowiedzi. Przekazowi temu towarzyszą niewerbalne formy komunikowania się, adekwatne do treści informacji.

Język jest pojęciem szerszym – obejmuje wszelkie werbalne i niewerbalne formy komunikacji, takie jak: pismo, gesty, mimikę, brzmienie głosu ludzkiego. Jest formą porozumiewania się w relacjach społecznych. Tworzy reprezentację rzeczywistości w umyśle ludzkim, co stanowi podstawę rozwoju poznawczego i społecznego jednostki (Kurcz, 1975).

Rozwój mowy przebiega w określonym tempie i rytmie. Narządy mowy wykształcają się około 3-9 miesiąca życia płodowego. Krzyk noworodka, zdaniem Marcelli (2009), jest już pierwszą formą komunikacji pomiędzy dzieckiem i jego otoczeniem. Około 3 tygodnia życia uśmiech dziecka jest wyraźnym emocjonalnym komunikatem. Kolejnym przekazem emocjonalnym jest wodzenie wzrokiem za osobą matki. Dalsze etapy rozwoju mowy to: głużenie (2-4 m.ż.), gaworzenie (3-6 m. ż). Rola tych atrybutów jest bardzo ważna dla koordynacji neuromotorycznych funkcji artykulacji. Echolalia pojawia się około 6-8 m.ż. i zdaniem wielu autorów jest to forma nawiązania dialogu między dzieckiem, a jego najbliższym otoczeniem. Zanika w miarę nabywania przez dziecko umiejętności posługiwania się mową właściwą (Marcelli, 2009). W 24 m.ż. dziecko buduje proste dwusłowne zdania, a w 3 roku życia jest w stanie posługiwać się pięciosłownymi zdaniami (Zaleski, 1993).

Dziecko trzyletnie używa 400 do 1000 słów, pięcioletnie 2000, a w wieku 7 lat jego słownik obejmuje około 4000 słów (Dołęga, 2003). W 5-7 roku życia mowa dziecka jest podstawową formą komunikacji z otoczeniem. Jeżeli u dziecka zasób słów, którymi się posługuje, lub trudności w komunikacji są poniżej określonych norm wiekowych, należy podejrzewać zaburzenia w rozwoju mowy. Konieczne jest wówczas przeprowadzenie badań, mających na celu wykluczenie zaburzeń w funkcjonowaniu aparatu słuchowego oraz głosowo-artykulacyjnego.

Kolejnym etapem badań, niezbędnych do postawienia właściwej diagnozy, jest ocena rozwoju umysłowego dziecka i jego potencjalnych możliwości intelektualnych, przeprowadzona na drodze obserwacji zachowań dziecka i testów psychologicznych, opartych na skalach niewerbalnych. Prawidłowa diagnoza specyficznych zaburzeń rozwoju mowy jest bardzo trudna, lecz niezwykle ważna. Wczesne podjęcie terapii daje szansę wykorzystania potencjalnych możliwości dziecka i poprawę jego funkcjonowania emocjonalnego i społecznego.

Specyficzne zaburzenia rozwoju mowy i języka

Specyficzne zaburzenia rozwoju mowy i języka opisane są w Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych – rewizja 10 – (ICD-10, 1994), obowiązującej w Polsce od 1996 roku. Ujęte są one w kategorii F 80. Wyróżniono:

F80.0 – zaburzenia artykulacji

F 80.1 – zaburzenia ekspresji mowy

F 80.2 – zaburzenia rozumienia mowy

Kategorie F 80.8 i F 80.9 są niejasno sprecyzowane i nie powinny być kodowane.

Specyfika zaburzeń rozwoju mowy wynika z faktu, że zaburzenia te nie są związane z upośledzeniem narządów i funkcji, które stanowią podstawę prawidłowego rozwoju mowy. Etiologia specyficznych zaburzeń mowy nie jest dostatecznie wyjaśniona, nadal stanowi pole intensywnych badań neuropsychologów, neurologów i psychiatrów. Częstość występowania określana jest na 2-3 % populacji dziecięcej. Dane te różnią się w ocenie wielu autorów. Specyficzne zaburzenia rozwoju mowy częściej występują u chłopców w stosunku 3:1 (Marcelli, 2009). W piśmiennictwie spotyka się różne określenia dla specyficznych zaburzeń rozwoju mowy, kodowanych w F 80.1 i F 80.2: alalia, afazja rozwojowa, dysfazja rozwojowa. Uznano za błędne określenie „afazja rozwojowa”, bowiem diagnoza afazji dotyczy zaburzeń mowy u osób, które w wyniku uszkodzenia mózgu utraciły wcześniej posiadaną zdolność ekspresji i rozumienia mowy (Dilling-Ostrowska, 1990). Właściwym określeniem dla specyficznych zaburzeń rozwoju mowy jest: dysfazja rozwojowa typu ekspresyjnego F 80.1 i dysfazja rozwojowa typu recepcyjnego F80.2.

Dysfazja rozwojowa ekspresyjna F 80.1

Dysfazja rozwojowa typu ekspresyjnego najczęściej diagnozowana jest około 3-5 roku życia, a więc w tym okresie rozwojowym, w którym dziecko posługuje się mową dla nawiązania relacji społecznych. Charakterystyczna jest niezdolność do produkcji i powtarzania zasłyszanych słów. Dziecko dokonuje prób komunikacji poprzez różne formy przekazu niewerbalnego: gesty, symbole graficzne, mimikę. Przekazom tym towarzyszą adekwatne reakcje emocjonalne. Obserwacja zachowania dziecka, jego zainteresowań i ocena sprawności motorycznej jest ważna dla oceny rozwoju umysłowego. Dzieci z dysfazią nie są upośledzone umysłowo. W miarę dorastania dziecka pogłębiają się trudności w komunikacji niewerbalnej, przekazy stają się nieczytelne, a zasób artykułowanych słów za mały dla wyrażenia własnych odczuć, przemyśleń czy emocjonalnych potrzeb. Pojawiają się nowe problemy, związane z niemożnością realizowania zadań, wpisanych w określony etap rozwojowy.

Dysfazja rozwojowa typu recepcyjnego F 80.2

Rozumienie mowy ludzkiej u dzieci ze specyficznymi zaburzeniami typu recepcyjnego, jej dekodowanie, jest znacznie poniżej ich rozwoju umysłowego.

Dziecko nie posiada możliwości rozumienia mowy ludzkiej lub posiada ją w bardzo ograniczonym zakresie, przy zachowanej zdolności odbioru i oceny innych dźwięków.

Pierwsze sygnały zaburzeń w rozumieniu mowy są diagnostyczne około 2-3 roku życia. Dziecko nie spełnia poleceń słownych, bowiem ich nie rozumie, natomiast wykonuje je wówczas, gdy są wyrażone niewerbalnie. Rozwój motoryczny dziecka,

umiejętności odtwórcze zabawy, charakter zabawy, rysunki, zainteresowanie otoczeniem, świadczą o jego prawidłowych możliwościach poznawczych. W miarę rozwoju dziecka krąg jego możliwości poznawczych, nabywanie informacji o otaczającej rzeczywistości i umiejętność poruszania się w niej stają się coraz bardziej ograniczone.

Dzieci z zaburzeniami rozwojowymi mowy, podobnie jak prawidłowo rozwijające się, odczuwają naturalną potrzebę relacji z otoczeniem, dążą więc do nawiązania jej poprzez wykorzystanie różnych form komunikacji niewerbalnej. Nieefektywność przekazu informacji sposobami, które są dziecku dostępne oraz niedostępność tych, które są im przekazywane, prowadzi do głębokiej izolacji, dziwacznych zachowań, czy gwałtownych reakcji emocjonalnych (Jaklewicz, 1993; Winczura, 2008). Jeżeli i to zawodzi, dziecko całkowicie wycofuje się z prób porozumienia z otoczeniem. Nasilają się dziwaczne zachowania, stereotypie, objawy, które są charakterystyczne dla zachowań dzieci autystycznych.

Zaburzenia mowy w autyzmie

Zaburzenia rozwoju mowy w autyzmie są wyróżnione w klasyfikacji ICD-10 jako jeden z trzech obszarów zaburzeń rozwojowych. W piśmiennictwie przewija się pogląd, że zaburzenia mowy w autyzmie są pierwotne, a kolejne objawy, takie jak: wycofanie z życia społecznego, dziwaczne zachowania i zainteresowania są ich pochodną (Jaklewicz 1993; Winczura, 2008). Doświadczenia kliniczne i badania longitudinalne (Jaklewicz, 2002, 2004) wskazują, że rozwój mowy przebiega inaczej u dzieci autystycznych z wczesną i późną jego postacią. U dzieci z wczesną postacią autyzmu zaburzenia w komunikacji występują już w okresie niemowlęcym. Jest to brak kontaktu wzrokowego, brak reakcji na obecność matki, zatrzymanie rozwoju mowy najczęściej już na etapie gaworzenia. U dzieci z późną postacią autyzmu rozwój mowy przebiega prawidłowo do 2-3 roku życia, a jej regres występuje równoległe z narastaniem spirali objawów autyzmu. Dzieci z wczesną postacią autyzmu pozostają mutystyczne do końca życia, natomiast u tych z postacią późną obserwuje się znaczny postęp w rozwoju mowy i języka około 5-7 roku życia. Język dzieci autystycznych, które posługują się mową, posiada wiele cech charakterystycznych. Do okresu wychodzenia z autyzmu mowa nie służy do komunikacji, komunikaty niewerbalne nie towarzyszą jej lub pojawiają się w bardzo ograniczonym zakresie. Dzieci autystyczne mają ograniczoną zdolność inicjowania i podtrzymywania dyskursu.

Kolejną cechą mowy autystów jest nieużywanie zaimka „ja”. Ta cecha utrzymuje się bardzo długo, w przeciwieństwie do dzieci rozwijających się prawidłowo. Pisula uważa, że „w zamianie zaimków można widzieć odbicie problemów z przyjęciem perspektywy innej osoby i rozumienie relacji pomiędzy partnerami interakcji” (2005). Sztywność i stereotypie językowe oraz trudności w podejmowaniu i podtrzymywaniu rozmowy utrzymują się w dorosłości. Wypowiedzi często są telegraficzne, nie towarzyszy im spontaniczność emocjonalna i ekspresja komunikatów niewerbalnych.

Echolalia bezpośrednia i odwleczona stanowi kolejną cechę charakterystyczną dla mowy dzieci autystycznych. Bardzo rzadko pojawia się u dorosłych. Fritz (2008) uważa, że trudności z pragmatycznym aspektem komunikowania się (używanie języka do komunikacji) są uniwersalną cechą autyzmu.

Podsumowanie

Podstawą różnicowania zaburzeń mowy jest ocena funkcji, jaką spełnia język. U dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy niewerbalne formy języka służą do komunikacji. Istotne znaczenie ma spójność zachowań niewerbalnych, a więc gesty, mimika, postawa ciała, kontakt wzrokowy i reakcje emocjonalne, które towarzyszą próbom nawiązania interakcji z otoczeniem. Zdaniem Nijokitjiena (1990) dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy nabywają cech autystycznego zachowania, bowiem zawodzą taktyki, które stosują dla nawiązania komunikacji. Przekaz dziecka jest nieczytelny, nie uzyskuje ono informacji zwrotnych. Pogłębia się izolacja społeczna dziecka. Szuka więc ono takich form kontaktów, które są dla niego możliwe i bezpieczne (Jaklewicz 1993, 2002). Powstaje pytanie, czy zachowania z kręgu spektrum autyzmu, które występują u dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy, pełnią funkcję ochronną i dają dziecku poczucie bezpieczeństwa?

Nie ma dokładnych danych co do liczby dzieci ze specyficznymi zaburzeniami mowy, u których rozwijają się zachowania autystyczne.

Dzieci autystyczne aż do etapu „wychodzenia z autyzmu” nie wykorzystują języka do komunikacji. Komunikaty niewerbalne nie towarzyszą ich mowie, jeżeli się nią posługują. Czasem proste formy komunikatu niewerbalnego służą dla osiągnięcia określonego celu, np. poprzez wskazanie ręką, krzyk, dziecko sygnalizuje potrzebę spełnienia jego potrzeb.

Zaburzenia rozwoju mowy są jednym z trzech obszarów patologicznego rozwoju dziecka autystycznego. Zawsze współlistnieją z objawami z kręgu zaburzeń interakcji -komunikacji, zainteresowań i zachowania. Dynamikę rozwoju zaburzeń u dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy, które nabyły cech autystycznych, wyraźnie różnicują od zachowań dzieci z autyzmem: rozwój emocjonalny, kompetencje społeczne i stałe poszukiwanie możliwości dróg relacji z otoczeniem lub ich brak. Znajomość dynamiki zaburzeń pozwala na zrozumienie nietypowych, dziwaczných zachowań dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy, a to daje szansę na podjęcie właściwej terapii.

Bibliografia

1. Dilling – Ostrowska E.: *Zaburzenia mowy u dzieci* [w:] *Neurologia dziecięca*. Warszawa: PZWL, 1990
2. Dołęga Z.: *Promowanie rozwoju mowy u dzieci - prawidłowości rozwoju, diagnozowanie i profilaktyka*. Katowice: Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego, 2003
3. Fritz U.: *Autyzm: wyjaśnienie tajemnicy*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, 2008, s. 149-151
4. Jaklewicz H.: *Autyzm wczesnodziecięcy*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne. 1993, s. 30-37
5. Jaklewicz H. (2002). *Dynamika autyzmu dziecięcego. Badania longitudinalne*. „Psychiatria Polska” 1/2002, tom XXXVI, s. 109-120
6. Jaklewicz H.: *Specyficzne zaburzenia mowy i języka*. [w:] *Psychiatria dzieci i młodzieży*. Warszawa: PZWL, 2004, s. 178-184
7. Kurcz I.: *Psychologia języka i komunikacji*. [w:] *Psychologia*. Warszawa: PWN, 1975

8. Marcelli D.: *Enfance et psychopathologie*. Paryż: Wydawnictwo „Elsevier Masson”, 2009, s. 137-140
9. Markiewicz K.: *Charakterystyka zmian w rozwoju umysłowym dzieci autystycznych*. Lublin: Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie – Skłodowskiej, 2007, s. 142-145
10. *Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych. Rewizja X*. Kraków: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne „Versalius”, 1994.
11. Nijokitjien Ch.: *Clinical relevance and underlying neurological causes*. “Acta Paedopsychiatrica” 53 (2)/1990, s. 126-137
12. Pisula E.: *Małe dziecko z autyzmem*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, 2005, s. 37-38
13. Winczura B.: *Dziecko z autyzmem*. Kraków: Oficyna Wydawnicza „Impuls”, 2008, s. 30-31
14. Zaleski T.: *Opóźniony rozwój mowy*. [w:] *Diagnoza i terapia zaburzeń mowy*. Lublin: Wydawnictwo Uniwersytetu M. Curie- Skłodowskiej, 1993, s. 180-189

4.

Rola ruchu w terapii na przykładzie osób z rzadkimi zaburzeniami rozwojowymi.

Zbigniew Szot – Wyższa Szkoła Informatyki i Umiejętności w Łodzi

Tomasz Szot – Akademia Wychowania Fizycznego i Sportu w Gdańsku

Słowo wstępne

Ukierunkowaną terapię ruchową dla osób z rzadkimi zaburzeniami rozwojowymi zapoczątkowano w 1991 r. w Ośrodku Pomocy Terapeutycznej dla Osób Autystycznych w Gdańsku. Początkowo starano się dokumentować wpływ ruchu na rozwój i postępy dzieci autystycznych, z biegiem lat terapię tę zastosowano również u dziewczynki z zespołem Retta, a później z osobami z zespołem Aspergera. Rezultatem tych poczynań był szereg artykułów, prezentowanych na konferencjach krajowych i zagranicznych, a także opracowań, zwartych w kilku znaczących monografiach. Wyniki tych badań prezentowano również na konferencjach lokalnych, najczęściej z rodzicami i terapeutami, jak również w Biuletynie Stowarzyszenia Pomocy Osobom Autystycznym. Dane te umieszczono w półroczniku „Autyzm” (Szot 2008, s. 21-28). Początkowo terapia ruchowa pn. stymulowanych seryjnych powtórzeń ćwiczeń była prowadzona w ośrodku gdańskim, później toruńskim i warszawskim. Jest to jedna z metod dyrektywnych, opartych o wzory sportu wyczynowego, dająca zadawalające rezultaty, w której opisie zastosowano schemat: nazwa i rodzaj ćwiczenia, powtórzenie i seria (Szot 2006, s. 28-32). W ten sposób skwantyfikowano ruch, notując liczbę powtórzeń, co pozwalało na podjęcie decyzji o zwiększeniu lub obniżeniu intensywności. Ważną rolę w tej terapii odegrała współpraca z rodzicami i terapeutami, gdyż byli oni tymi osobami, które wskazywały na dobre lub złe samopoczucie osób poddanych terapii, umożliwiając realizację programu ruchowego.

Śledząc dostępną literaturę dotyczącą leczenia, stwierdziliśmy, że brak jest w niej zagadnień, dotyczących terapii ruchowej osób z rzadkimi zaburzeniami rozwojowymi, takimi jak: autyzm, zespół Retta i Aspergera. Na 2800 opracowań z obszaru leczenia z lat 1987-2010 nie było ani jednej publikacji z tego zakresu. W tak znacznej liczbie publikacji reprezentowane były w większości dane z obszaru rehabilitacji narządów ruchu, kardiologii, a także fizjoterapii. Znaczenie bodźca ruchowego, możliwego do zastosowania u osób o rzadkich zaburzeniach rozwojowych, nie jest również dostrzegane przez terapeutów placówek leczniczych, rodziców i nauczycieli uniwersyteckich. Np.: na Międzynarodowej Konferencji, zorganizowanej w 2008 r. przez Uniwersytet Jagielloński w Krakowie, dotyczącej problematyki osób autystycznych, na 80 referatów tylko 6 poruszało problematykę ruchu. Na podobnej konferencji w Uniwersytecie Adama Mickiewicza w Poznaniu (2009 r.) na 55 referujących tylko 4 autorów poruszało problematykę ruchu. Podobnie było na konferencjach zagranicznych w 2008 r. w Brześciu (Białoruś) i Krasnojarsku (Rosja).

Prezentując niniejsze opracowanie uważamy, że problematyka ta powinna znaleźć swoje miejsce w badaniach, bowiem społeczeństwo składa się nie tylko z ludzi zdrowych, ale i tych, którzy powinni być rehabilitowani, a są najbardziej pokrzywdzeni przez los. W rozważaniach nad wpływem ruchu w terapii osób autystycznych, z zespołami Retta i Aspergera, współpracowaliśmy z wieloma naukowcami w dziedzinie psychiatrii (prof. H. Jaklewicz – Uniwersytet Gdański), biochemii (prof. J. Popinigis, prof. A. Matuszkiewicz, prof. J. Masłowski – AWFis w Gdańsku, prof. W. Łysiak-Szydłowska – Akademia Medyczna w Gdańsku, prof. T. Rychlewski i dr F. Banaszak – AWF w Poznaniu), genetyki (prof. A. Midro – Akademia Medyczna w Białymstoku, prof. V. Corrol – Uniwersytet w Manitoba/Kanada, prof. A. Bargossi – Uniwersytet w Bolonii/Włochy). Współpracowaliśmy również z kilkoma znaczącymi osobami, reprezentującymi instytucje: prof. T. Gałkowski (Krajowe Towarzystwo Autyzmu w Warszawie), dr E. Mazur (Poradnia dla Osób z Autyzmem w Gdańsku), prof. St. Kowalik (Katedra Kultury Fizycznej Osób Niepełnosprawnych w AWF w Poznaniu), mgr E. Szmytkowska (Fundacja „Dom Rain Mana” w Gdańsku), prof. J. Błęszyński (Uniwersytet w Toruniu), mgr A. Różalska (Krajowe Towarzystwo Zespołu Retta) i J. Rzemieniuk (Stowarzyszenie Pomocy Dzieciom z Ukrytymi Niepełnosprawnościami im. Hansa Aspergera „Nie-grzeczne dzieci” z Warszawy). W wyniku tej współpracy problematyka znaczenia ruchu była rozpatrywana w wielu obszarach naukowych, co pozwoliło na pogłębienie wiedzy w tym zakresie i możliwości wdrożenia jej bezpośrednio do terapii.

Truizmem jest twierdzenie, że ruch leży u podstaw naszego istnienia. Świadczą o tym wybrane sentencje: „ruch jest życiem – życie jest ruchem” (A. Senger), „panta rhei – wszystko się zmienia” (Heraklit z Efezu), „bezruch ostatecznie jest śmiercią” (B. Pascal), a także konstatacja W. Oczki, lekarza, który w XVI w. twierdził, że „ruch jest w stanie zastąpić prawie każdy lek, ale wszystkie leki razem wzięte nie zastąpią ruchu”. Skuteczność terapii osób o rzadkich zaburzeniach rozwojowych zdeterminowana jest zastosowaniem silnego bodźca ruchowego, tzw. nadprogowego, wywołującego zmiany w korze mózgowej. Pytanie brzmi: czy osoba niepełnosprawna powinna mniej czy więcej ćwiczyć, by osiągnąć postęp? Założyliśmy, że musi bardzo dużo ćwiczyć, dlatego poniżej prezentujemy kilka wybranych przykładów, pokazujących ogrom pracy i postępów terapeutycznych.

Rezultaty terapeutyczne – indywidualne

Przykład pierwszy – MR (Szot 1997, s. 34-42). Zdiagnozowano dziewczynkę z zespołem Retta z cechami autystycznymi. Przez 4 lata poddawaliśmy ją ćwiczeniom, wykonała 56833 powtórzeń (Tab. 1). Był to dla niej olbrzymi wysiłek. Pierwsze 2 lata stosowano wyłącznie ruchy bierne (dwie terapeutki ćwiczyły dziewczynkę wg ustalonego programu). W kolejnym roku stosowania różnorodnych żmudnych ćwiczeń zanotowano oznaki samodzielnego wykonywania ruchów, najpierw raczkowanie, potem chwyt szczebli drabinki, wyprost do postawy i postępowanie bokiem wzdłuż drabinek z przechwytem rąk. Pod koniec czwartego roku terapii stwierdziliśmy 10 minutowy samodzielny chód po sali. Radość była przedwczesna, bowiem po dwóch atakach padaczki i podaniu leków umiejętność chodu ustąpiła. Nie ulega jednak żadnej wątpliwości, że chód był wynikiem mozolnych i wyczerpujących ćwiczeń. Brak środków finansowych nie pozwolił na stwierdzenie, czy ćwiczenia pozostawiły

pewne ślady w ośrodku ruchowym kory mózgowej, pozwalające na odwrócenie tego stanu.

Tab. 1. Liczba wykonanych ćwiczeń przez MR (1993-1996)

Lata terapii ruchowej	Liczba powtórzeń ćwiczeń	Rodzaj ćwiczeń
1993	17 146	Bierne
1994	10 784	Bierne
1995	14 723	Oznaki samodzielnego ruchu
1996	12 353	Samodzielne wykonywanie niektórych czynności ruchowych
1993 i 1995*	1 827	Bierne i czynne
Razem	56 833	

* ćwiczenia wykonane na turnusach rehabilitacyjnych w latach 1993 i 1995.

Źródło: Szot 1997, s. 106-109.

Przykład drugi – TK. Zdiagnozowany jako autysta o głębokim upośledzeniu ruchowym. Nie mówił, stał bez ruchu, nie chodził, nie wykonywał obrotów, ustawiony w pozycji podporu klęcznego nie ruszał się. W okresie 6 lat ten kilkunastoletni chłopiec wykonał ok. 90 tys. powtórzeń ćwiczeń, a na macie korekcyjnej przebywał łącznie 99 godzin, w efekcie czego zaczął chodzić samodzielnie, pedałowac na rowerku stacjonarnym (30 min.), na polecenie wstawać samodzielnie z krzesła, witać się i sporadycznie wypowiadać słowo „mama”. (Tab. 2)

Tab. 2. Liczba wykonanych ćwiczeń przez TK (1991-1997)

Lata terapii ruchowej			Razem
1991-1993	1994-1995	1996-1997	
56 802	25 223	7 777	89 802
Łączny czas przebywania na macie korekcyjnej w chodzie w przód oraz w terenie pod górę i w dół (godz.)			
54,7	36,0	8,2	98,9

Źródło: Szot 1997, s. 43-57.

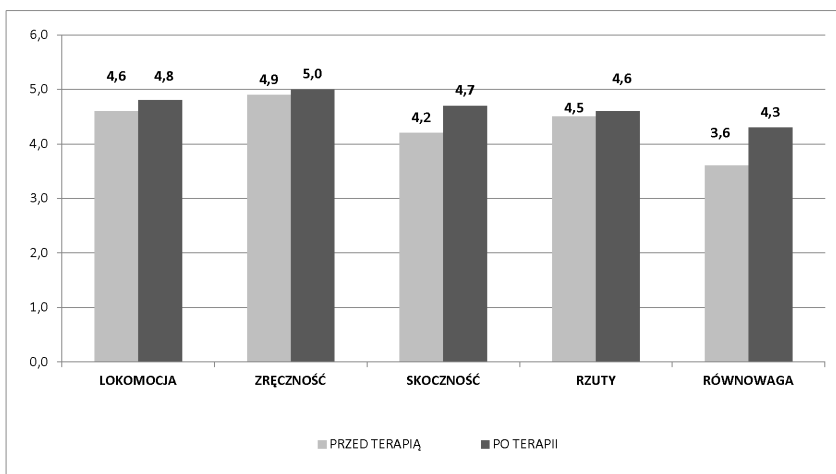
Rezultaty wpływu ruchu na zdolności motoryczne osób z zespołem Aspergera

Idea zbadania postępu w kształtowaniu się zdolności motorycznych osób z zespołem Aspergera powstała w 2008 r. Inicjatorem tego pomysłu było Stowarzyszenie Osób z Zespołem Aspergera w Warszawie. Badania przeprowadzono w Akademii Wychowania Fizycznego i Sportu w Gdańsku z uwagi na doświadczenia, jakie wynikały z badań terapii ruchowej osób autystycznych, a także na dysponowanie zespołem profesjonalistów z zakresu metodologii badań i aparatury pomiarowej. Celem tych badań było sprawdzenie oddziaływania ruchu na dzieci z zespołem Aspergera, posiadające objawy przypominające autyzm i porównanie ich z rezultatami wcześniejszych badań dzieci autystycznych. Autorzy zamierzali odpowiedzieć na pytanie: czy pod wpływem zastosowanej terapii metodą stymulowanych seryjnych powtórzeń ćwiczeń nastąpił postęp w kształtowaniu się zdolności motorycznych osób z zespołem

Aspergera? W tym celu zastosowano test Progress Assessment Chart (PAC), który objął 5 parametrów zdolności motorycznych, warunkujących ruchowe zachowanie człowieka w rozwoju ontogenetycznym (Grechuta 2011, s. 65-68, 83-84).

Ćwiczeniom fizycznym poddano 10 osób w okresie 3-miesięcznej terapii. (Wykres 1). W prezentowanych pięciu zdolnościach motorycznych: lokomocja, zręczność, skoczność, rzuty i równowaga, po ćwiczeniach uzyskano zadowalające rezultaty. Najlepsze wyniki zanotowano w równowadze i skoczności (odpowiednio 3.6 i 4.3, a także 4.2 i 4.7)

Wykres 1. Uśrednione rezultaty zdolności motorycznych uzyskanych przed i po zastosowaniu terapii ruchowej, prowadzonej metodą stymulowanych seryjnych powtórzeń (SSP).

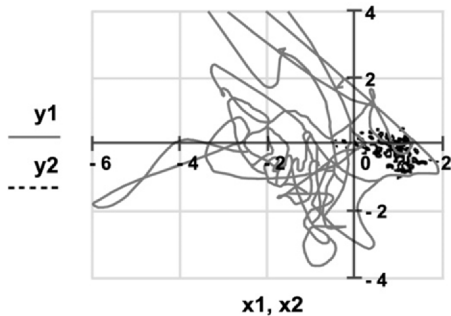


Źródło: Grechuta 2011, s. 83.

Rezultaty wpływu ruchu na równowagę statyczną osób autystycznych

W 2001 r. przeprowadzono badania 4 dzieci posiadających cechy autystyczne, by wykazać, czy specjalnie dobrane ćwiczenia wpływają na zmiany w statyce ciała, mierzonej obiektywną metodą przy pomocy platformy tensometrycznej, podłączonej do komputera. Opracowania dokonano przy pomocy programu Mathcad. Przeanalizowano wychylenie środka ciężkości ciała w płaszczyźnie czołowej (w lewo i prawo) oraz płaszczyźnie strzałkowej (w przód i w tył), odchylenie standardowe i długość całkowitą. Dokonano dwóch grup pomiarów: przed zastosowaniem terapii ruchowej i po jej zakończeniu. Na statokinezyogramie linią ciągłą i kolorem ciemnoszarym zaznaczono wychwiania przed ćwiczeniami, linią kropkowaną, czarną – po ćwiczeniach. (Wykres 2) Na wykresie widać, że po zakończeniu ćwiczeń wychwiania zbliżają się do przecięcia osi x i y, długość całkowita z wartości 123.3 zmniejszyła się do 35.9, odchylenie standardowe obniżyło się z 1.337 do 0.241.

Wykres 2. Rezultaty badań osoby z autyzmem MS przed i po zastosowaniu terapii ruchowej



Badania diagnostyczne, przed terapią

- próba 1 (15.12.2001)
- kolor ciemnoszary
- P_1, T_1, L_1, P_1

Badania drugie, końcowe, po terapii

- próba 2 (18.05.2002)
- kolor czarny
- P_2, T_2, L_2, P_2

PARAMETRY ROZKŁADU

Odchylenie standardowe (1D) wyznaczono w stosunku do wartości średniej próby, oddzielnie dla osi x oraz y:

- Lewo-prawo
 - Odchylenie, próba 1, L-P=**1,195**
 - Odchylenie, próba 2, L-P=**2,892**
- Przód-tył
 - Odchylenie, próba 1, P-T=**1,758**
 - Odchylenie, próba 2, P-T=**0,328**

Odchylenie standardowe (2D) wyznaczono w stosunku do średnich współrzędnych x, y

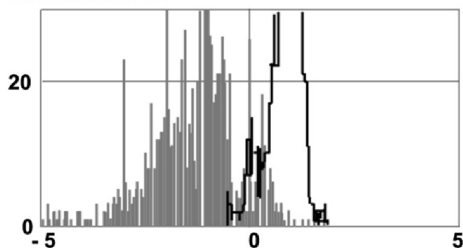
- Odchylenie standardowe, próba 1=**1,337**
- Odchylenie standardowe, próba 2=**0,241**

Amplituda – różnica pomiędzy maksymalnym a minimalnym wychyleniem w danym kierunku

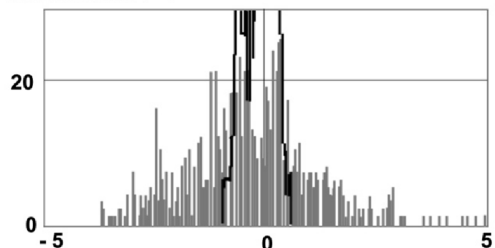
- Amplituda L_1-P_1 =**7,85**; L_2-P_2 =**2,38**
- Amplituda P_1-T_1 =**10,74**; P_2-T_2 =**1,52**

Długość całkowita: Próba 1 – **123,376**, Próba 2 – **35,914**

HISTOGRAM L-P



HISTOGRAM P-T



Źródło: Szot 2004, s. 134.

O ile w pierwszej próbie wychwiania były rozproszone w osi x (od +2 do -6) i w osi y (od +4 do -4), to w drugim badaniu zanotowano ich koncentrację w przecięciu osi x i y. Histogram wychyleń Lewo-Prawo (L-P) wyraża tendencję zmniejszania się amplitudy wychyleń w płaszczyźnie strzałkowej, charakterystycznej dla osób zdrowych. Nastąpiła również siedmiokrotna poprawa wychwian w przód i w tył (P1 i T1) z 10.74 początkowej wartości diagnostycznej do 1.52 w pomiarze końcowym. W oparciu o uzyskane wyniki wnioskujemy, że pod wpływem ruchu następuje wyćwiczenie równowagi statycznej, ważnego komponentu koordynacji ruchowej.

Podsumowanie

W zakresie terapii osób autystycznych i z zespołem Aspergera wydano kilka zwartych prac naukowych. Pierwsze opracowanie (Szot 1997, wyd. I, 2003, wyd. II) zawiera wyniki badań 22 dzieci i próbę kontroli wysiłkowych dwóch chłopców na cykloergometrze, drugie (Szot 2004) podsumowuje dotychczasowe rezultaty, prezentując różnicę w przemianie materii i równowadze statycznej dzieci autystycznych i zdrowego rodzeństwa, a także zawiera 20 załączników, dotyczących rezultatów badań biochemicznych, wartych kontynuowania w przyszłości (Szot 2004, s. 169-179).

W takcie prowadzonych badań zaobserwowano, że równoległe z prowadzoną terapią ruchową następowały zmiany zachowań, komunikacji niewerbalnej, werbalnej i funkcjonowania w otoczeniu. Dlatego w 2002 r. przeprowadzono kolejne badania, które miały potwierdzić lub obalić hipotezę o wpływie ćwiczeń ruchowych na rozwój komunikacji osób z autyzmem. Po badaniu stwierdzono, że prowadzenie ukierunkowanej terapii ruchowej dla dzieci autystycznych poprawiło ich stan kliniczny w zakresie współdziałania, ustępowania niepokoju i lęku, jak również nawiązywania kontaktu z otoczeniem. Zmniejszyły się nasilenia zachowań aspołecznych (Masłowski, Szot, Błęszyński 2006, s. 51-55).

W kolejnym opracowaniu zespół autorów zamieścił wyniki badań bodźca ruchowego, powodującego zmiany w motoryce, równowadze i komunikacji dzieci z zespołem Aspergera. W opracowaniu zwrócono uwagę na ważność systematycznych ćwiczeń, będących podstawą skutecznej terapii. Stwierdzono, że 3 miesięczna terapia ruchowa była czynnikiem wspomagającym rozwój dzieci z zespołem Aspergera, co w istotny sposób spowodowało przyrost umiejętności w zastosowanych skalach (Szot, Błęszyński, Specht 2011, s. 87-125).

W Gdańsku od 2002 r. wydajemy również półrocznik „Autyzm”. Adresatem treści zawartych w tym czasopiśmie są przede wszystkim rodzice osób z rzadkimi zaburzeniami rozwojowymi, terapeuci placówek specjalistycznych, studenci na uniwersytetach i akademiach wychowania fizycznego, zajmujący się problematyką pedagogiki specjalnej, rewalidacji, resocjalizacji, psychologii klinicznej i wychowawczej (Autyzm. Półroczniki 2002-2005; Autyzm. Półroczniki 2006-2012). Mamy nadzieję, że treści tej publikacji, wygłoszone na naszej konferencji w Sopocie, mogą być inspiracją do dalszych badań wielu pokrewnych dziedzin naukowych, dotyczących terapii osób z rzadkimi zaburzeniami rozwojowymi.

Wnioski

1. Dowiedziono, że systematycznie prowadzona terapia ruchowa poprawia motorykę dziecka oraz komunikację, osłabia napięcia i niepożądane zachowania, jak również kształtuje równowagę statyczną, będącą ważnym komponentem koordynacji ruchowej.
2. Uzyskane wyniki stanowią podstawę do włączenia intensywnego - kontrolowanego – ruchu do programów edukacyjnych placówek, zajmujących się osobami z rzadkimi zespołami rozwojowymi, jako obowiązkowego środka terapeutycznego.

Literatura

1. *Autyzm. Półrocznik 2002-2005*, nr 1-4. Krajowe Towarzystwo Autyzmu oddział Gdańsk.
2. *Autyzm. Półrocznik 2006-2012*, nr 5-12. Fundacja Dom Rain Mana, Sopot.
3. Grechuta K., 2011. Postęp w kształtowaniu się zdolności motorycznych. [W:] *Terapia ruchowa osób z zespołem Aspergera. Implikacje praktyczne* (red. Z. Szot, J. Bleszyński, C. Specht). Wyższa Szkoła Informatyki w Łodzi.
4. Masłowski J., Szot Z., Bleszyński J., 2006. *Terapia ruchowa a rozwój komunikacji osób autystycznych*. AWFIS w Gdańsku.
5. Szot Z., 1997. *Aktywność ruchowa w terapii dzieci autystycznych*. AWF w Gdańsku. Wyd. I.
6. Szot Z., 2003. *Aktywność ruchowa w terapii dzieci autystycznych*. AWFIS w Gdańsku. Wyd. II.
7. Szot Z., 2004. *Autyzm - terapia ruchowa - badania interdyscyplinarne*. AWFIS w Gdańsku.
8. Szot Z., 2006. *Wykorzystanie metody stymulowanych seryjnych powtórzeń ćwiczeń w indywidualnej terapii ruchowej osób autystycznych*. AWFIS w Gdańsku.
9. Szot Z., 2008. Uzasadnienie ważności stosowania terapii ruchowej dla osób autystycznych. [W:] *Autyzm. Półrocznik 7-8/2008*. Fundacja Dom Rain Mana.
10. Szot Z., Bleszyński J., Specht C., 2011. *Terapia ruchowa osób z zespołem Aspergera. Implikacje praktyczne*. Wyższa Szkoła Informatyki w Łodzi.

5.

Tożsamość osób ze spektrum autyzmu. Wspomaganie rozwoju.

Danuta Kłopocka
Fundacja Adapa, Gdynia

Jeżeli człowiek nie dotrzymuje kroku swoim towarzyszom, to może dlatego, że słyszy głos innego bębna. Pozwólcie mu iść w takt muzyki, którą słyszy, jakkolwiek innego metrum i jakkolwiek odległej. (Henry David Thoreau, 1854)

Taki cytat Luke Jackson, trzynastoletni chłopiec z Zespołem Aspergera, umieścił na początku swojej pierwszej książki na temat przypadłości, na którą cierpi. I zanim rozpoczął tekst właściwy, dodał jeszcze: „Dedykowane tym, którzy czują, że są inni. Zawsze pamiętaj, że inne jest świetne!”. Książka została opublikowana po raz pierwszy w Wielkiej Brytanii 10 lat temu. Zadziwia dojrzałością, wnikliwością, humorem i wiedzą, której często brakuje nawet specjalistom. Zadziwiałaby nawet, gdyby Luke napisał ją dziś, jako 23-latek. Nic dziwnego więc, że należy do kanonu literatury z zakresu tematyki ASD. Luke pisze nadal. Wykłada. Zaangażowany jest we wszystko, jak się wydaje, co dotyczy zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD) i pomocy osobom, które są nimi dotknięte. Tak samo jak Temple Grandin rozumie i akceptuje swoją inność. Pomimo niej lub dzięki niej robi to, co lubi i to, co umie. Wśród ludzi, którzy go rozumieją i dla ludzi, którzy go potrzebują.

Nie zawsze jednak osoby z ASD mają taką szansę rozwoju, jak Luke. Często nie jest to spowodowane brakiem możliwości rozwoju z powodu „warunków wewnętrznych” lecz odpowiadają za to „warunki zewnętrzne”, w jakich osoby te się znajdują. Brak odpowiedniej diagnozy, brak odpowiedniej terapii, brak odpowiedniego wsparcia ze strony najbliższych. Te czynniki są w stanie nie tylko zaburzyć, ale i całkowicie uniemożliwić rozwój tożsamości osobom z ASD. Nie sposób więc nie zauważyć, że, niestety, nie zawsze „inne jest świetne”.

Celem wykładu na grudniowej konferencji 2012 w Sopocie, którego streszczeniem jest niniejszy artykuł, było wprowadzenie w tematykę rozwoju tożsamości, zwrócenie uwagi na stadia rozwoju tożsamości, na różnice w rozwoju tożsamości u osób z ASD i ONT (osób z Autyzmem/z Zespołem Aspergera i osób neurotypowych) oraz na konsekwencje, wynikające z różnic w wychowaniu i kształceniu dzieci z autyzmem i bez autyzmu. Na konsekwencje, wynikające z rodzaju i wymiaru terapii, jakiej jest poddawane dziecko. I w tym miejscu nie sposób nie zapytać:

- Co ma wpływ na odmienny sposób rozwijania się tożsamości u osób z ASD?
- Co specyficznego jest w doświadczaniu (zewnętrznym i wewnętrznym) osób z ASD?

Tożsamość jest określana w psychologii na wiele różnych sposobów i rozpatrywana z różnych perspektyw, stąd bierze się też duża liczba określeń, oznaczających to pojęcie. Analizując pojęcie tożsamości zawsze zastanawiamy się równocześnie nad:

- pojęciami pokrewnymi poczuciu tożsamości,
- definicjami tożsamości (w różnych teoriach osobowości),
- poczuciem własnej tożsamości,
- źródłami informacji o sobie,
- aspektami poczucia tożsamości,
- rozwojem poczucia tożsamości (wg różnych koncepcji osobowości),
- teorią relacji z obiektem, teoriami poznawczymi, rozwojowo-poznawczymi, psychoanalitycznymi.

Jeśli przypomnimy sobie stadia rozwoju poczucia tożsamości (ja opierałam się na stadiach rozwojowych Eriksona), już sama refleksja nad którymkolwiek z powyższych punktów pozwoli zauważyć duże różnice w rozwoju i doświadczaniu rozwoju przez osoby z ASD. Im silniejszych zaburzeń w kontaktach ze światem doświadczają, im mniej otrzymują wsparcia, tym mniejszą mają szansę na pozytywne zakończenie którejkolwiek fazy rozwoju. W całej bowiem inności, jaka wydaje się być udziałem wszystkiego, co dotyczy osób z ASD, to co jest konieczne, by ich rozwój postępował, jest dokładnie tym samym u osób bez ASD. W tym miejscu należy zaznaczyć, że wszystkie strategie terapeutyczne, wychowawcze, które tak znacznie odbiegają od tych, jakie stosujemy wobec dzieci bez ASD, często zaburzają jeszcze bardziej zamiast pomóc. Ich oddziaływanie ogranicza się bowiem jedynie do zewnętrznych aspektów zachowań, nie wpływając pozytywnie na to, co – z punktu widzenia stymulacji rozwoju – najważniejsze (prawa rozwoju tożsamości nie są tym samym, co prawa logiki, jeśli na inność nałożymy inność, nie otrzymamy „takiej samości”).

Definiując tożsamość jako taką, definiujemy poczucie tożsamości, które często określane jest jako „ja”. Do tego, by „ja” mogło zaistnieć niezależnie od „my”, konieczny jest odpowiedni do fazy i stopnia rozwoju pewien poziom samowiedzy i poczucia tożsamości grupowej. Tu pojawia się problem, związany ze źródłami informacji o sobie, z zaufaniem czy z nieufnością i z wykształceniem świadomego poczucia zaufania czy nieufności, które umożliwia kontakty z zewnętrżnością inne, niż na poziomie odruchów wykształconych behawioralnie (oczywiście odpowiednio do poziomu rozwoju poznawczego w danej fazie rozwoju). W dalszej kolejności można mówić o tym, co stanowi kolejne „źródła informacji o sobie”, czyli: o autonomii i zwątpieniu, inicjatywie, poczuciu winy, pracowitości a poczuciu niższości, poczuciu tożsamości, „takiej samości” a pomieszaniu ról, intymności a izolacji, o twórczości a stagnacji, poczuciu spełnienia a rozpacz. Próba wyobrażenia sobie, jak mogą doświadczać tych „źródeł informacji o sobie” osoby z ASD, dla tych z nas, którzy mają je wśród najbliższych, nie jest łatwe, zwłaszcza, że zaraz potem pojawiają się kolejne pytania:

- Gdzie znajduje się prawdziwe „ja” osób z ASD, na ile jest ono autonomiczne, a na ile jest odzwierciedleniem wyobrażeń osób z otoczenia?
- Czy można mówić o w pełni rozwiniętym i dojrzałym poczuciu tożsamości u osób z ASD?
- Czy u osób z ASD może być zakończony proces dojrzewania społecznego i emocjonalnego?

- Które z kryzysów rozwojowych Eriksona mogą być pomyślnie zakończone u osób z ASD?
- Jaki obraz siebie mają osoby z ASD?
- Jaki wpływ na kształtowanie się tożsamości mają ich problemy z komunikacją?
- Jaki wpływ na kształtowanie się tożsamości mają ich deficyty poznawcze?
- Czy tożsamość osób z ASD jest tożsamością zaburzoną?

Poczucie tożsamości jest subiektywne. Rozpoczyna się wraz ze świadomością dziecka, że istnieje ono jako niezależna jednostka w świecie, w którym żyją podobne obiekty zewnętrzne, ma jednak własne pragnienia, myśli, wspomnienia i powierzchowność, które różnią je od innych ludzi. Poczucie „ja” jest „zbudowane ze wszystkich twierdzeń, obrazów, wyobrażeń i odczuć, które umożliwiają jednostce określenie siebie”.

A jak ma się do tego autyzm/ASD? Autyzm stanowi, ogólnie ujmując, rodzaj pułapki rozwojowej. Często bowiem to wszystko, co ma pomóc w funkcjonowaniu osób z ASD, jeszcze bardziej zaburza ich rozwój. I nie trzeba tu nawet wspominać o „twardych” procedurach ABA, wystarczy pomyśleć o codziennej wielogodzinnej terapii jeden na jeden, tak (wydawałoby się) niezbędnej dla dzieci z ASD, a tak nieodpowiedniej z punktu widzenia praw rozwoju. Jeśli mamy w tym miejscu ochotę zadać pytanie „dlaczego?”, przypomnijmy sobie definicje, dotyczące kształtowania się „ja” i ponownie zastanówmy się, w jaki sposób dotyczą one tego, czego doświadczają w rozwoju osoby z ASD.

- Samowiedza: „wiedza dotycząca samego siebie, zdobyta w toku wielorakich doświadczeń osobistych i społecznych. Jest systemem uogólnień, poznawczych reprezentacji samego siebie oraz siebie w świecie, nazywanym »strukturą ja«”. (Kozielecki)
- „Ja”: „względnie stabilna i zorganizowana hierarchicznie struktura, która wpływa na odbiór i zapamiętywanie kolejnych doświadczeń przez podmiot i nadaje im znaczenie”. (Epstein)
- Tożsamość grupowa: „Identyfikacja z określoną grupą, postrzeganie siebie jako części jakiejś całości. Tożsamość jest podstawą do budowania więzi z innymi ludźmi”. (DK)

Jeśli doznaliśmy trudności w próbie wyobrażenia sobie, jak doświadczają zewnętrzności (źródła informacji o sobie) osoby z ASD, to spróbujmy teraz pomyśleć o nas samych, o naszym własnym poczuciu tożsamości. O tym, jak kształtuje się tożsamość niezaburzona. Pomyślmy o tym, jakie mamy:

- informacje o sobie i przeświadczenia na swój temat (zasymilowane w toku doświadczeń życiowych).

W jaki sposób odczuwamy:

- różnicowanie od innych obiektów (kim jestem, jakie są moje cechy charakterystyczne, dotyczące fizyczności i sposobu funkcjonowania).

Co wpływa na to, że odczuwana jest przez nas:

- świadomość spójności w czasie i przestrzeni (subiektywny obraz świata, w którym „ja” jest odróżniane od innych obiektów i od świata zewnętrznego).

Poczucie „ja” jest bardzo indywidualnie doświadczane. W sposób nierozzerwalny wiąże się z kontekstem społeczno-kulturowym (zauważanie różnic i podobieństw do innych ze względu na wiek, płeć, przekonania, zainteresowania, itp.) i to ono właśnie pozwala jednostce angażować się w sprawy otaczającego ją świata. Oczywiście więc, że w przypadku, gdy zaburzenia rozwojowe utrudniają (czy uniemożliwiają) angażowanie się w świat zewnętrzny, utrudniają (czy wręcz uniemożliwiają) także prawidłowy rozwój „ja”, co z kolei wpływa na jakość odczuwania zewnętrzności, a raczej brak jakiegokolwiek jakości tego odczuwania. Aby był możliwy rozwój, musi istnieć możliwość pozytywnego odczuwania „źródeł informacji o sobie”. I nie ma innych źródeł niż samoobserwacje, relacje innych ludzi, relacje z innymi ludźmi i umiejętność odnajdywania w sobie cech, należących do innych.

Autyzm/ASD, jako całościowe zaburzenie rozwoju, diagnozuje się w trzech głównych płaszczyznach:

- upośledzenie wyobraźni (np. sztywna orientacja poznawcza, sztywne przetwarzanie),
- upośledzenie komunikacji (np. nieumiejętność rozpoczęcia rozmowy, niewłaściwy język, oszczędne odpowiedzi),
- upośledzenie interakcji społecznych (np. niezajomość sygnałów niewerbalnych, nieskładny lub sztywny język ciała).

Jeśli przez pryzmat tych sfer zaburzeń popatrzymy na główne aspekty poczucia tożsamości, wymieniane w literaturze przedmiotu:

- poczucie odrębności od otoczenia,
- poczucie ciągłości własnego „ja” pomimo upływu czasu i zmian, jakie zaszły w człowieku,
- poczucie wewnętrznej spójności,
- poczucie posiadania wewnętrznej treści,

to widzimy ogrom trudności, które trzeba pokonać, by dać/stworzyć jakiegokolwiek szanse na „normalny” rozwój osobom z ASD. Jeśli teraz (po wstępnym przypomnieniu) prześledzimy kolejne fazy rozwoju (wg Eriksona), z łatwością dostrzeżemy te kompetencje, które nie mają możliwości wykształcenia się z powodu warunków, w których funkcjonuje dana osoba z ASD lub też ograniczeń, narzuconych przez poziom jej funkcjonowania. Najczęściej są to kompetencje, związane z funkcjonowaniem w tożsamej, rówieśniczej grupie.

Programy terapii grupowej, takie jak Goldstein’a, Vermullen’a czy konstruowane doraźnie tzw. programy interwencji społecznej, są niezbędne, jeśli chcemy zwiększyć (stworzyć) szanse osobom z ASD na wyrównanie deficytów rozwojowych z zakresu tożsamości. Powinny opierać się na stworzeniu tożsamej co do poziomu funkcjonowania grupy rówieśniczej, tak dobranej, by istniała wewnątrz niej, przynajmniej potencjalnie, możliwość wzajemnej akceptacji i współpracy. W praktyce ten warunek jest trudny do spełnienia. Programem powinno być objęte również środowisko rodzinne i społeczne osób z ASD, co jest jeszcze trudniejsze. Aby terapia była skuteczna, nie może być traktowana jako doraźna, krótkotrwała interwencja. Musi być rozłożona w czasie. Często w wymiarze lat, nie miesięcy. Zmiana, praca nad zmianą, jest procesem trudnym. Nie tylko dla osób z ASD. Podjęcie terapii grupowej często wymaga też najpierw terapii indywidualnej.

Fundacja ADAPA, która na terenie Trójmiasta (Gdyni) zajmuje się pomocą osobom z autyzmem i innymi zaburzeniami rozwoju, w roku 2012 realizowała projekt z zakresu interwencji społecznej, opartej na wspomaganiu rozwoju. Był to pierwszy tego typu projekt w woj. pomorskim, realizowany ze środków pozostających do dyspozycji gminy. Projekt trwał od lipca – grudnia 2012 r. Opierał się o:

- wsparcie indywidualne,
- wsparcie konsultacyjne dla rodziców/opiekunów,
- szkolenie dla nauczycieli, asystentów, opiekunów.

Dalszym jego etapem było włączenie beneficjentów do programów terapii grupowej, realizowanych przez fundację już bez indywidualnego wsparcia. W fundacji realizujemy terapię grupową dla osób o różnych poziomach funkcjonowania, zarówno poznawczego jak i rozwojowego. Aby zmaksymalizować pozytywne efekty terapii, nasze grupy opierają swój program na konkretnych aktywnościach (dostępnych dla członków grupy) i każda z osób ma możliwość wyboru grupy. I tak pracujemy poprzez: Klub Tańca Towarzyskiego, Klub Dramy, Klub Piłki Koszykowej, Klub Bębniarzy oraz Klub Ladies, w którym główny nacisk położono na rozwój tożsamości płciowej.

Wysoko funkcjonujące dorosłe osoby z ASD pracują w grupie, realizującej program typu TUS (trening umiejętności społecznych) w oparciu o założenia programu Vermullen'a. Klub TUS pracuje już trzeci rok i ma bardzo pozytywne efekty terapeutyczne. Od września 2013 r. planujemy utworzyć kolejne kluby dla innych grup wiekowych: młodzieży i dzieci.

Tożsamość, zarówno indywidualna, jak i społeczna, jest pewnym potencjałem. Występuje w stanie latentnym (W. Łukaszewski, 2012). Oznacza to, że jest gotowa, ale nie jest w danym momencie używana. Nikt przecież nie myśli bez przerwy o swoich wyjątkowych właściwościach, nie rozważa cały czas swoich przynależności grupowych i swoich ról społecznych. Co więcej, nie w każdych warunkach tożsamość będzie się aktywizować. Można jednak wskazać okoliczności, w których tożsamość danego człowieka zostanie przeniesiona ze stanu latentnego do stanu aktywnego. Można więc również stymulować rozwój tożsamości poprzez stwarzanie, inicjowanie okoliczności, w których tożsamość będzie aktywizowana. Stwarzanie tego typu okoliczności jest podstawą programów, wg których przebiegają spotkania w naszych grupach terapeutycznych/klubach zainteresowań. Na przykład tożsamość indywidualna aktywizuje się zawsze wtedy, kiedy istnieje okazja do zademonstrowania lub udowodnienia swojej wyjątkowości, odmienności w porównaniu z innymi, czy też przewagi nad innymi. Co więcej, aktywizacja ta nie ogranicza się do sytuacji, gdy porównania są korzystne dla danej osoby. Sytuacje takie, jak wyróżnienie, ale i atak na „ja”; sukces, ale też brak oczekiwanego sukcesu - wszystko to sprzyja aktywizacji tożsamości indywidualnej. Podobnie jest z tożsamością społeczną. Pierwszym etapem jest wytworzenie poczucia przynależności i wyboru grupy. Utożsamienie z grupą nastąpi zarówno dzięki doświadczeniu poczucia niedoceniienia, braku sukcesu, jak i przewagi nad innymi grupami. A więc: my „sekcja bębniarzy”, my zespół „Jumbo Blue”, my „uczestnicy zajęć Warsztatu” itd. Elementy, które aktywizują wytworzenie przynależności grupowe, są nieraz bardzo proste, np.: koszulki z samodzielnie wybraną nazwą i logo, profil na facebooku. Zapraszamy na profil fb Adapy. Zobaczcie, jak

dumni są nasi podopieczni, pozując do zdjęć w takich samych koszulkach. Dumni z logo i nazwy, którą wybrali sami, z ogromnym trudem, ale wspólnie. Ucieszą się z waszych polubień, sprawdzają je na zajęciach grupowych regularnie. My „REKINY Z HALLERA” brzmi świetnie, prawda?

Bibliografia:

1. Jackson Luke, *Świry, dziwadła i Zespół Aspergera*, Warszawa: Fraszka Edukacyjna, 2005
2. Erikson Erich H., *Dzieciństwo i społeczeństwo*. Poznań: Dom Wydawniczy Rebis, 1997
3. Harpur John, Lawlor Maria, Fitzgerald Michael, *Interwencje społeczne dla nastolatków z Zespołem Aspergera*. Warszawa: Fraszka Edukacyjna, 2012
4. Łukaszewski Wiesław, *Szanse rozwoju osobowości*. Warszawa: Książka i Wiedza, 1984
5. Reykowski Janusz, *Motywacja, postawy prospołeczne a osobowość*. Warszawa: PWN, 1979
6. Łukaszewski Wiesław [i in.], *Tożsamość: trudne pytanie kim jestem*. Sopot: Smak Słowa, 2012
7. Vermeulen Peter, *I Am Special*. London: Jessica Kingsley Publishers, 2000
8. *Zespół Aspergera w okresie dojrzewania*. Pod red. Liane Holliday Willey. Warszawa: Fraszka Edukacyjna, 2006

6.

Rola zajęć plastycznych w edukacji i terapii dzieci i młodzieży z autyzmem. Scenariusz zajęć arteterapeutycznych z ceramiki w obszarze uczenia teorii umysłu.

*Dorota Ślepowron-Korwin
Zespół Placówek Oświatowych nr 2 we Wrocławiu*

Zamiast wstępu

Już od prawie 70 lat psychologowie, psychiatrzy, pedagodzy, neurologi, naukowcy i badacze z różnych dziedzin nauki z różnym skutkiem poszukują przyczyn powstawania autyzmu. Coraz częściej mówi się o wielu czynnikach, składających się na jego etiologię. Obecnie istnieje wiele podejść do przyczyn autyzmu:

- genetyczne (Asperger, Nissen),
- psychologiczne i psychoanalityczne (Timbergerowie, Prekop, Bettelheim, Mahler),
- zaburzenia postrzegania i przetwarzania informacji (Frith, Hermelin),
- organiczne uszkodzenia mózgu (Delacato, Rimland),
- deficyt teorii umysłu i zaburzeń centralnej koherencji.

Teoria umysłu, neurony lustrzane, a autyzm.



Fot. 1. Georges de La Tour. *The Card-Sharp with the Ace of Clubs*. c. 1620-1640. Oil on canvas. Kimbell Art Museum, Fort Worth, TX, USA (*Oszust z asem karo*)

Obraz de la Tour'a przedstawia cztery postacie: kobieta i dwaj mężczyźni przy stoliku grają w karty, obok kobiety stoi służąca z butelką i kieliszkiem napełnionym winem (Fot. 1.). Intencją malarza było przedstawienie intrygi rozgrywającej się na oczach widza: wskazują na to oczy i dłonie postaci z obrazu. Gdyby pokazać dziecku autystycznemu ów obraz, potrafiłoby wskazać i, jeśli używa mowy czynnej do komunikacji, opisać postaci na obrazku. Nie umiałoby jednak opisać intencji ani tego, co czują i myślą osoby rozgrywającego się na obrazie dramatu.

Termin określany mianem „teorii umysłu” pojawił się po raz pierwszy w 1978 roku. Został wprowadzony przez D. Premacka i G. Woodruffa. Stwierdzili oni, że procesy, zachodzące w umysłach ludzkich, są nieobserwowalne, lecz możemy o nich wnioskować na podstawie mimiki twarzy, gestykulacji, wypowiedzi, zachowania oraz doświadczeń, wynikających z kontaktów społecznych i uświadamiania sobie własnych stanów umysłu.

Założenie Premacka i Woodruffa stało się punktem wyjścia dla obecnie najbardziej badanego diagnostycznie i terapeutycznie obszaru prac psychologicznych. S. Baron-Cohen, A. Leslie i U. Frith wysunęli hipotezę, że podłożem obserwowanych w autyzmie jakościowych zaburzeń w kontaktach społecznych, komunikacji oraz wyobraźni jest deficyt poznawczy. W autyzmie nie dochodzi do osiągnięcia pełnej dojrzałości systemu, odpowiedzialnego za rozpoznawanie własnych stanów umysłu oraz wnioskowanie przez analogię o stanach innych ludzi.

W latach 90. ubiegłego stulecia Giacomo Rizzolatti i jego współpracownicy z Parma University badając małpy odkryli, że pewna grupa neuronów, zlokalizowana w przedniej części ich mózgu (w obszarze F5), aktywowała się zarówno podczas obserwowania, jak i wykonywania podobnych czynności – na przykład gdy małpa patrzyła, jak ktoś podnosi z ziemi orzeszek, albo podnosiła go sama. Nowsze badania z wykorzystaniem techniki neuroobrazowania wskazują, że wspomniane neurony, zwane lustrzanymi, znajdują się również w ludzkim mózgu, w polu 44, zwanym obszarem Broki, który jest odpowiednikiem małpiego obszaru F5. Powyższe odkrycia skłoniły badaczy z Włoch do wysunięcia hipotezy, że lustrzane neurony pozwalają nam zrozumieć obserwowane czynności poprzez mapowanie ich we własnym mózgu, w obszarach aktywowanych podczas wykonywania podobnych czynności. Rośnie też liczba dowodów wskazujących, że te lustrzane właściwości przypuszczalnie stanowią mózgową podstawę bardziej złożonych procesów poznania społecznego. Chodzi tu o rozumienie intencji innych osób czy zdolność „wchodzenia w czyjąś skórę”, aby lepiej zrozumieć jego argumenty podczas dyskusji. Ponieważ lustrzane neurony zdają się odpowiadać za funkcje, których brakuje w mózgach osób z autyzmem, Williams i współpracownicy zasugerowali, że dysfunkcja systemu neuronów lustrzanych, w skrócie MN (od ang. mirror neurons), pojawia się właśnie u osób z tym zaburzeniem rozwojowym. Badacze ci sądzą również, że dysfunkcja MN może powodować nie tylko trudności w rozumieniu myśli czy intencji innych, ale także brak empatii i zdolności naśladowania. Naśladownictwo jest istotnym elementem interakcji społecznej – za przykład niech posłuży zaraźliwe ziewanie. Czy to neurony lustrzane stanowią mózgową podstawę tych zachowań i czy rzeczywiście brakuje ich w mózgach osób autystycznych? By monitorować neurony lustrzane w ludzkim mózgu, neurokognitywiści wykorzystują szeroki wachlarz technik obrazowania. Relatywnie nową metodą jest funkcjonalny rezonans magnetyczny (fMRI – ang. functional magnetic resonance

imaging). Metoda ta wykorzystuje fale radiowe oraz silne pole elektromagnetyczne do wykrywania obszarów mózgu, które są aktywne podczas wykonywania danej czynności. Technika fMRI pokazuje obszary, gdzie dociera najwięcej krwi nasyconej tlenem. Są to zarazem rejony bardziej aktywne, więc potrzebują więcej tlenu. Iacoboni i jego współpracownicy prosili uczestników badania, by poruszali palcem i jednocześnie patrzyli na inną osobę, która robiła dokładnie to samo lub coś zbliżonego. Badacze przy tym skanowali mózgi uczestników. Okazało się, że niezależnie od tego, co osoby badane widziały, w ich mózgach aktywowały się te same obszary. Gdy badani robili dokładnie to samo, co obserwowali u innych – poziom aktywacji był istotnie wyższy. Potwierdza to istnienie systemu neuronów lustrzanych, który to system odpowiada za dopasowywanie wykonania czynności do tego, co widzimy. Badanie fMRI dowiodło również, że gdy dzieci z autyzmem obserwują i naśladują mimikę czyjejs twarzy, ich system MN nie wykazuje aktywności. Jest to kolejny dowód na to, że ta dysfunkcja neuronalna może być przyczyną ich trudności społecznych.

Neurony lustrzane są podgrupą neuronów, zlokalizowanych w różnych partiach mózgu: zakręt czołowy dolny (kierowanie ruchami ciała i ocena zamiarów), zakręt kątowy (rozumienie znaczenia słów i łączenie informacji czuciowej), wyspa (uczestniczy w odpowiedziach bólowych i wstrętu), przednia część zakrętu obręczy (regulowanie empatii i innych emocji). Przejawiają one swoją aktywność wtedy, kiedy człowiek obserwuje czynność drugiej osoby i nie bierze udziału w danej czynności. Według autorów, dzieci z autyzmem mają uszkodzoną tę grupę neuronów, dlatego w ich zachowaniu występują zaburzenia wymienionych wyżej czynności, za które odpowiedzialna jest dana grupa neuronów. Hipotezę tę poparto wieloma badaniami, przeprowadzonymi przez różne grupy badaczy, z zastosowaniem różnych technik monitorowania aktywności nerwowej. We wszystkich tych badaniach dowiedziono, że aktywność neuronów lustrzanych w badanych polach mózgowych u osób autystycznych jest widocznie zaburzona w porównaniu do wyników badań osób zdrowych.¹

Deficyt teorii umysłu oraz centralnej koherencji.

Od ponad 15 lat [E. Pisula, 2001] badania naukowców, zajmujących się problematyką autyzmu, kierują się w stronę teorii umysłu i jej deficytu. Badania wykazują, iż większość osób z autyzmem, bo ok. 60-70% [Pisula 2001] ma tę zdolność znacznie ograniczoną, nie rozumie więc tym samym, że inni ludzie mogą myśleć, mieć inne przekonania, pragnienia, czy intencje. Osoby autystyczne nie mają także zdolności odczytywania, co dzieje się w umyśle drugiego człowieka, poprzez informacje płynące z jego spojrzenia, mimiki, gestykulacji, czy tonu głosu. Brak powyższych zdolności powoduje, że zachowania innych osób w otoczeniu stają się nieprzewidywalne dla dziecka autystycznego.

Na podstawie przeglądu badań nad specyfiką rozwoju teorii umysłu u dzieci autystycznych S. Baron-Cohen i J. Sweettenham [Pisula, 2000] opracowali listę problemów przejawianych przez nie w tym zakresie:

- nie radzą sobie z zadaniami, gdzie widzenie prowadzi do myślenia,
- nie różnicują między tym, jak coś wygląda, a tym, czym w rzeczywistości jest,

¹ Na podstawie zasobów internetowych oraz publikacji w: Newsweek, Polityka, Charaktery

- w mowie spontanicznej rzadko używają słów, odnoszących się do stanu umysłu (myśleć, wyobrazić sobie, wiedzieć),
- nie rozumieją stanu umysłu, jakim jest udawanie i nie potrafią udawać,
- nie identyfikują obszaru oczu w twarzy, jako ważnego źródła informacji na temat emocji, a także stanu umysłu,
- rozumieją jedynie proste związki między emocjami a wydarzeniami, ale nie rozumieją bardziej złożonych przyczyn emocji,
- nie widzą różnicy między tym, że coś stało przypadkiem, a tym, że ktoś zrobił to celowo,
- nie rozumieją, na czym polegają intencje,
- nie rozumieją, że ktoś je zwodzi, oszukuje, chce nimi manipulować,
- nie są w stanie zrozumieć metafor ani ironii, tzn. tego, co wykracza poza dosłowny komunikat,
- mają trudności z empatią, rozumieniem motywacji i przekonań własnych oraz innych ludzi,
- nie potrafią spontanicznie, intuicyjnie wyciągać wniosków, dotyczących stanów umysłu innych ludzi, a także mają ograniczoną zdolność rozumienia własnej konstrukcji psychologicznej,
- brakuje im modelu i intuicji w pojmowaniu umysłów innych oraz własnego.

Idea, że osoby z autyzmem są „ślepe umysłowo”, jest jedną z najbardziej przekonujących teorii, próbujących wyjaśnić naturę społecznych trudności, na jakie te osoby natrafiają. Niekorzystanie z osobistego zestawu koncepcji psychologicznych, tzn. nieużywanie teorii umysłu, ażeby zrozumieć, które motywy, pragnienia, percepcje i emocje stanowią część relacji z drugą osobą, czyni je wręcz „analfabetami” w określonej przestrzeni kontaktów społecznych [Szatmari, 2007, B. Winczura 2008]. Prowadzone badania eksperymentalne w wybranej grupie dzieci autystycznych pokazały, że zastosowanie treningu społeczno-poznawczego, opartego na ideach dziecięcej teorii umysłu, okazało się przydatne. Nie przyniosło jednak w pełni oczekiwanych rezultatów. Udało się minimalnie nauczyć dzieci dostrzegać różnice między fantazją a rzeczywistością. Oznacza to, że dzieci te z większą łatwością będą rozumiały różnice między pozorami, złudzeniami i wrażeniami a otaczającą je rzeczywistością. Daje im to szansę na lepsze zrozumienie w życiu społecznym faktu, że perspektywy percepcyjne i przekonania poszczególnych osób mogą się różnić, mimo że odnoszą się do tego samego obiektu [B. Winczura² 2008].

„Nie udało się także podczas prowadzonej terapii nauczyć dzieci umiejętności rozpoznawania emocji prostych i kognitywnych. Świat gestów, wyrazu oczu, mimiki, postawy ciała podczas rozpoznawania stanów emocjonalnych był dla nich wysoce nieczytelny” [op.cit.]

Zjawisko centralnej koherencji wiąże się z łączeniem pewnych cech i informacji danego zjawiska w całość. Jest to umiejętność abstrahowania (pomijania jednego elementu) na rzecz całości zjawiska tak, by uchwycić jego istotę. Osoby autystyczne nie mają rozwiniętej tej zdolności, co ujawnia się w ich tendencji do skupiania się na elementach całości, mało znaczących detalach, pomijaniu ogółu na rzecz szczegółu.

² Winczura B., Dziecko z autyzmem. Wyd. 2. Kraków 2008

Zajęcia z terapii plastycznej są doskonałą formą usprawniania dziecka autystycznego. Sposób przeprowadzania zajęć wyraźnie osadzonych w strukturze czasu oraz wprowadzenie struktur zadaniowych i możliwości wyboru aktywności przez dziecko zapewnia mu poczucie bezpieczeństwa.

- Zajęcia tworzywami bezkształtnymi oraz materiałami dostarczającymi bodźców dotykowych pomagają w „współdzieleniu uwagi”, poczucia własnego ciała oraz poczucia sprawstwa.
- Usprawnienie percepcji wzrokowej, małej motoryki, współpracy obu rąk, koordynacji wzrokowo–ruchowej przez realizację: wycinanek, wylepianek, odlewów gipsowych, malowanie itp. poprawia funkcjonowanie struktur ruchowych w mózgu (odpowiedzialnych także za ruchowy aspekt mowy).
- Sytuacje zadaniowe pozwalają w naturalny sposób poszerzać rozumienie mowy oraz doskonalić mowę czynną (w przypadku dzieci mówiących). Włączanie do zajęć etykiet (nazw) przedmiotów oraz aktywności w przypadku dzieci czytających daje rozumienie sytuacji.
- Udział w zajęciach plastycznych pozwala dzieciom na porządkowanie otaczającej rzeczywistości przez posługiwanie się różnorodnymi materiałami oraz przekładanie wrażeń zmysłowych na rzeczy materialne (tworzenie reprezentacji).
- Terapia plastyczna stymuluje rozwój procesu kształtowania poczucia własnej tożsamości.
- Poprawia się funkcjonowanie społeczne przez współtworzenie z innymi, czy odzwierciedlanie własnego „ja” w relacjach z innymi.
- W sytuacji naturalnej następuje generalizowanie umiejętności samoobsługowych (porządkowanie miejsca pracy).
- Zajęcia plastyczne zawsze gwarantują dziecku sukces.

Scenariusz zajęć arteterapeutycznych z ceramiki w obszarze uczenia teorii umysłu.

Temat: Maski

Prowadzący: Dorota Ślepowron-Korwin.

Uczestnicy: dzieci i młodzież z autyzmem – zajęcia indywidualne i grupowe (2-3 uczniów).

Miejsce: pracownia plastyczna w Zespole Placówek Oświatowych nr 2 we Wrocławiu (Szkoła Podstawowa nr 102 dla Uczniów z Autyzmem, Gimnazjum nr 58 102 dla Uczniów z Autyzmem).

Czas trwania: cykl trzech spotkań po 2 godziny lekcyjne.

Cele:

- Doświadczenie wartości stymulacyjnych gliny (czucie powierzchniowe: mokre, zimne, gładkie, szorstkie oraz czucie głębokie: miękkie, twarde);
- Poznanie funkcji maski w teatrze i kulturach wielu narodów na świecie (Ameryka, Azja, Afryka, Europa);
- Poznanie bogactwa ekspresji ludzkich stanów emocjonalnych na podstawie ilustracji (zdjęć) – rozpoznanie stanów emocjonalnych, naśladowanie ich przed lustrem;
- Przełożenie w praktyce umiejętności postrzegania twarzy ludzkiej i wiedzy nt. teorii umysłu na materiał plastyczny;

- Posługiwanie się narzędziami do pracy zgodnie z ich przeznaczeniem, utrwalanie podstawowych zasad pracy w glinie:
- odcinanie kawałków gliny struną,
- wałkowanie na podłożu z grubego płótna,
- planowanie kolejności wykonywanych przez siebie czynności: określenie wielkości maski (kształt), zaznaczenie i zaprojektowanie oczu (kształtu), nosa (wielkości), ust (kształtu, wielkości), zaprojektowanie zmarszczek mimicznych, adekwatnych do rodzaju emocji, wyrażanych przez maskę,
- wycinanie i doklejanie elementów, wykonanych z gliny przy użyciu „szlikieru” (spoiwa);
- Umiejętność bezpiecznego zachowania się w pracowni;
- Umiejętność sprzątania swojego stanowiska w pracowni;
- Czerpanie radości ze swoich działań, odczuwanie sprawstwa i satysfakcji z wykonanych prac.

Materiały:

- Lusterko, pozwalające na oglądanie własnej twarzy przy naśladowaniu stanów emocjonalnych, przedstawionych na fotografiach.
- Ilustracje masek teatralnych oraz etnicznych różnych kultur i narodów; zdjęcia dzieci, przedstawiające różne stany emocjonalne.
- Gлина.
- Narzędzia do pracy w glinie: wałki, oczka, noże, igły itp.
- Angoby (rodzaje polewy), pędzle, szkliwo, piec ceramiczny.

Metody:

- Podające,
- Praktyczne działanie.
- Przebieg zajęć:

lp	Zadania	Czynności dziecka	Czas przeznaczony:
1	<p>Część wstępna: Wprowadzenie do tematu zajęć: maska i jej funkcja w kulturze i tradycji różnych społeczeństw. Demonstracja fotografii i ilustracji masek, przeszukiwanie zasobów internetowych.</p> <p>Zwrócenie uwagi na ekspresję ludzkiej twarzy – sposoby wyrażania stanów emocjonalnych w oparciu o historyjki społeczne (wyraz oczu, układ brwi, zmarszczki mimiczne, kształt i wyraz ust).</p>	<p>Uczniowie słuchają, zadają pytania szczegółowe.</p> <p>Uczniowie oglądają fotografie, ilustracje, samodzielnie przeszukują zasoby internetowe, oglądają rekwizyty (maski, zgromadzone przez nauczyciela – etniczne i ozdobne karnawałowe).</p> <p>Na podstawie historyjek społecznych uczniowie ćwiczą przed lustrem „miny”, wyrażające cztery podstawowe stany emocjonalne.</p>	<p>10-15 min</p> <p>10-15 min</p> <p>5-10 min</p>

2	<p>Część zasadnicza zajęć (rozłożona w czasie – co najmniej trzy spotkania): Przygotowanie stanowiska do pracy.</p> <p>Modelowanie i instruktaż przy wałkowaniu i kształtowaniu gliny z użyciem właściwych narzędzi. Tworzenie reprezentacji stanów: radości, złości, smutku, strachu. Wykonanie przez uczestników zajęć ozdób maski wg. własnego pomysłu. Wybranie barw i pokrycie angobą lub tlenkami. Wykorzystanie barw do podkreślenia emocji, wyrażanych przez maskę. Wypał w piecu na biskwit.</p> <p>Szkliwienie</p> <p>Wypał w piecu</p>	<p>Przygląda się, naśladuje, współuczestniczy wykonując proste polecenia: podkład, przygotowanie narzędzi, takich jak struna, igła garncarska, nożyki, cykliny, wałek. Uczeń naśladuje, podejmuje samodzielnie czynności: wałkowania, wycinania samodzielnie lub wg formy – szablonu. Określa wygląd twarzy w zależności od stanu emocjonalnego: oczy i brwi, usta i zmarszczki mimiczne wokół ust, czoło. Próbuje stworzyć reprezentację stanów emocjonalnych.</p> <p>Uczeń wykorzystuje przygotowane przez nauczyciela zdjęcia, wydruki z Internetu do zdobienia maski lub zdobi na podstawie własnych pomysłów. Uczeń wybiera samodzielnie barwy i maluje angobą lub tlenkami. Wykorzystanie barw do wzmocnienia efektów. Uczeń obserwuje proces ładowania ceramiki do pieca, uczestniczy także w procesie rozładowywania pieca po wypale, obserwuje różnice w wyglądzie swojej pracy. Uczeń poznaje różne techniki szkliwienia: przez polewanie, zanurzanie, malowanie, opryskiwanie. Uczeń ponownie uczestniczy w procesie przygotowywania ceramiki do wypału: przygotowanie półek i słupków do pieca, układanie ceramiki, ustawianie pieca.</p>	2 x po 1,5 godz. zegarowej
3	Zakończenie zajęć	Wystawa prac uczniów. Ich wypowiedzi na temat procesu powstawania i emocji z tym związanych.	
4	Zwieńczenie	Wystawa prac dzieci, wykorzystanie efektów pracy uczniów do pracy z innymi dziećmi.	

Uzasadnienie wyboru tematu zajęć:

Zarówno psycholodzy placówki, jak i pedagodzy specjaliści, pełniący funkcje wychowawców klas, realizują zaplanowane w indywidualnych programach edukacyjno-terapeutycznych ćwiczenia z zakresu teorii umysłu. Ćwiczenia te są podzielone na pięć poziomów. Dobre opanowanie poziomu niższego pozwala na przejście na poziom wyższy. Wszyscy nasi uczniowie nie funkcjonują na poziomie wyższym, niż III.

Ćwiczenia opisane w scenariuszu dotyczą I i II poziomu:

- I poziom – rozpoznawanie emocji na schematycznym obrazku/ilustracji.
- II poziom – rozpoznawanie emocji na podstawie zdjęć i prostych historyjek społecznych: jak się czujesz, gdy... np. dostałeś od mamy loda w wafelku i lód upadł ci na ziemię?
- III poziom – rozpoznawanie prostych emocji/intencji osób trzecich na podstawie historyjek społecznych, np. co czują inni, gdy... (np. co czuje Piotruś, gdy zobaczy ogromnego psa z wyszczerzonymi kłami?).

Wszyscy uczestnicy zajęć zostali wcześniej zdiagnozowani przez psychologa szkoły w zakresie teorii umysłu (ocena ich poziomu), a sposób prowadzenia zajęć był dostosowany do ich możliwości. Dzieci z autyzmem, jak już wspominałam wcześniej, bardzo często nie ogarniają wzrokiem całej twarzy osoby, którą widzą (widzą fragmentarycznie, zazwyczaj elementy twarzy poniżej nosa, głównie usta), a więc

oceniają emocje na podstawie ekspresji ust. W zaproponowanych ćwiczeniach chodziło o skierowanie uwagi dziecka również na ekspresję oczu, zmarszczki mimiczne.

Wcześniej na zajęciach dzieci przygotowywały maski własnych twarzy, wykorzystując bandaże gipsowe. Maski te posłużyły jako rekwizyty w przygotowywanym spektaklu teatralnym z okazji Europejskiego Tygodnia Autyzmu. Fakt, że nad teorią umysłu pracują równolegle różni terapeuci, ma za zadanie generalizowanie umiejętności teorii umysłu na coraz wyższych poziomach, a tym samym wspierania umiejętności społecznych naszych podopiecznych.



Fot. 2. Maska – Efekt finalny, jeszcze wilgotny...

Wnioski z realizacji scenariusza zajęć arteterapeutycznych:

Temat zajęć i sposób jego realizacji, czyli wyrażania emocji w materiale plastycznym, okazał się dla uczestników bardzo interesujący. Dzieci i młodzież skutecznie przełożyły na materiał plastyczny wyrażane emocje w twarzy ludzkiej. Doświadczyły radości i satysfakcji w czasie tworzenia. Kontakt z gliną pozwolił im na „zaspokojenie głodu” sensorycznego oraz na wyciszenie emocji (relaksujące działanie gliny na zmysły dotyku i czucia głębokiego). Opanowały umiejętności pracy z tym materiałem (łączenie elementów), utrwaliły umiejętności posługiwania się narzędziami (pędzle, nożyki, dłuta, igła garncarska). Powtórzyły i utrwaliły mentalnie sposób wyrażania emocji przez człowieka. Potrafiły wyodrębnić swoje własne prace spośród innych i określić emocje, które chciały wyrazić. Zrealizowały pozostałe cele zawarte w scenariuszu zajęć. Obserwacja zachowania uczestników wskazuje na pewne istotne zjawiska:

- Wszystkie osoby zaczynały tworzyć maski od emocji „wesoły”.
- Inne emocje w kolejności to zły/ rozszłoszczony, zdziwiony. Maski „smutny” nie wykonało żadne dziecko/osoba.

- Zajęciom towarzyszyła bardzo dobra atmosfera rozluźnienia i dobrego nastroju (zajęcia spełniły funkcję terapeutyczną).
- Większość masek (naśladujących rzeczywiste twarze) była jednobarwna, brak elementów abstrakcji. Na podstawie tak małej próby nie podejmuję się interpretacji kolorystyki wybieranej przez dzieci.

Powstało pytanie, dlaczego zawsze maska „wesoły” była wykonywana przez uczestników zajęć w pierwszej kolejności. Osobiście myślę, że ekspresja radosnej twarzy jest dla wszystkich najbardziej czytelna. Niezależnie od tego, kim jesteśmy, lubimy otaczać się ludźmi radosnymi, życzliwymi. I jest to prawda uniwersalna, dotycząca nas wszystkich.

Bibliografia

1. „Arteterapia - terapia sztuką w praktyce” nr 2/2008
2. Frith Uta, *Autyzm: wyjaśnienie tajemnicy*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, 2008
3. Moor Julia, *Śmiech, zabawa i nauka z dziećmi o profilu autystycznym*. Warszawa: Wydawnictwo „Cyklady”, 2006
4. Szulc Wita, *Sztuka i terapia*. Warszawa: Centrum Metodyczne Szkolenia Nauczycieli Średniego Szkolnictwa Medycznego, 1993
5. Winczura Barbara, *Dziecko z autyzmem: terapia deficytów poznawczych a teoria umysłu*. Wyd. 2. Kraków: Oficyna Wydawnicza „Impuls”, 2008

Rozwijanie funkcjonalnych umiejętności komunikowania się dzięki PECS.

Magdalena Kaźmierczak

Pyramid Educational Consultants of Poland, Poznań

PECS to skrót od nazwy Picture Exchange Communication System, na całym świecie znane właśnie jako PECS.

PECS jest metodą nauczania wczesnych umiejętności porozumiewania się za pomocą obrazków i stawia czoło kluczowym trudnościom wszystkich tych osób, które nie używają mowy jako podstawowej modalności do komunikowania się, a więc staje naprzeciw najistotniejszym trudnościom osób z autyzmem. Zarówno dzieci jak i dorośli z autyzmem mają potrzeby takie, jak każdy z nas, ale często nie potrafią ich wyrazić lub wyrażają je w sposób, który nie jest akceptowany społecznie. Osoby z autyzmem w związku z ich problemami komunikacyjnymi często krzywdzą, a czasem nawet ranią siebie lub innych, niszczą otaczające je środowisko. Brak umiejętności porozumiewania się ma bardzo negatywny wpływ na nie same, a także na całe rodziny. Rodziny zostają wykluczone z ich dotychczasowego życia, towarzystwa, żyją w odosobnieniu, szukają i niestety często nie znajdują pomocy u różnych specjalistów. Rodzice najczęściej walczą z „trudnym” zachowaniem swoich dzieci (krzykiem, kopaniem, pluciem, rozbijaniem głowy o ścianę, rzucaniem, niszczeniem zabawek i mebli itd.) nie zdając sobie sprawy, że rozwijając skuteczny system komunikacji automatycznie mogą zredukować większość tych właśnie „trudnych” zachowań. Rosnąca liczba dowodów naukowych wskazuje, że Picture Exchange Communication System umożliwia osobom z autyzmem przełamywanie barier społecznych i problemów z komunikacją. Gdy dzieci dzięki obrazkom, a później bardzo często wypowiedzianym słowom, zyskują możliwość wyrażania swoich potrzeb i pragnień, wówczas ich kontekstowo niepoprawne zachowania mają tendencję do zmniejszania się. Udowadniają to zarówno liczne badania naukowe, jak i ponad 20-letnie doświadczenie zawodowe założycieli firmy Pyramid – Lori Frost i Andiego Bondy oraz całego zespołu Pyramid.

PECS to 6 faz treningowych – bardzo konkretnych rozwiązań, strategii i procedur nauczania komunikacji za pomocą obrazków. To także praca nad rozwijaniem „9 umiejętności kluczowych”, niezbędnych do tego, aby użytkownik PECS był osobą samodzielnie funkcjonującą i komunikującą się. Deficyty tych precyzyjnie zdefiniowanych przez dr A. Bondiego umiejętności są najczęstszą przyczyną angażowania się w zachowania trudne, tym samym praca nad ich rozwijaniem powinna być priorytetem w każdym działaniu terapeutycznym.

PECS jest bardzo skutecznym i funkcjonalnym systemem komunikacji dla osób, u których rozwój mowy jest zaburzony lub opóźniony, a także dla tych, które nie mówią w ogóle. Zatem PECS może być alternatywnym systemem porozumiewania się dla tych, którzy nie posługują się mową lub systemem wspomagającym komunikację

u osób, u których mowa już wystąpiła. Badania pokazują, że PECS znacznie obniża próg trudności nabywania mowy, a tym samym wpływa pozytywnie na jej rozwój.

System Komunikacji PECS polega na wymianie obrazka na pożądaną rzecz.

Na przykład: jeśli uczeń chce bawić się swoją ulubioną zabawką, daje „słuchaczowi” (nauczycielowi, rodzicowi, terapeutce) obrazek przedstawiający daną zabawkę, a „słuchacz” podaje ją uczniowi. Na samym początku treningu PECS uczymy wymiany obrazka, a nie wskazywania na obrazek. Wymiana jest tutaj słowem kluczowym, ponieważ właśnie dzięki wymianie mamy pewność, że użytkownik nawiązuje interakcje z partnerem komunikacyjnym.

Uczymy także kilku strategii, które promują błyskawiczne nabywanie umiejętności spontanicznej komunikacji – a więc dążymy do tego, aby użytkownik zainicjował interakcję społeczną, konkretnie interakcję komunikacyjną, a nie komunikował się z nami wyłącznie w odpowiedzi na zadane pytanie (spontaniczny komunikat „Chcę pić” vs. pytanie: „Chcesz pić?”, odpowiedź: „Tak”).

Uczniowie zaczynają od rozwijania umiejętności wyrażania prośb w początkowych fazach PECS, następnie, dzięki stopniowaniu trudności i stosowaniu specyficznych metod nauczania, w kolejnych fazach nabywają umiejętność komentowania otaczającego ich świata i odpowiadania na pytania komentujące/poznawcze. Te dwie ostatnie funkcje są szczególnie istotne, ponieważ, mimo iż uczniowie nie posiadają prawidłowo rozwiniętej mowy, mogą z powodzeniem uczestniczyć w wielu zajęciach edukacyjnych i dzięki PECS odpowiadać na pytania poznawcze, takie jak: Co to jest? Ile jest 2+2? Co widzisz? itp.

W przypadku osób z autyzmem rozwój mowy przebiega wolniej, niż rozwój innych umiejętności. Nie musimy czekać, aż mowa będzie w pełni rozwinięta, żeby kształtować umiejętności takie, jak na przykład opisana powyżej umiejętność odpowiadania na pytania poznawcze. A więc dziecko, które ma zaburzoną mowę i nie jest w stanie odpowiedzieć na pytanie: „Co widzisz na tablicy?”, może za pomocą zdania, zbudowanego z obrazków, udzielić wyczerpującej odpowiedzi.

Czym jest Podejście Pyramid?

Uważamy, że powodzenie każdego treningu komunikacji, również PECS, wymaga stworzenia usystematyzowanego, jednolitego środowiska nauczania zarówno w domu, jak i w szkole czy przedszkolu, dlatego proponujemy rozwiązania, które pomagają stworzyć takie środowisko – proponujemy PODEJŚCIE PYRAMID (THE PYRAMID APPROACH).

PODEJŚCIE PYRAMID obejmuje zasady szerokiego spektrum stosowanej analizy zachowania i podkreśla konieczność rozwijania funkcjonalnych umiejętności komunikacyjnych bez względu na używaną modalność. Zależy nam, aby dziecko lub dorosły potrafili wyrażać swoje potrzeby, a później odpowiadać na pytania, zadawać pytania, komentować różne fakty, odpowiadać na komentarze innych osób bez względu na to, jakiej modalności używają – mowy, obrazków, wyrazów pisanych czy języka migowego. Zdarza się, że osoby z zaburzeniami rozwoju potrafią mówić, ale mówią tylko do siebie lub do przedmiotów martwych. Czasem wypowiadają słowa, a nawet całe

zdania, które są zupełnie wyrwane z kontekstu albo potrafią wymówić konkretne wyrazy, ale nie wiedzą, w jakiej sytuacji tych wyrazów użyć.

Zdarza się, że po wielu tygodniach pracy z logopedą uczeń potrafi wymówić na zajęciach słowo "pić", a potem w domu nie umie użyć tego słowa, mimo że jest spragniony i, zamiast poprosić o picie, ciągnie mamę za włosy lub przejawia inne „trudne” zachowanie. Dlatego uważamy, że tak ważne jest zrozumienie, czym jest funkcjonalne podejście do tematu i praca nie tylko nad mową, ale głównie nad funkcjonalnością mowy u tych osób.

PODEJŚCIE PYRAMID to źródło konkretnych wskazówek dla nauczycieli, którzy szukają najwyższej jakości interwencji dla uczniów z autyzmem oraz odpowiedzi na pytania: dlaczego zachowania trudne występują, jak uczyć i czego uczyć. Jest także źródłem wiedzy dla rodziców, którzy chcą dowiedzieć się jak świadomie zmienić swoje oczekiwania wobec dzieci, aby te chciały się z nimi komunikować. Jak uczyć, a nie tylko opiekować się.

Autor (dr Andy Bondy) definiuje swoją metodę jako „aktywne zaangażowanie w efektywne nauczanie”. Obiektywne badania pokazują, że stosowanie solidnie usystematyzowanych zasad nauczania, które jednocześnie są łatwe do wprowadzania, w znacznym stopniu przyczynia się do osiągnięcia spektakularnych wyników w rozwijaniu rozmaitych umiejętności uczniów.

Metoda pomaga nauczycielom i rodzicom skupić się na analizie JEDNOSTKI. Najistotniejszym punktem odniesienia jest to, co dana osoba lubi, jakie są jej mocne strony, jakie posiada słabości i które umiejętności kluczowe powinniśmy rozwijać, aby pomóc jej w osiągnięciu sukcesu.

Metoda zakłada, że każdy uczeń jest gotowy do tego, by się uczyć. Pytaniem krytycznym jest: czy nauczyciel jest gotowy, by nauczać? Metoda w bardzo precyzyjny sposób opisuje, jak uczyć: definiuje konkretne typy lekcji, strategie nauczania oraz strategie poprawy błędów. Dostarcza bardzo precyzyjnych narzędzi nauczania i jednocześnie wyklucza, że dobrym nauczycielem jest wyłącznie ten, kto ma „dar” lub „wyjątkowe podejście”. Zakłada, że dobry nauczyciel oprócz „dobrego serca” ma dobry warsztat pracy. Zakłada także, że każdy może stale udoskonalać swoje techniki nauczania.

Dziś dzięki Podejściu Pyramid osoby z autyzmem na całym świecie mogą się uczyć i robić postępy większe, niż jeszcze kilkanaście, a może nawet kilka lat temu niektórzy mogli sobie wyobrazić. Osoby z autyzmem uczęszczają do normalnych szkół, potrafią zadbać o siebie w domu, efektywnie odnaleźć się w sytuacjach społecznych i towarzyskich. Wzrasta także liczba autystycznych osób pracujących. I to jest cel. Zależy nam na tym, żeby rodzice stali się skutecznymi terapeutami swoich dzieci, żeby wiedzieli, jak radzić sobie w sytuacjach życia codziennego, żeby umieli odpowiedzieć sobie na pytania, które są kluczowe w pracy z dziećmi autystycznymi.

Czym PECS i Podejście Pyramid wyróżniają się spośród innych metod?

Przede wszystkim tym, iż skupiamy się na rozwijaniu funkcjonalnych umiejętności komunikowania się, a nie wyłącznie na rozwijaniu mowy. Bardzo wielu użytkowników PECS dzięki tej metodzie zaczyna w końcu mówić – funkcjonalnie posługiwać się mową. Są jednak osoby, u których mowa nigdy nie wystąpi, niezależnie metody, którą stosujemy. Po prostu pewne predyspozycje wrodzone nie pozwalają na to, by

mowa wystąpiła. Niestety, takie wnioski – czy mowa kiedyś wystąpi czy nie, możemy wyciągnąć dopiero po kilku latach terapii. Nikt na początku terapii nie może stwierdzić jednoznacznie, że mowa na pewno wystąpi lub, że na pewno nie wystąpi. W związku z tym musimy zastanowić się co jest lepsze:

1. Stosowanie metod, które promują wyłącznie rozwój mowy bez podkreślenia jej funkcjonalności i stwierdzenie po kilku latach, że mowa jednak nie wystąpi? Dziecko zostaje wówczas bez mowy oraz bez żadnego narzędzia do porozumiewania się. Musimy tutaj także pamiętać, że zanim dziecko nauczy się posługiwać mową funkcjonalnie, a więc w taki sposób, żeby wyrazić swoje najpilniejsze potrzeby i prośby, bardzo często dochodzi do ukształtowania się wielu zachowań trudnych.

Czy...

2. Stosowanie metody, która promuje rozwijanie umiejętności porozumiewania za pomocą obrazków i równoczesne rozwijanie mowy? Wówczas w momencie, gdy jednak dojdziemy do wniosku, że mowa niestety nie wystąpi, zostajemy z silnym systemem komunikacyjnym, który nie dopuścił do ukształtowania się wielu zachowań trudnych.

Oczywiście promowanie pierwszego rozwiązania jest dużo bardziej ryzykowne.

Zostały przeprowadzone badania, które opisały skuteczność PECS i skuteczność metod, rozwijających wyłącznie mowę. Wyniki badań jednoznacznie pokazały, że wśród użytkowników obydwu programów 60% dzieci zaczęło mówić. Oznacza to, że w programie rozwijania wyłącznie mowy 40% dzieci, u których mowa nie wystąpiła, po 6-u miesiącach terapii zostało nie tylko bez mowy, ale także bez umiejętności funkcjonalnego porozumiewania się i, niestety, z bagażem trudnych zachowań.

W programie PECS 40% dzieci, u których mowa nie wystąpiła, skutecznie porozumiewało się za pomocą obrazków. Warto tutaj podkreślić, że po zakończeniu programu PECS dzieci mogą przejść na inną modalność – syntezatory mowy, iPhon'y, iPod'y, słowa pisane itd.

Wszystkie ostatnie badania pokazują, że użycie PECS znacznie zwiększa prawdopodobieństwo wystąpienia i rozwoju mowy.

W Polsce wiele szkół, placówek i organizacji wykorzystuje elementy PECS. Niestety, aby osiągnąć skuteczność, musimy stosować PECS, a nie tylko jego elementy. Panuje przekonanie, że stosowanie obrazków w obojętnie jaki sposób jest tym samym, co stosowanie PECS. PECS jest protokołem wprowadzania obrazków, pochodzących obojętnie z jakiego źródła (Boardmaker, symbole Makatonu, Piktogramy), ale nie jest używaniem obrazków w obojętnie jaki sposób. Często terapeuci nadużywają nazwy PECS - niestety, ze szkodą dla swoich podopiecznych. Wynika to oczywiście z głębokiego niezrozumienia tematu.

Jakie są zalety stosowania PECS?

Po pierwsze – system wymaga bezpośredniej interakcji z drugą osobą od samego początku. Pamiętajmy, że w PECS podajemy, a nie wskazujemy. Wskazywanie

obrazka nie zapewnia, iż czynność komunikacyjna jest skierowana do drugiej osoby. To, co czyni PECS systemem jedynym w swoim rodzaju, to fakt, iż użytkownik PECS wchodzi w interakcje ze „słuchaczem” lub inaczej Partnerem Komunikacyjnym. Użytkownik podchodzi do drugiej osoby i podaje mu obrazek.

Drugą niewątpliwą zaletą korzystania z PECS jest to, iż od samego początku użytkownik inicjuje interakcje. Trening PECS rozpoczynamy od skupienia się na prośbach – używając terminologii Skinnera na mandach – a nie na komentowaniu czy taktach. Strategia ta przyczynia się do tego, iż użytkownicy PECS nabywają umiejętności komunikacyjne błyskawicznie – szczególnie uczniowie z autyzmem, dla których materialne, konkretne wzmocnienia mają dużo większe znaczenie, niż wzmocnienia społeczne.

Literatura:

1. <http://www.pecs-poland.com/research.php>
2. **Number 48** – Hart, S. L., & Banda, D. R. (2009). Picture Exchange Communication System with individuals with developmental disabilities: A meta-analysis of single-subject studies. *Remedial and Special Education, 31*, 476-488. “In summary, PECS may increase manding, social communicative behavior, and speech and decrease problem behaviors”. (p. 486)
3. **Number 87** – Tien, K-C. (2008). Effectiveness of the Picture Exchange Communication System as a functional communication intervention for individuals with Autism Spectrum Disorders: A practice-based research synthesis. *Education and Training in Developmental Disabilities, 43*, 61-76. “Taken as a whole, therefore, results of the studies reviewed provide evidence for the effectiveness of PECS; specifically, PECS is effective in enhancing functional communication skills of individuals with ASD. Therefore, PECS is recommended as an evidence-based intervention for this purpose.” (p. 74)
4. **Number 90** – Tincani, M. & Devis, K. (2010). Quantitative synthesis and component analysis of single-participant studies on the Picture Exchange Communication System. *Remediation and Special Education (Online First)*, 1-13. “The findings of this meta-analysis support the PECS as an effective intervention to promote functional communication for individuals with ASD and other disabilities” (p. 9)

Autystyczna intymność. Propozycje edukacyjne.

Betata Gajewska

Specjalny Ośrodek Szkolno-Wychowawczy nr 2 w Gdyni

Wśród wielu wyzwania, jakim muszą sprostać rodzice dzieci z autyzmem czy z syndromem Aspergera, jednym z większych i przynoszących najwięcej trudności jest czas adolescencji i aktywność seksualna ich dzieci.

Od ponad dwudziestu lat śledzę literaturę poświęconą autyzmowi. Zarówno tę badawczą, popularnonaukową, jak i literaturę piękną. U progu była to głównie literatura, dotycząca diagnozy autyzmu i rodzajów terapii. Mnie jednak od początku interesowały zagadnienia seksualności osób z autyzmem. Dwadzieścia lat temu w literaturze, przysyłanej mi przez przyjaciół i rodzinę z całego świata, centralnym punktem spraw, dotyczących sfery intymnej, była ochrona osób autystycznych przed wykorzystaniem seksualnym oraz nauka potrzeby intymności, masturbacja publiczna. Znajdowałam także opracowania z różnych krajów, w których rozważano kwestię edukacji seksualnej osób autystycznych - czego powinna dotyczyć, a także kto, kiedy i w jaki sposób powinien ją prowadzić. Z badań nad dorosłymi osobami z autyzmem, przebywającymi w domach dziennego lub stałego pobytu, przeprowadzonych na przykład w Australii wynikało, że opiekunowie mogą podejmować się roli edukatora, ale nie muszą tego robić, jeśli nie czują się do tego przygotowani, jeśli godzi to w ich poczucie bezpieczeństwa, narusza ich prywatność lub jest sprzeczne z wyznawanymi zasadami natury moralnej. Zazwyczaj opiekunowie, nie przeszkoleni w zakresie seksualności niepełnosprawnych, zauważali istnienie problemu intymności, ale go ignorowali, ewentualnie wprowadzali doraźne rozwiązania naprawcze. Dziś już nikt nie ma wątpliwości, że seksualność jest nieodłączną sferą naszego rozwoju, a edukacja seksualna, prowadzona od wczesnego dzieciństwa, musi być częścią edukacji osób niepełnosprawnych, w tym autystycznych.

Kiedyś problemy z seksualnością osób z ASD postrzegano tylko jako źródło niepotrzebnych problemów i skupiano się głównie na ich wyciszeniu. Teraz zarówno rodzice, jak i często sami autyści, podkreślają konieczność wprowadzania odpowiednich programów edukacyjnych, które pomogłyby w nauce właściwych zachowań seksualnych. Już mniej więcej od piętnastu lat piszę o konieczności wprowadzenia pewnych działań wychowawczych we wczesnym dzieciństwie, które będą stanowić taką podstawę, bazę do programu seksualnego. Niestety, większość rodziców uważa, że ich dziecko jest aseksualne, że „dzieciństwo to za wcześnie”, że to ich nie dotyczy. Dodatkowo rodzice w pierwszych latach życia dziecka przede wszystkim skupiają się na diagnozie i próbach „wyjścia” z autyzmu. Zaproponowałam Ośrodkowi Wczesnej Interwencji w Gdyni, że poprowadzę społecznie dla rodziców dzieci niepełnosprawnych konsultacje na tematy, związane z seksualnością ich podopiecznych. Przygotowaliśmy ulotkę, lecz przez miesiąc nikt się nie zgłaszał. Cóż się okazało?

Rodzice uznali, że problem nie dotyczy ich dzieci. Dodałam do ulotki informację, że działania wychowawcze i edukacyjne powinny się zacząć od chwili przyjścia dziecka na świat, ponieważ jest ono seksualne od momentu narodzin. Dopiero wtedy zgłosiło się do mnie czworo rodziców.

W Polsce poziom wiedzy seksualnej oraz umiejętności rozmawiania na intymne tematy jest, delikatnie mówiąc, bardzo niski, chociaż z roku na rok się poprawia. Widzę zielone światło dla dobrej, zdrowej edukacji seksualnej dla osób z autyzmem czy syndromem Aspergera. Co więcej, to nie dotyczy tylko czysto technicznych rozwiązań problemów z seksualnością, ale sięga dalej, właśnie do autystycznej intymności. Program treningu seksualnego dla osób ASD zależny jest nie tylko od stopnia niepełnosprawności intelektualnej, ale również, a może nawet przede wszystkim, od umiejętności komunikowania się z otoczeniem. Werbalizowanie swoich pragnień, umiejętność przedstawienia ich na piśmie czy poprzez symbol graficzny, znacznie ułatwia podejmowanie treningu seksualnego przez specjalistów lub też tylko prowadzenie konsultacji, mającej na celu wyjaśnienie niewiedzy czy wątpliwości.

U osób ze znacznymi i głębokimi problemami w komunikowaniu się wsparcie specjalistyczne będzie obejmowało podejmowanie działań interwencyjnych (naprawczych) w zakresie ich nieodpowiednich zachowań seksualnych oraz edukację rodziców i specjalistów, pracujących z tymi osobami.

Z jakimi problemami mogą się zgłaszać młode osoby z ASD i AS do lekarzy seksuologów, edukatorów seksualnych? Jeśli problemy dotyczą osób znacznie zaburzonych, to do specjalistów zazwyczaj zgłaszają się ich rodzice i opiekunowie. Wysoko funkcjonujący autyści czy osoby z syndromem Aspergera prawdopodobnie mają takie same problemy, jak większość nastolatków. A jakie to mogą być problemy? W latach 2004-2010 w Ogólnopolskiej Przychodni Specjalistycznej Towarzystwa Rozwoju Rodziny w Warszawie przeanalizowano grupę 181 osób w wieku 14-31 lat. W większości byli to mężczyźni, którzy zgłaszali się z problemami zaburzeń identyfikacji płci, zaburzeniami erekcji i przedwczesnym wytryskiem. U kobiet w wieku 18-31 lat problemy dotyczyły najczęściej zaburzeń identyfikacji płci, dyspareunii i zaburzeń pożądania.

Adolescencja i wczesna dorosłość to trudna dla młodego człowieka faza rozwojowa. Zmiany biologiczne, związane ze zwiększonym wydzielaniem hormonów, odpowiedzialnych za zmianę kształtów ciała oraz zmianę zachowania, a także zmiany psychologiczne, dotyczące procesów emocjonalnych i poznawczych, przynoszą młodym osobom spore trudności, a rozwój psychoseksualny może zostać zakłócony w przypadku przyspieszenia lub opóźnienia dojrzewania płciowego. Tym bardziej osobom dotkniętym spektrum autyzmu czas ten przynosi wyjątkowe nowe wyzwania i trudności.

W książce Christine Preibmann „Zespół Aspergera, jak z nim żyć, jak pomagać, jak prowadzić terapię”, wydanej przez GWP w 2012 roku, zamieszczono cały rozdział, dotyczący związków, przyjaźni, wchodzenia w relacje intymne osób z autyzmem i przyznam, że czytałam go z zacięciem. Problemy opisano w taki sposób, jakby nie dotyczyły autystów, tylko po prostu szerokiego spektrum osób, mających trudności w nawiązywaniu kontaktów społecznych. Przez ponad 20 lat śledzę programy terapeutyczne, które głównie próbują rozwiązać techniczne problemy seksualne osób z głębokim autyzmem. Interesuje mnie szczególnie nauka potrzeby intymności, akceptacja własnej tożsamości, w tym tożsamości płciowej, wchodzenie w czas dojrzewania

i akceptacja zmian własnego ciała, radzenie sobie z napięciem seksualnym, realizacja aktywności seksualnej. Nie znam programu, który wnikliwie analizowałby złożoność osobowości autystycznej pod kątem seksualnym. Sprawa samotności osób z autyzmem, która w ostatnim czasie jest dość delikatnie eksponowana w literaturze, czasem wydaje się nie stanowić problemu, którym trzeba się zająć. Autyści w dzieciństwie sprawiają wrażenie zadowolonych ze swojej dziecięcej samotności. Aby ich z tej samotności wyjąć, wprowadzaliśmy ich w integrację, zmuszaliśmy rodzeństwo do prób bawienia się z nimi, przytulaliśmy na siłę, integrowaliśmy z otoczeniem. I mamy teraz do czynienia z młodym pokoleniem osób z ASD i AS, które wyrosło nie na specjalistycznej terapii, ale na tej właśnie integracji. Jest to pokolenie świadome zysków, jakie daje możliwość uczenia się z rówieśnikami. Jest to także pokolenie, które jest świadome swojej inności i coraz częściej ma do niej żal. To pokolenie za chwilę, a może już teraz, będzie podejmować pracę zawodową, wchodzi lub będzie chciało wejść w związki. Samotność dla nich będzie stanowiła czasami ciężar zbyt trudny do samodzielnego udźwignięcia.

Kto może wesprzeć osobę z ASD i AS w rozwiązywaniu problemów życia intymnego? W rozwiązaniach niemieckich podaje się, że najwłaściwszy do tego będzie osobisty psychoterapeuta, który powinien być w tym zakresie przeszkolony. Gdyby jednak nie był na tyle kompetentny lub gdyby podopieczny przejawiał upodobania nieakceptowane przez terapeutę, aby rozwiązać dany problem seksualny należałoby skierować pacjenta do autentycznego specjalisty z zakresu seksuologii i autyzmu. Czy mamy takich przeszkolonych specjalistów, którzy dokonają odpowiedniej analizy zachowań seksualnych i przygotowują zasady interwencji?

Jak dotąd wszystkie programy, dotyczące edukacji seksualnej, opierały się głównie na nauce potrzeby intymności, przedstawianiu różnic w budowie kobiety i mężczyzny, poruszaniu zagadnień antykoncepcji oraz autoerotyzmu. Teraz przed nami, edukatorami, nowe wyzwania, które wytyczają nam wysoko funkcjonujące osoby z autyzmem. Wyzwania natury psychologicznej – wspieranie ich w nawiązywaniu i podtrzymywaniu relacji międzyrówieśniczych i przyjaźni, we wchodzeniu w związki, w tym w związki intymne. Będąc autystą trudno jest prowadzić flirt, grę w zdobywanie partnera. Proszę sobie przypomnieć, co dzieje się z naszym ciałem, gdy jesteśmy zakochani, podnieceni. Gdy pojawiają się przysłowiowe motylki.... Ciało poci się, czasami boli, to często trudne jest do zrozumienia. Ciało daje nam dziwne sygnały, mamy przyspieszony oddech, w ustach pojawia się nadmiar śliny, rozszerzają nam się źrenice. Dla autysty ten stan wcale nie musi być przyjemny. Wzbudza niepokój, lęk. Dodatkowo, dla mężczyzny i kobiety brak satysfakcji po podnieceniu seksualnym, czyli brak możliwości realizacji seksualnej, wiąże się z zaburzeniem poczucia bezpieczeństwa, z odczuwaniem bólu, nie tylko emocjonalnego, ale i fizycznego. Gdy do tego dodamy komunikaty pozawerbalne i werbalne, które często wykluczają się nawzajem, a są wysyłane przez tę drugą osobę, to możemy sobie łatwo wyobrazić stan totalnego chaosu, stan, który powoduje lęk i w najlepszym przypadku wycofywanie się z kontaktów intymnych. Proszę sobie wyobrazić, jak wyszeptane w ucho „schrupię cię” podczas flirtu lub seksu, może być odebrane przez autystę? Na dodatek mamy do czynienia z wielkim pragnieniem wejścia w związek intymny, posiadania kogoś bliskiego i jednocześnie z wielkim niezrozumieniem tej sytuacji, ze strachem i niepewnością, co ten związek przyniesie. Czy się uda?

I na koniec – w takim programie edukacji seksualnej powinna znaleźć się nauka (choć nie wiem, czy tego można nauczyć... przygotować do tego...) radzenia sobie ze zranieniami emocjonalnymi, z porzuceniem, które w konsekwencji może doprowadzić do obawy przed wchodzeniem w jakiegokolwiek związek przez osobę z autyzmem, nie tylko te intymne. Z mylnym odczytaniem intencji tej drugiej osoby, która wchodzi w relację z autystą.

Często w szkole, w której pracuję, obserwuję młodzież. Młodzi chłopcy z ASD i AS są początkowo bardzo atrakcyjni. Przypomniały mi się w tym momencie słowa mojej uczennicy, zauroczonej chłopakiem z autyzmem, nie zwracającym, zdawałoby się, na nią uwagi. „Pani Beatko, bo on ma takie piękne tajemnicze spojrzenie...” „A on w ogóle na ciebie patrzy?” „Nie, ale jak czasami tak przeleci tym swoim niebieskim spojrzeniem, to mnie aż...”. I tu urwała, przewróciwszy kilkakrotnie oczami. Związku dusz akurat między tą parą nie było, dziewczyna szybko pograżyła się w innej miłości. A ja dowiedziałam się, że to niebieskie spojrzenie było pełne lęku, ponieważ dziewczyna dość obcesowo przełamywała granice intymności tego młodego człowieka. W innym przypadku, kiedy dziewczyny zaczęły autystycznego chłopaka dotykając go, było dobrze, ale kiedy ten autysta z dość dużym opóźnieniem oddał dotyk, to mieliśmy problem z tak zwanym złym dotykiem.

Myślę, że przydałoby się też wsparcie dla partnerów osób z ASD, bo życie z taką osobą nie jest najłatwiejsze, nawet jeśli się ją bardzo kocha.

Czy mamy specjalistów, którzy są w stanie na dzień dzisiejszy poradzić sobie ze zranieniami emocjonalnymi autystów, z wspieraniem ich w przełamywaniu lęku podczas nawiązywania przyjaźni? Z prowadzeniem profesjonalnej psychoterapii? Otrzymanie darmowego, psychologicznego wsparcia nie jest łatwe i myślę, że nieprędko się zmieni. Autystyczna intymność może stanowić pewien problem dla ich rodziców i opiekunów. Stosując określone zasady postępowania mogą oni w znacznej mierze ułatwić wchodzenie w dojrzewanie, a potem w dorosłość, osobom z autyzmem, pokazać, jak zadbać o swoją intymność i jak ją chronić. 90% osób z autyzmem, co wydaje się bardzo zrozumiałe, uzyskuje podniecenie seksualne lub mimowolnie podnieca się, używając określonych przedmiotów, określonej faktury materiału, określonego zapachu, koloru. Wykorzystywanie przedmiotów jest bezpieczne i łatwiejsze, ponieważ dają się łatwiej kontrolować, niż drugi człowiek. Przedmiot nie sprawia problemów, jest zawsze na miejscu (oczywiście pod warunkiem, że nie zaginie niespodziewanie lub nie zniszczy się poprzez używanie), jest taki sam, niczego nie chce, nic nie mówi, pachnie tak samo. Jest bezpieczny. Dla opiekunów i rodziców osób z autyzmem seksualne skoncentrowanie się ich podopiecznych na przedmiotach także jest wygodniejsze i bezpieczniejsze. Przedmiot jako obiekt seksualny, czy też jako obiekt pobudzający seksualnie, nie zrani emocjonalnie, nie stanowi żadnego zagrożenia dla podopiecznego. Jeśli tylko używanie danego przedmiotu nie wywołuje żadnych obrażeń, wszystko jest w porządku. Ten rodzaj autystycznej intymności dość łatwo zaakceptować, a jej realizację skorygować odpowiednimi działaniami wychowawczymi. Wystarczy wcześniej zacząć naukę potrzeby intymności, zapewnienie odpowiedniego miejsca i przestrzeganie realizacji samozaspokojenia w miejscu odosobnionym, prywatnym i w samotności, co uchroni te osoby od negatywnych reakcji otoczenia, a nawet od sankcji karnych.

Propozycje edukacyjne: od roku prowadzę w Warsztatach Terapii Zajęciowej dla osób z autyzmem w Gdyni rozmowy intymne. Są to rozmowy indywidualne i grupowe z dorosłymi osobami różnych niepełnosprawności. Osoby z autyzmem i z syndromem Aspergera mają specyficzną grupę wsparcia, prowadzoną przez terapeutów zajęciowych. Mogą się na tych spotkaniach wypowiadać na różne tematy, również intymne. Prowadzę również zajęcia z wychowania do życia w rodzinie w szkole specjalnej, zawodowej i liceum. Spotykam się tam również osobami z ASD. Zdarza się, że zwraca się do mnie ktoś z zewnątrz z prośbą o radę. Tematyka spotkań bywa bardzo różna, ale przeważają rozmowy o potrzebach seksualnych tych osób, o fiksacjach seksualnych, o pornografii. Ważne jest, by rodzice dzieci autystycznych wiedzieli, że muszą wspierać rozwój psychoseksualny swojego dziecka, kształtować w nim świadomość własnego ciała, uczyć szacunku dla własnej i cudzej intymności. Autystyczna intymność jest bardzo bezpośrednia i potrzebuje wsparcia, potrzebuje mądrych specjalistów i doksztalcających się rodziców.

Literatura:

1. Fairbairn Gavin, Rowley Denis, *Etyczne aspekty seksualności osób z niepełnosprawnością intelektualną* [W:] XXVIII Sympozjum Naukowe – *Życie emocjonalne i rodzinne osób z niepełnosprawnością intelektualną w aspekcie seksualności*. Warszawa 2002
2. Gajewska Beata, *Rykoszet: szkolenie warsztatowe dla rodziców i opiekunów osób niepełnosprawnych intelektualnie w stopniu głębszym*. [Niepublikowana praca dyplomowa Podyplomowego Studium Pomocy Psychologicznej w Dziedzinie Seksuologii, pod kierunkiem prof. UAM Marii Beisert, Poznań 2011]
3. Haracopos Demetrious, Pedersen Lennart, *Seksualność i autyzm*. [Materiały niepublikowane, Dania 1992]
4. Parker, Jonathan, Randall Peter, *Autyzm a dojrzewanie* [W tychże:] *Autyzm: jak pomóc rodzinie*. Gdańsk 2010
5. Szymańska M., Lew-Starowicz Z., Mastalerz E., *Problemy ludzi młodych zgłaszających się do seksuologa*. „Przegląd seksuologiczny”, TOM VIII zeszyt 1 / 2012

Funkcjonowanie rodziny z dzieckiem autystycznym.

Agnieszka Mądrzejewska
Fundacja Autyzm bez Tabu, Gdańsk

Problem autyzmu jest najczęściej postrzegany przez pryzmat osoby bezpośrednio dotkniętej tym zaburzeniem. Musimy jednak dostrzec, że rodzina z dzieckiem autystycznym funkcjonuje w specyficzny sposób, wyróżnia się nawet na tle rodzin z dziećmi, dotkniętymi innymi niepełnosprawnościami. Wynika to z wielu czynników. Zachowanie dziecka autystycznego jest wciąż niezrozumiałe dla społeczeństwa, głównie dlatego, że autysta nie wyróżnia się fizycznie spośród dzieci rozwijających się prawidłowo, co potęguje negatywny odbiór jego zachowań.

Autyzm diagnozuje się na podstawie trzech kluczowych sfer, które obejmują zaburzenia: interakcji społecznych, komunikacji oraz stereotypowych wzorców zachowań, zainteresowań i aktywności. Przykładami zaburzeń w interakcjach jest najczęściej niedostateczny kontakt wzrokowy, nieadekwatne do sytuacji reakcje w obszarze mimiki, postawy ciała oraz emocji. Dziecko nie potrafi właściwie zinterpretować uczuć innych ani pokazać własnych w akceptowalny społecznie sposób, a także nie ma często potrzeby dzielenia się nimi z otoczeniem. Trudności w komunikacji przejawiają się opóźnionym rozwojem mowy bądź jej brakiem. Dziecko nie ma potrzeby komunikacji w formie ogólnie przyjętej za normę – jeśli mówi, to nie bierze pod uwagę partnera komunikacji, mowa często nie służy przekazywaniu informacji. Występuje echolalia – dziecko powtarza słowa czy zdania, zasłyszane przed chwilą bądź dużo wcześniej. Najbardziej jednak charakterystyczne są sztywne zachowania. Dziecko nie bawi się tak, jak rówieśnicy, a np. porządkuje zabawki, bądź fiksuje się na jednym konkretnym szczególnie przedmiotu, takim jak kółka w samochodzikach. Często zdarza się fiksacja na pociągach, rozkładach jazdy, liczbach. Dzieci z autyzmem doświadczają w wielu przypadkach zaburzeń integracji sensorycznej, występują u nich nadwrażliwości wzrokowe, słuchowe, czuciowe, węchowe czy smakowe. Najczęściej uwagę otoczenia zwracają stereotypie ruchowe, czyli charakterystyczne dla autyzmu trzepotanie rękoma, kręcenie się w koło, opukiwanie powierzchni.

Dzieci z autyzmem są bardzo zróżnicowane. Mamy osoby z Zespołem Aspergera, gdzie głównym problemem są interakcje społeczne, natomiast poziom intelektualny często jest w normie bądź powyżej przeciętnej; mamy też dzieci z autyzmem głębokim, u których często stwierdza się niepełnosprawności sprzężone, przede wszystkim upośledzenie umysłowe.

Zróżnicowanie objawów czyni każde dziecko wyjątkowym, co wymaga od terapeuty indywidualnego podejścia, dostosowanego do dziecka, gdyż możliwe jest, że forma terapii, sprawdzona u jednego podopiecznego, u drugiego może spowodować regres. Bliscy dziecka z autyzmem starają się mu pomóc, znaleźć drogę do jego świa-

ta i doceniają każdy dostrzeżony przejaw odwzajemnionych uczuć, bo dziecko nie nawiązuje relacji w powszechnie rozumiany sposób.

Funkcjonowanie rodziny rozpatrzyłam na trzech poziomach: rodziców, rodzeństwa oraz rodziny jako całości.

Rodzice

Narodziny dziecka wiążą się z ogromnymi zmianami w życiu rodziców. Przede wszystkim pojawia się odpowiedzialność za drugiego człowieka, a co z tym się wiąże – ogranicza się swoboda decyzji, zmienia się dotychczasowy porządek. Małe dziecko wymaga poświęcenia i dużych zasobów energii. Trudności piętrzą się, gdy okazuje się, że dziecko nie rozwija się prawidłowo. Diagnoza niepełnosprawności wywołuje lawinę zmian w myśleniu i funkcjonowaniu rodziców. Reakcje te dzielimy je na cztery etapy.

Pierwszy etap to szok, doświadczany w momencie diagnozy. Pojawia się fala negatywnych emocji, tj. złość, rozpacz, poczucie krzywdy i bezradność.

Później następuje okres kryzysu emocjonalnego, kiedy rodzice nie są w stanie pogodzić się z diagnozą, starają się ją podważyć, doszukują się przyczyn zaburzenia, szukają winnych w sobie i innych, często wierzą w „wyleczenie dziecka”.

Następnie pojawia się okres pozornego przystosowania do sytuacji, kiedy bliscy tracą nadzieję na wyleczenie dziecka i popadają w apatię i pesymizm. Prześladuje ich poczucie straty wymarzonego dziecka, doskwiera ograniczenie swobody, odczuwają przeciążenie odpowiedzialnością, która na nich spoczywa. Ci z rodziców, którzy są silni psychicznie, wchodzą w okres konstruktywnego przystosowania się, kiedy to uczą się cieszyć z sukcesów dziecka, czerpać przyjemność ze spędzania z nim czasu i starają się prowadzić normalne życie, nie patrząc na nie jedynie przez pryzmat niepełnosprawności swojego potomka.

Terapeuta powinien nie tylko zajmować się terapią i edukacją dziecka, ale także zwracać uwagę na potrzeby jego najbliższych. Należy akcentować sytuacje, kiedy rodzice są dumni z dziecka, co pomaga im dostrzegać postępy w pracy. Efekty pracy z dzieckiem autystycznym są relatywnie małe w stosunku do wysiłku, który wkładamy w edukację czy uspołecznienie, dlatego będąc terapeutami, nauczycielami, czy dalszymi członkami rodziny, dzielimy się z rodzicami zauważanymi sukcesami dziecka.

Rodzice niepełnosprawnego dziecka doświadczają dużego lęku przed ponownym rodzicielstwem. Naukowcy z Uniwersytetu Kalifornijskiego w Davies są zdania, że u dzieci, których starsze rodzeństwo cierpi na autyzm, jest 19% wyższe ryzyko wystąpienia tego zaburzenia niż w ogólnej populacji, dla której wynosi około 1%. Dodatkowym czynnikiem lęku jest to, że nie wiadomo do końca, jakie jest podłoże zaburzeń autystycznych, rodzice więc tracą poczucie sprawstwa, czyli nie wiedzą, co mogą zrobić, by zapobiec zaburzeniu.

Z własnych kontaktów z rodzicami wiem, że nie wszyscy przystosowują się w pozytywny sposób do swojej sytuacji. Szczególnie trudno odnaleźć się mężczyźnie w roli ojca autystycznego dziecka. Matka znacznie szybciej zaczyna odczuwać symbiotyczną i rekompensującą miłość do dziecka. Nawiązanie takiej więzi z autystą jest szczególnie trudne ze względu na jakościowe zmiany w interakcjach społecznych i zaburzenia w sferze komunikacji, często połączone z opóźnionym rozwojem motorycznym i upośledzeniem.

Rodzice często mówią o ograniczeniu kontaktów z przyjaciółmi, a nawet całkowitym zerwaniu znajomości, wynikającym z braku czasu na podtrzymywanie więzi bądź z poczucia bycia niezrozumianym. Osłabieniu ulegają również więzi między rodzicami dziecka, zarówno w sferze emocjonalnej, jak i intymnej. Są oni przeciążeni, skupieni na potomku, który wymaga wiele uwagi. Pojawić się mogą wzajemne pretensje, postrzeganie siebie wyłącznie jako współopiekunów, a nie jako partnerów w związku. Znacząco pogarsza się też sytuacja materialna rodziny, gdyż z powodu braku specjalistycznych placówek matka często przerywa pracę zawodową i opiekuje się dzieckiem w domu. Dodatkowo koszty badań i różnego rodzaju terapii są wysokie. Sytuacja ta potęguje frustrację i zniechęcenie opiekunów.

Ci rodzice, którzy zaakceptowali stan swojego dziecka i swoją obecną sytuację, mówią, że rodzina stała się bliższa sobie przez fakt, że dziecko jest autystyczne. Edukację dziecka przeprowadzają wspólnie, starają się rozwijać jego umiejętności społeczne, udzielając się towarzysko, często w bardzo kreatywny sposób. Rodzice wspierają się nawzajem w trudnych momentach, przez co ich więź staje się bardzo silna.

Rodzeństwo

Według wielu badań rodzeństwo dziecka autystycznego ma do niego stosunek ambiwalentny, jeśli jest to starsze rodzeństwo bądź bracia, a pozytywny w sytuacji sióstr, szczególnie młodszych. Nie ma tu negatywnego wydźwięku, jak to się dość często zdarza w rodzinach ze zdrowymi dziećmi. Dzieci mają poczucie krzywdy, odrzucenia oraz zazdrości, ale gdy brat lub siostra ma autyzm, okazują się być bardziej troskliwe i wyczuwane na potrzeby rodzeństwa, niż w sytuacji, gdy wszystkie dzieci są zdrowe.

Negatywne emocje biorą się z faktu, że rodzice nie poświęcają zdrowemu dziecku tyle uwagi, co choremu bratu lub siostrze. Wynika to z dużej odpowiedzialności i szerokiego zakresu obowiązków, związanych z opieką nad niepełnosprawnym dzieckiem, a spoczywających przeważnie na matce. Ważna jest w tej sytuacji rola ojca, który przeważnie pracuje na utrzymanie rodziny, więc jego obecność w domu jest rzadka, przez co wyczekiwana przez każde z dzieci. Dobrym pomysłem jest dzielenie się opieką – ustalanie choćby krótkiego czasu, który każde z rodziców spędza z jednym dzieckiem, tak by każde z dzieci miało poczucie, że ma uwagę zarówno ojca, jak i matki.

Rodzeństwo dziecka z autyzmem żyje w jego cieniu. Jest postrzegane przez pryzmat choroby, baczniej obserwowane pod kątem nieprawidłowości rozwojowych niż inne dzieci, ma też więcej obowiązków, wynikających z opieki nad bratem lub siostrą, jeśli jest starsze, bądź pozostaje ulubieńcem rodziny, jeśli jest dużo młodsze. Nie ma to jednak negatywnego wydźwięku – dzieci często mają bardzo silne więzy rodzinne.

Obowiązkowość i poczucie odpowiedzialności za rodzeństwo wpływa na budowanie pozytywnego obrazu własnej osoby u rodzeństwa dziecka autystycznego. Jest to spowodowane przeświadczeniem o swojej wartości i ważności w systemie rodzinnym. W tak specyficznym środowisku powinno się dużo mówić o uczuciach i potrzebach każdego z członków rodziny oraz otwarcie omawiać problem autyzmu, odpowiadać na pytania dzieci, uświadamiać trudności, które dotyczą rodziny, gdyż

lęk i poczucie odrzucenia często biorą się z niewiedzy rodzeństwa o tym, co się dzieje z ich bratem lub siostrą.

Rodzina

Z całą pewnością stwierdzić można, iż diagnoza niepełnosprawności najbardziej dotyka osoby z najbliższego otoczenia autysty. Wszystkie trudności, które powyżej zostały opisane, mogą spowodować rozpad rodziny. Możliwa jest jednak i taka sytuacja, że po przeorganizowaniu systemu wartości i adaptacji do nowej sytuacji najbliższa rodzina staje się bardziej zintegrowana, a wzajemne więzi trwalsze. Ważne jest wsparcie emocjonalne ze strony dalszych krewnych, aby bliscy dziecka z autyzmem mogli spojrzeć na siebie przez inny pryzmat, niż tylko jego rodziców/rodzeństwa, aby mieli możliwość rozmawiania o swoich sprawach, które często uznawane są za błahe i pomijane.

Widzę tutaj znaczącą rolę terapeutów, którzy zajmują się pracą z dzieckiem oraz psychologów i lekarzy, opiekujących się autystą. Do nas należy, oprócz dbania o edukację i rozwój społeczny dziecka, wsparcie całej rodziny w trudnej dla nich sytuacji. Możemy to robić poprzez wskazywanie odpowiednich placówek specjalistycznych, przekazywanie wskazówek do pracy, naukę nawiązywania kontaktu z dzieckiem, podkreślanie sukcesów dziecka jako powodów do radości i dumy, a co najważniejsze, poprzez bycie otwartym na rozmowę z rodzicem. Należy dać mu nadzieję i siłę do dalszej pracy.

Ważne jest, by rodzice nie czuli się odizolowani ze swoimi problemami. Odpowiednia wiedza i wsparcie innych pomagają rodzicom utrzymać więź między sobą i stworzyć wartościowy system, oparty na akceptacji i radości, płynącej z kontaktu z dzieckiem z autyzmem.

10.

Na przekór złym rokowaniom – droga rozwoju i edukacji Kuby¹.

Anna Dobrowolska

Jestem matką 23-letniego, młodego mężczyzny.

Kuba urodził się jako wcześniak, pod koniec 8 miesiąca ciąży, w marcu 1989 roku. Jego rozwój w początkowych miesiącach życia przebiegał normalnie, w wieku 10 miesięcy wołał o nocnik, wymawiał pojedyncze słowa (mama, tata, baba, daj), był jednak nadpobudliwy ruchowo. Uwielbiał huśtać się na bujanym foteliku. Zaczął chodzić w wieku 1 roku i 2 miesięcy. Stosunkowo szybko zaczął biegać, co stało się jednym z jego ulubionych zajęć. W tym samym czasie Kuba przeszedł operację przetoki. Po 9 dniowym pobycie w szpitalu wrócił do domu odmieniony. Wkrótce jego mowa znikła, ustępując miejsca krzykowi.

Autyzm zdiagnozowano u Kuby, kiedy miał 2,5 roku. Był dzieckiem bardzo pobudzonym ruchowo. Nie męczył się, nie pocił, posiadał niewyczerpane pokłady energii. Posiadał wspaniały zmysł równowagi, uwielbiał skakać. W wieku 2,5-3 lat bez ustanku biegał, lubił chodzić po różnego rodzaju krawędziach (chodniki, murowane ogrodzenia, płoty itp.), zdarzało się, że otwierał sam okno w domu i siadał bądź kładł się na parapecie. Musiałam być czujna przez cały czas, pamiętam moje przerażenie, kiedy spuściłam go w domu na chwilę z oczu, by za moment zobaczyć jak chodzi po balustradzie balkonu na 2 piętrze. Przy nadpobudliwości, braku koncentracji i kontaktu, rokowania co do rozwoju Kuby były naprawdę słabe.

W 1993 roku 4-letni Kuba zaczął uczęszczać do Specjalnego Ośrodka Szkolno-Terapeutycznego dla Dzieci i Młodzieży z Autyzmem w Gdańsku.

Prof. Zbigniew Szot, który zastosował terapię ruchową u Kuby, opisuje go w swojej książce „Aktywność ruchowa w terapii dzieci autystycznych” w następujący sposób: „Chłopiec bardzo sprawny, nie mówił, skoczny, o wyśmienitej koordynacji ruchowej. Np. potrafił zeskoczyć z huśtawki w przednim wahnięciu, zachowując optymalną amplitudę, nie skracając zakresu ruchu po łuku. Wykonywał prawie wszystkie ćwiczenia, ale tylko raz lub dwa razy, po czym uciekał do innej czynności.” „Największym problemem było wykształcenie koncentracji uwagi, bowiem od niej zależał dalszy postęp w innych rodzajach terapii. Dlatego m.in. dobierano takie ćwiczenia, których zadaniem było skupienie jego uwagi na wykonaniu zadania ruchowego i powtarzanie seriami tych ćwiczeń w określonym czasie”. Proponowane przez Profesora usystematyzowane ćwiczenia gimnastyczne nieco wyciszyły nadpobudliwość Kuby. Dzięki

¹ Por. artykuł „Zbyt ciasny gorset. Głos w dyskusji nad stosowaniem procedur awersyjnych w terapii dzieci z autyzmem”, AUTYZM nr 1/2002, opisujący Kubę. Artykuł ten jest także dostępny na stronie Fundacji Dom Rain Mana: www.domrainmana.pl

terapii Kuba potrafił dłużej skupić uwagę na jakimś zadaniu, nie biegał bez celu, stał się bardziej posłuszny, zaczął więcej mówić, reagować na słowo „stop” lub „stój”, co ułatwiło mi zapanowanie nad nim podczas spacerów. Kuba szybko robił postępy. Młodzi terapeuci byli pełni entuzjazmu i pomysłów. Wspaniale wtedy pracowali z naszymi dziećmi. Kuba wyciszył się, zaczął mówić (dużo echolalii) i zadawał też pytania. Chętnie poddawał się terapii, lubił chodzić do ośrodka.

Regres u Kubę następował powoli, równoległe z wprowadzaną do zasad pracy terapeutów ośrodka awersyjną terapią behawioralną. Terapeuci przestali widzieć dzieci, w ich miejsce pojawiły się „przypadki chorobowe”. W świadectwach syna nie było już pochwał – zaczęły się problemy.

Awersyjna terapia zniszczyła kilka lat wcześniejszej pracy terapeutycznej. Nastawiona była na likwidację tzw. zachowań niepożądanych. Stosowano prowokacje, aby wymusić złe zachowanie, a potem stosowano procedury karne (setki przysiadów, trzymanie rąk z tyłu, kładzenie i przytrzymywanie na podłodze) w celu ich likwidacji. Setki powtórek tych samych sekwencji niszczyło osobowość i charakter dzieci. Krzyk i płacz stały się codziennością.

Kuba nie sypiał w nocy, krzyczał, nie chciał zasypiać, bo mówił „nie chcę jutra”. Według terapeutów stał się „nieodrodnym uczniem”, agresywnym, krzyczącym. Odmawiał wykonywania stale tych samych ćwiczeń. Oczywiście wg. Ośrodka wszystkim był winny rodzic. W sprawozdaniu z pracy z Kubą napisano: „Z doświadczenia w pracy z wieloma dziećmi autystycznymi, uważam, że Kubę zachowania mogą w przyszłości doprowadzić do coraz słabszych efektów w nauce i w coraz gorszym funkcjonowaniu w rodzinie i społeczeństwie”. Ta sama terapeutka, która z entuzjazmem uczyła Kubę w 1993 roku, w 2000 roku swoją opinią zatrasnęła mu drzwi do naszego świata.

Do teraz tkwi w Kubie trauma, a przeżyty głęboki stres mógł być źródłem późniejszej epilepsji. Syn wycofał się z mowy. Jeżeli coś mówił, to bardzo cicho i niepewnie, bojąc się popełnić błąd. Pozostał lęk przed ludźmi, boi się powiedzieć „nie chcę”. Boi się zostawić niedokończone zadanie, boi się krytyki. Wszystko musi być poprawne, skończone, musi działać. Tylko na pozór wydaje się to pozytywnym efektem terapii. Kuba wpada w panikę, jeśli nawet z niezależnych od niego przyczyn coś nie kończy się założonym wcześniej efektem. Dla nas był to dodatkowy stres, bo Kuba rzucał się na podłogę lub uciekał z domu, gdy np. zawiesił mu się komputer, zepsuł dyktafon, czy zgasło światło.

W lutym 2000 roku zabrałam syna z Ośrodka. W marcu został przyjęty do Szkoły Specjalnej w Sopocie, do klasy życia. Zmiana otoczenia i pełne akceptacji podejście nauczycieli miały zbawienny wpływ na Kubę. Jednak wiele dziwnych nawyków mu pozostało. Po każdym wykonanym zadaniu kładł się na podłogę. Specjalnie dla niego zrobiono kącik z zabawkami i kocem, żeby mógł spokojnie poleżeć. Po dwóch miesiącach już się nie kładł, tylko bawił.

Bardzo chciałam, żeby Kuba poszedł do szkoły (miał wtedy 11 lat). Znalazłam Szkołę Podstawową nr 24 w Gdańsku, gdzie nikt nie obawiał się przyjęcia do klasy dziecka z autyzmem. Razem z inną matką, która w czerwcu z podobnych przyczyn

zabrała syna z ośrodka, zdecydowałyśmy, że pošlemy chłopców do I klasy integracyjnej. Przez 3 miesiące chłopcy mieli asystentkę z Poradni dla Osób z Autyzmem z ul. Chopina. Potem musieli radzić sobie sami. Mieli wspaniałą nauczycielkę wspomagającą. Kuba dostosował się do grupy, dobrze sobie radził z czytaniem, liczeniem, poznawał nowe pojęcia. Największym problemem była mowa, a właściwie jej brak.

Przez 6 lat szkoły podstawowej Kuba poczynił ogromne postępy w rozwoju intelektualnym i w zachowaniu. Brał czynny udział w życiu szkoły, w zawodach sportowych i konkursach. Potrafił nauczyć się tekstu i głośno wyrecytować go na szkolnych występach. W klasie piątej otrzymał świadectwo z czerwonym paskiem za bardzo dobre wyniki w nauce i przyznano mu jednorazowe stypendium. Końcowe świadectwo ukończenia szkoły podstawowej jest także z czerwonym paskiem. Kuba ma wszystkie oceny bardzo dobre z jedną dobrą (z historii), a jego zachowanie oceniono na wzorowe.

Po ukończeniu szkoły podstawowej poszedł do Specjalnego Gimnazjum nr 37 w Gdańsku. Tam się bardzo odnalazł, nikt nie zwracał uwagi na dziwne czasem zachowanie (podskoki, machanie ręką). Tam był wśród swoich. Nadal był pilnym uczniem, nadal lubił uczestniczyć w różnych dodatkowych zajęciach, konkursach i przedstawieniach.

Obecnie Kuba chodzi w Sopocie do Szkoły Przystosobniającej do Pracy. Uczestniczy w zajęciach edukacyjnych, rozwijających kompetencje osobiste i społeczne. W ramach zajęć wyjeżdża na farmę treningową do gospodarstwa wiejskiego. Tam uczy się pracy przy zwierzętach, uczy się samodzielności. Pracuje również przy koniach na sopockim hipodromie.

Stał się przykładem dla uczniów, motywuje ich do nauki i pracy. Zaczyna mówić. Powoli, nieśmiało, ale to jest dobry początek. Pięknie maluje. W czasie wakacji 2011 roku brał udział w warsztatach plastycznych, prowadzonych przez sopocką rzeźbiarkę Iżę Smolanę. Obrazy Kuby były licytowane podczas aukcji w Dworku Sierakowskich i w Urzędzie Miasta w Sopocie.

Największą pasją Kuby jest wspinaczka i wędrówki górskie. Od wielu lat uczestniczy w obozach wspinaczkowych, organizowanych przez Fundację na Rzecz Integracji Osób Niepełnosprawnych i Autystycznych FIONA. Możliwość uczestniczenia w obozie jest dla niego ogromną motywacją do nauki przez cały rok. W trakcie wspinaczki w ekstremalnych warunkach Kuba pokonuje własne lęki, spełnia swoje marzenia i ambicje, czuje radość i satysfakcję ze zdobycia kolejnej ściany. Pozytywne efekty wspinaczki skałkowej przerosły moje oczekiwania. Poprawiła się koncentracja i koordynacja ruchowa. Przełamuje barierę w komunikowaniu się z nieznanymi dotąd osobami. Uczy się nowych rzeczy, wykonywania nietypowych poleceń. Nabiera zaufania do drugiego człowieka i wiary w swoje umiejętności.

Kuba przez wszystkie lata szkoły nie był poddawany żadnej terapii. Jediną formą odreagowania frustracji i zdenerwowania były długie spacerunki (ok. 10 km dziennie). Co roku wyjeżdżaliśmy na turnusy rehabilitacyjne i wyjazdy integracyjne, przeważnie w góry. Cały ten okres to dla nas stale trwająca lekcja pokory, wyrzeczeń, upadków,

rozczarowań, ale też ogromnej radości i satysfakcji. Zwykłe życie, dobre podejście ludzi, zrozumienie i akceptacja, pomogły Kubie i mnie osiągnąć to wszystko.

Kuba jest przystojnym, bardzo sprawnym ruchowo młodym mężczyzną, wysportowanym, posiadającym mnóstwo energii. Jestem z niego dumna, mam nadzieję, że jest szczęśliwy. Co będzie w przyszłości? Nie wiem. Czas pokaże.



Fot. 1. Kuba na ścianie wspinaczkowej

11.

Przegląd badań

Paweł Pfliegel

Zespół Placówek Oświatowych nr 2 we Wrocławiu

Setki drobnych mutacji związane z autyzmem.

Przez ostatnie 20 lat naukowcy odkryli wiele genów, które znacznie zwiększają ryzyko autyzmu. W minionym roku kilka badań pokazało, że setki małych mutacji może w znacznym stopniu przyczynić się do rozwoju ASD.

Co ważne, wiele z nich to mutacje „de novo” lub spontaniczne. Pojawiają się one dopiero w genach dzieci, nie ich rodziców. Najbardziej prawdopodobne jest to, że powstają w plemnikach, komórce jajowej lub w bardzo wczesnym stadium rozwoju zarodka. Badania wykazały, że małe mutacje są częstsze u dzieci starszych rodziców – zwłaszcza starszych ojców. Wyniki te coraz lepiej pokazują obraz biologii autyzmu i możliwych mechanizmów leżących u jego podstaw.

Źródło: Nature, vol. 488 (7412), 23 sierpnia 2012 r. Nature, vol. 485 (7397), 3 maja 2012 r.

Zanieczyszczenia powietrza związane z ruchem drogowym.

Dane z nowego badania sugerują, że dzieci, które są narażone w okresie prenatalnym i w czasie pierwszego roku życia na wysoki poziom zanieczyszczeń powietrza, związany z ruchem drogowym, są bardziej narażone na autyzm. Informacje te uzupełniają wyniki wcześniejszych badań, dotyczących powiązania miejsca zamieszkania w pobliżu autostrad i występowania autyzmu, o których pisałem na moim blogu w styczniu 2011 r.

Autorzy obecnych doniesień nie twierdzą, że zanieczyszczenia takie są przyczyną autyzmu, ale że mogą być jednym z czynników ryzyka. Badacze z Kalifornii (Keck School of Medicine, University of Southern California w Los Angeles) sprawdzali jakość powietrza w pobliżu domów dzieci. Grupę badaną stanowiło 279 dzieci z autyzmem, a kontrolną - 245 zdrowych. Okazało się, że dzieci z ASD były niemal dwukrotnie częściej narażone na najwyższy poziom zanieczyszczeń w łonie matki, a mniej więcej trzy razy częściej w pierwszym roku życia.

Badany pył, unoszący się w powietrzu, to mieszanina kwasów, metali, gleby i kurzu. Naukowcy zauważyli podobny związek pomiędzy autyzmem a dwutlenkiem azotu, pochodzącym ze spalin pojazdów. Niektóre zanieczyszczenia mogą odgrywać negatywną rolę w rozwoju mózgu. Nie oznacza to, że każdy, kto jest na nie narażony, będzie dotknięty autyzmem. Istnieje mnóstwo innych czynników, które mogą wyjaśniać taki związek. Poznając czynniki ryzyka, możemy je modyfikować i potencjalnie zmniejszać ryzyko pojawienia się autyzmu.

Źródło: Reuters, 26 listopada 2012 r. Archives of General Psychiatry, listopad 2012 r.

Częstość występowania autyzmu w USA w odniesieniu do dawek promieniowania UVB.

Literatura pokazuje, że niedobór witaminy D w okresie ciąży powoduje niekorzystne skutki dla rozwoju mózgu płodu i może być jednym z czynników ryzyka autyzmu. Nie można wykluczyć roli tego niedoboru również po urodzeniu dziecka, wskazują na to niektóre z ostatnich doniesień. Z badań wynika, że częstość występowania autyzmu wśród osób w wieku 6-17 lat w 2010 r. była znacząco ujemnie skorelowana z dawkami słonecznego promieniowania UVB.

Nie stwierdzono istotnych korelacji z innymi możliwymi czynnikami, modyfikującymi ryzyko, takimi jak zanieczyszczenia powietrza, spożywanie alkoholu, palenie tytoniu, otyłość, ubóstwo.

Szereg doniesień pokazuje niekorzystny wpływ niedoboru witaminy D w czasie ciąży. Może on m.in. prowadzić do powikłań w czasie porodu, trudności językowych u dzieci, chorób immunologicznych, deficytu melatoniny.

Źródło: Dermato-Endocrinology, vol. 4 (4), październik-listopad-grudzień 2012

Chelatacja – badania skuteczności w stosowaniu u osób z autyzmem.

Naukowcy z USA, Nowej Zelandii i Włoch analizowali wyniki pięciu opublikowanych badań, dotyczących chelatacji. Dotyczyły one 82 uczestników w wieku od 3 do 14 lat. Otrzymywali oni terapię polegającą na próbie usuwania metali ciężkich z organizmu, w okresie od 1 do 7 miesięcy.

Z pięciu badań cztery wykazały mieszane rezultaty – pozytywne i negatywne skutki u każdego z uczestników. W jednym wszystkie wyniki były pozytywne. Jednak po głębszej analizie autorzy studium odkryli „niedociągnięcia metodologiczne” w procedurze. W kilku badaniach dzieci poddawane były, oprócz chelatacji, licznym zabiegom jednocześnie, co uniemożliwia stwierdzenie, czy wyniki pozytywne można przypisać tylko tej metodzie leczenia. W ankiecie internetowej więcej niż 7 procent rodziców stwierdziło, że próbowało chelatacji w leczeniu swoich dzieci.

Substancje chemiczne, stosowane w chelatacji, mogą potencjalnie wiązać się z poważnymi skutkami ubocznymi, takimi jak: gorączka, wymioty, nadciśnienie, niedociśnienie, zaburzenia rytmu serca i hipokalcemia. Większość rodziców jednak pragnie niczego nie zaniedbywać i jest gotowa próbować czegoś, co ich zdaniem może pomóc dziecku. Wyniki takich studiów niekoniecznie mają wpływ na ich decyzje. Liczba przebadanych pod kątem skuteczności chelatacji dzieci jest jeszcze stosunkowo mała i może to stanowić zachętę do dalszych badań. Autorzy badań sądzą, że ich analiza przyczyni się do dokonywania świadomych wyborów metody leczenia dzieci z autyzmem.

Źródło: Research in Autism Spectrum Disorders, vol. 7(1), styczeń 2013 r. ScienceDaily, 29 listopada 2012 r.

Dlaczego dziewczynki mogą być chronione przed autyzmem?

Chłopcy są cztery razy bardziej narażeni na autyzm niż dziewczynki.

Różnica ta może wynikać z czynników, zwiększających ryzyko wśród chłopców, lub też czynników, chroniących dziewczynki. Naukowcy z Harvard Medical School postanowili zbadać ten drugi, alternatywny wątek. Zespół przeanalizował dane z dwóch dużych prób bliźniąt ze Szwecji (ponad 6 tys.) oraz Wielkiej Brytanii (prawie 4 tys.).

Wg autorów dziewczynki mają wyższy próg dla potencjalnego rozwoju ASD. Muszą więc mierzyć się z większym obciążeniem, niezależnie od tego, jakie indywidualne genetyczne i środowiskowe czynniki ryzyka mogą u nich powodować rozwój autyzmu.

Takie rodzinne obciążenie ryzykiem autyzmu może być mierzone przez badanie nasilenia objawów ASD u zdrowego rodzeństwa w rodzinach wysokiego ryzyka zaburzeń rozwojowych i psychicznych. Nawet nie chorujący członkowie rodziny przejawiają zwykle łagodne objawy, ale nie kwalifikujące jeszcze rozpoznania.

Jeśli zwiększony poziom ryzyka w rodzinie powoduje manifestowanie się zaburzeń autystycznych u dziewczynek, członkowie ich rodzin powinni prezentować średnio większe ryzyko, niż członkowie rodzin dotkniętych autyzmem chłopców.

Ponieważ bliźnięta jednojajowe mają takie same geny, badano bliźnięta dwujajowe, porównując pary, w których tylko jedno miało zaburzenia ze spektrum autyzmu.

I rzeczywiście okazało się, że dziewczynki pochodzą z rodzin o znacznie większym poziomie ryzyka. Ponieważ w badaniu oceniano objawy autyzmu w próbie populacji ogólnej, a nie w grupie szukającej leczenia, wyniki nie pokazują w prosty sposób faktu, że dziewczynki mogą być rzadziej diagnozowane, nawet jeśli spełniają do tego warunki.

Badanie pokazało, że rodziny dziewczynek z ASD mogą mieć wyższy poziom ryzyka wystąpienia zaburzeń, nie wiadomo natomiast czym dokładnie są czynniki chroniące dziewczynki. Jedną z hipotez wiąże to z genetycznymi czynnikami, regulującymi poziom „społecznych” hormonów: wyższy poziom oksytocyny i niższy wazopresyny u dziewczynek.

Źródło: Proceedings of the National Academy of Sciences, 19 lutego 2013 r. Time, 22 lutego 2013 r.

Wiek dziadków a ryzyko autyzmu: z pokolenia na pokolenie.

Wiemy, że zaawansowany wiek rodziców (szczególnie dotyczy to ojców) w momencie poczęcia powoduje zwiększone ryzyko autyzmu u dziecka. Pisałem o tym na swoim blogu m.in. w maju i w czerwcu 2010 r.

W badaniach epidemiologicznych wykorzystano szwedzkie dane niespełna sześciu tysięcy osób z autyzmem oraz ponad trzydziestu tysięcy zdrowych. Okazało się, że mężczyźni, którzy zostali ojcami w wieku lat 50 i więcej, byli o 73 % bardziej narażeni na posiadanie wnuka z autyzmem niż ci, którzy „dorobili się” dziecka w wieku 20-24 lat. Przy czym prawdopodobieństwo było nieco wyższe w przypadku mężczyzn-dziadków, posiadających córki. W przeglądzie uwzględniono również inne czynniki, np. choroby psychiczne w rodzinie, wykształcenie, region zamieszkania i wiek rodziców dziecka.

Mechanizm jest nieznany, mogą to być różne czynniki genetyczne i środowiskowe. Wydaje się, że mutacja może przechodzić z ojca na syna i następnie być aktywowana dopiero u wnuka. Generalnie ryzyko autyzmu jest w takich sytuacjach niskie, rozwój większości dzieci i wnuków starszych ojców i dziadków przebiega prawidłowo. Jednak badanie to pokazuje, jak ryzyko autyzmu może rozwinąć się w ciągu pokoleń. Wyniki są spójne z obserwowanymi mutacjami i/lub zmianami epigenetycznymi związanymi z zaawansowanym wiekiem ojca.

Źródło: JAMA Psychiatry, 20 marca 2013 r.