

Urszula Jęczeń  <https://orcid.org/0000-0002-4523-7322>

Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Wydział Filologiczny, Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego,
ul. Sowińskiego 17, 20-040 Lublin, e-mail: urszula.jeczen@mail.umcs.pl

Weronika Żuber  <https://orcid.org/0009-0005-4028-7434>

Niepubliczna Poradnia Psychologiczno-Pedagogiczna „Lilium”, ul. Dereniowa 52/54, 02-776 Warszawa,
e-mail: weronika.zuber12@gmail.com

Rozwój mowy i komunikacji w zespole Aperta. Studium przypadku

Speech and Communication Development in Apert Syndrome. A Case Study

Słowa kluczowe: zespół Aperta, akrocefalosyndaktylia, zaburzenia neurorozwojowe, ocena logopedyczna

Keywords: Apert syndrome, acrocephalosyndactyly, neurodevelopmental disorders, speech-language assessment

Streszczenie

Zespół Aperta jest rzadką chorobą genetyczną, która charakteryzuje się wrodzonym, przedwczesnym zrośnięciem szwów czaszkowych (kraniostenozą) oraz palczostem (syndaktylią). Z przedstawionych w literaturze badań wynika, że zaburzenia rozwoju w tym zespole mają złożony charakter i obejmują wszystkie aspekty funkcjonowania dziecka w sferach: poznawczej, językowej, emocjonalnej, społecznej i edukacyjnej. W omawianym zespole mamy do czynienia z wieloprofilową patogenezą zaburzeń mowy i komunikacji. Leczenie dzieci z zespołem Aperta stanowi ogromne wyzwanie zarówno diagnostyczne, jak i terapeutyczne. Jak wynika z literatury i praktyki logopedycznej, w terapii dzieci z zespołem Aperta konieczne jest wieloprofilowe i zindywidualizowane podejście w odniesieniu do potrzeb konkretnego pacjenta.

W artykule zaprezentowano przypadek pięcioletniego chłopca, u którego dokonano oceny logopedycznej w zakresie: budowy i funkcjonowania aparatu mowy, artykulacji, słuchu

Funding information: U.J. – Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Wydział Filologiczny, Katedra Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego; W.Ż. – Niepubliczna Poradnia Psychologiczno-Pedagogiczna „Lilium”, Warszawa.

The percentage share of the Authors in the preparation of the work is: U.J. – 50.00%, W.Ż. – 50.00%.

Declaration regarding the use of GAI tools: Not used.

Conflicts of interests: None.

Ethical considerations: The Authors assure of no violations of publication ethics and take full responsibility for the content of the publication.

Received: 2025.07.08. Accepted: 2025.09.22.

fonematycznego, słownictwa czynnego, sprawności słowotwórczej i narracyjnej. Wykorzystano też informacje zawarte w dostępnej dokumentacji medycznej, a także uzyskane w wywiadzie przeprowadzonym z mamą chłopca – w celu pełnej charakterystyki różnych sfer jego funkcjonowania.

Abstract

Apert syndrome is a rare genetic disorder characterized by congenital, premature fusion of cranial sutures (craniosynostosis) and syndactyly (fusion of fingers and/or toes). Research presented in the literature indicates that developmental disorders in this syndrome are complex and affect all aspects of a child's functioning, including cognitive, linguistic, emotional, social, and educational domains. In this syndrome, we are dealing with a multifactorial pathogenesis of speech and communication disorders. Treating children with Apert syndrome poses a significant diagnostic and therapeutic challenge. As it results from the literature and speech therapy practice, in the therapy of children with Apert syndrome, a multi-profile and individualized approach is necessary in relation to the needs of a specific patient.

This article presents the case of a five-year-old boy who underwent a speech-language assessment covering the structure and function of the speech apparatus, articulation, phonemic hearing, expressive vocabulary, word-formation skills, and narrative abilities. Information from available medical documentation as well as data obtained from an interview with the boy's mother was also used to provide a comprehensive characterization of various areas of the child's functioning.

Wprowadzenie

W literaturze odnoszącej się do chorób genetycznych czytamy, że „definicja wrodzonych wad rozwojowych jest bardzo szeroka, obejmuje zaburzenia o różnej etiologii, patogenezie czy o różnym momencie ich powstania” [Śmigiel, Łaczmańska, 2012, s. 11]. Definicja zaburzeń rozwojowych odnosi się do wad anatomicznych i nieprawidłowości w funkcji komórek i tkanek, zaburzeń chromosomalnych i molekularnych, dziedziczonych oraz wieloczynnikowych, które zostały nabyte w okresie przed urodzeniem [Śmigiel, Łaczmańska, 2012, s. 11]. Pochylając się nad problematyką zaburzeń rozwojowych u dzieci, należy przywołać pojęcie tak zwanej choroby rzadkiej, której mianem może być określanych wiele schorzeń. Jak piszą cytowani wyżej autorzy, według nomenklatury europejskiej choroba rzadka oznacza jednostkę chorobową, która występuje w populacji u jednej na 2 tysiące osób lub rzadziej¹.

1 Z literatury wynika, że „zdefiniowano blisko 8 tysięcy chorób rzadkich, których lista jest nadal otwarta. Szacuje się, że w krajach europejskich na choroby rzadkie choruje co najmniej 27 milionów ludzi. Choroby te mają heterogenną symptomatologię, postępujący przebieg i bardzo różne rokowania, niejednokrotnie niepomyślne. [...] Większość z nich to zespoły genetyczne o różnej etiologii” [Śmigiel, Łaczmańska, 2012, s. 13]. Z doniesień przedstawionych przez Agnieszkę Kamyk-Wawryszuk wynika, że w Polsce z taką diagnozą żyje około 2–3 milionów pacjentów (Załącznik do uchwały nr 88...,

Zespół Aperta – etiologia i charakterystyka ogólna

Zespół Aperta (ZA, ang. *Apert's syndrome*, łac. *acrocephalosyndactylia*) to rzadki, uwarunkowany genetycznie zespół wad wrodzonych układu kostnego, który dziedziczony jest autosomalnie dominująco. W ICD-10 otrzymał kod Q87.0, a w ICD-11 LD:24.G2 [Choroby Rzadkie, b.r.]. Charakteryzuje się wrodzonym, przedwczesnym zrośnięciem szwów czaszkowych (kranioostenozą²) oraz palczozrostem (syndaktylia). Zaliczany jest do grupy dysostoz czaszkowo-twarzowych [Jakubiuk-Tomaszuk i in., 2012, s. 73]. Pierwsze informacje o symptomach charakterystycznych dla tego zespołu opracował pod koniec XIX wieku S.W. Wheaton, a pierwszy jego obraz kliniczny ukazał się na początku ubiegłego stulecia – opracował go francuski pediatra Eugene Charles Apert w latach 1868–1940. W 1906 roku opisał on dziewięć przypadków pacjentów o charakterystycznych wadach wrodzonych w obrębie czaszki i palców rąk oraz stóp [Chen, 2005; Jakubiuk-Tomaszuk i in., 2012, s. 73–77; Szczupał, 2013, s. 81–93]. Prawdopodobnie jest to najbardziej znany i najlepiej opisany typ akrocefalosyndaktylii³ typu I (ACS1). Częstość występowania szacuje się na 1 na 65 tysięcy (około 15,5 na milion) żywych urodzeń [Chen, 2005, s. 61] i jest ona zależna od rasy. Najwyższy wskaźnik zachorowalności u noworodków występuje w przypadku rasy żółtej, natomiast najniższy u osób z rejonu Półwyspu Iberyjskiego [Tolarova i in., 1997, s. 394]. Zespół ten cechuje wysoki procent śmiertelności przede wszystkim w pierwszym roku życia dziecka.

2024). Dana choroba może być diagnozowana w małej grupie osób – na przykład rdzeniowy zanik mięśni rozpoznany jest u około 1000 osób w Polsce (Fundacja SMA, b.r.). Stąd często potocznie mówi się, że choroby rzadkie nie są wcale takie rzadkie [podkreślenie autorek] [Kamyk-Wawryszuk, 2022, s. 21]. Z punktu widzenia medycznego przyjmuje się, że są one diagnozowane u 5 osób na 10 tysięcy żywych urodzeń [Libura i in., 2016, s. 5].

2 Wada ta zazwyczaj ujawnia się już w chwili porodu, a częstość jej występowania jest szacowana na mniej więcej jeden przypadek na 2 tysiące żywych urodzeń. Przedwczesne zarośnięcie szwów czaszkowych prowadzi do deformacji zarówno sklepienia, jak i podstawy mózgowcowej (w części przypadków również do zaburzeń w obrębie twarzoczaszki). Zmiany tego typu mogą spowodować wystąpienie miejscowego nadciśnienia śródczaszkowego, a co za tym idzie – zaburzeń rozwoju psychoruchowego pod postacią zaburzeń wyższych czynności nerwowych, takich jak np. mechanizmy nabywania mowy – zarówno biernej, jak i czynnej, słuchu fonematycznego, złożonych funkcji wzrokowo-przestrzennych, mechanizmów kojarzenia itd. Dodatkowo mogą im towarzyszyć zaburzenia emocjonalne związane z nieprawidłowym kształtem czaszki i – w jego następstwie – problemy o charakterze społecznym, mogące znacząco obniżać jakość życia w wieku późniejszym [Hankus, Larysz, 2014, s. 166–167].

3 Akrocefalosyndaktylia (ACS) jest to rzadki zespół polimalformacyjny, który charakteryzuje się agnizją ciała modelowatego, anomaliami w budowie kończyn, niewielkimi anomaliami czaszkowo-twarzowymi i niepełnosprawnością intelektualną. Anomalie czaszkowo-twarzowe w tym zespole obejmują makrocefalię z uwypuklonym czołem i potylicą, hiperteloryzm, duże ciemączko przednie, krótki nos z szerokim grzbietem oraz krótką żuchwę. Główną cechą tego zespołu jest hipoplazja lub agenezja ciała modelowatego oraz kraniosynostozą (przedwczesne zrośnięcie jednego lub kilku szwów czaszkowych) [Wiedza o chorobach rzadkich..., b.r.].

Współwystępujące zaburzenia neurologiczne⁴ pod postacią objawów wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego, padaczki i niepełnosprawności intelektualnej mogą być wynikiem przedwczesnego kostnienia szwów czaszkowych i/lub agenezji ciała móżdżkowego, braku przegrody przezroczystej, torbieli spłotów naczyńiowych i wtórnych zaników korowych. Wczesny zabieg kraniotomii wpływa na przebieg rozwoju intelektualnego [Jakubiuk-Tomaszuk i in., 2012, s. 73].

Objawy kliniczne zespołu

Objawy zespołu Aperta są bardzo charakterystyczne i łatwo dostrzegalne przez lekarzy z racji nieprawidłowości w budowie czaszki, twarzy, palców rąk i stóp oraz ciała dziecka. Nieprawidłowości w budowie zewnętrznej organizmu mogą przyczyniać się do zaburzeń pracy narządów wewnętrznych. Opracowano kliniczny podział cech zespołu Aperta, który wyróżnia siedem klas zaburzeń: zaburzenia wzrostu i rozwoju ciała, nieprawidłowości w narządach wewnętrznych, zaburzenia w obrębie ośrodkowego układu nerwowego (OUN), zaburzenia rozwojowe i neuropsychologiczne, nieprawidłowości czaszkowo-twarzowe, zaburzenia szkieletowe, objawy skórne [Hankus, Larysz, 2014, s. 170].

Do charakterystycznych nieprawidłowości w budowie twarzoczaszki zaliczamy: pociągły kształt czaszki, duży obwód głowy, płaską potylicę, szerokie i wypukłe czoło, płytkie oczodoły, hiperteloryzm (wytrzeszczone i szeroko rozstawione oczy), przeciwnośne ustawienie szpar powiekowych, dysmorfie twarzy, zapadniętą i szeroką nasadę nosa, nozdrza skierowane do góry oraz niskie osadzenie małżowin usznych. Występują również: hipoplazja, najczęściej górnej szczęki, opóźnione wyrzynanie zębów, rozszczep wyrostka zębodołowego i/lub wargi oraz liczne wady zgryzu (między innymi: podniebienie gotyckie, zgryz krzyżowy, zgryz otwarty) [Antoszewski, Marciszewska, Świech, 2006, s. 118–222; Juszczak, 2006, s. 13–16].

Typowe dla tego zespołu są różne nieprawidłowości w funkcjonowaniu układu nerwowego. Zanotowano współwystępowanie napadów padaczkowych oraz opóźnień rozwoju, które są wynikiem wzrostu ciśnienia śródczaszkowego. Najczęściej diagnozowano również poszerzenie układu komorowego oraz zaburzenia wzroku, takie jak wytrzeszcz, egzotropia (zez rozbieżny), ezotropia (zez zbieżny) oraz zanik nerwu wzrokowego spowodowany obrzękiem tarczy tego nerwu [Szczepkowska, Osica, Janas-Naze, 2016, s. 291].

4 Należy zwrócić uwagę, że „w przypadku rzadkich chorób neurologicznych ich symptomy ujawniają się często u dziecka przed ukończeniem przez nie 3. r.ż. Im niższy wiek wykrycia symptomów choroby, tym większy jest ich wpływ na rozwój dziecka, można wskazać, że rzadkie choroby neurologiczne będą determinowały jakość życia dzieci, zaistnienie u nich potrzeb komunikacyjnych i edukacyjnych, jak i nakreślały ścieżkę ich dalszego rozwoju” [Kamyk-Wawryszuk, 2023, s. 34].

Charakterystycznymi cechami są także: niski wzrost, zrośnięte kręgi szyjne, zaburzenia w budowie ciała modelowatego, zrośnięte i łamliwe paznokcie, skrócone kończyny górne czy też sztywność stawów i ich zrost. Mogą występować również: nadmier-na potliwość, niedobór melaniny, infekcje skórne, trądzik, wady sercowo-naczyniowe, wady układu oddechowego (bezdech nocny), wady żołądkowo-jelitowe, wady moczowo-płciowe (macica dwurożna) oraz nieprawidłowości w działaniu mięśni oczu. Około 40–50% osób z zespołem Aperta to osoby niepełnosprawne intelektualnie, najczęściej w stopniu lekkim, jednakże występują również przypadki zdiagnozowania stopnia głębokiego [Szczupał, 2013, s. 85–86].

Z badań wynika, że zespół Aperta u płodu można zdiagnozować w 2. trymestrze ciąży w wyniku badania ultrasonograficznego⁵. Zespół ten jest stanem zagrożenia życia, dlatego rehabilitację należy podjąć od narodzin dziecka. Mały pacjent powinien znaleźć się pod opieką: neurochirurga, neurologa, otolaryngologa, dermatologa, chirurga szczękowego, ortodonta, ortopedy, okulisty, pediatry, logopedy, psychologa i psychiatry. Już w trakcie 3. i 4. miesiąca życia dziecko poddawane jest operacji powiększenia i modelowania czaszki. Przed 1. rokiem życia, wykonuje się operację rozdzielenia palców u stóp, a następnie wieloetapowy zabieg rozdzielenia paluszków u rąk. Jeżeli występuje rozszczep wargi lub/i podniebienia, leczenie wdrażane jest zazwyczaj między 2. a 5. rokiem życia. Zabieg rekonstrukcji twarzy zazwyczaj wykonywany jest po 8. roku życia. Z kolei zabiegi chirurgii plastycznej szczęki, nosa, powiek są przeprowadzane między 10. a 18. rokiem życia [Chen, 2005; Szczupał, 2013, s. 86].

U dzieci z zespołem Aperta z powodu licznych anomalii w budowie ciała oraz długiego czasu spędzonego w szpitalu bez kontaktu z rówieśnikami mogą pojawić się: problemy z samoakceptacją, silny stres, ograniczenie aktywności poznawczej, społecznej oraz kinestetyczno-ruchowej. Wszystkie te czynniki zaburzają rozwój emocjonalny i psychospołeczny dziecka [Antoszewski, Marciszewska, Świech, 2006; Szczupał, 2013, s. 89].

Podłoże zaburzeń mowy

Jak zauważają badacze, zaburzenia mowy i komunikacji u dzieci z ZA mają wieloczynnikową etiopatogenezę i dlatego powinny być diagnozowane z pełnym zrozumieniem potrzeb każdego z małych pacjentów [Hankus, Larysz, 2014, s. 175].

⁵ U 25-tygodniowego płodu można już zauważyć poszerzenie komór bocznych mózgowia (kolpocefalię, która może sugerować agenezję ciała modelowatego i nieprawidłowe wzrastanie istoty białej), syndaktylię palców rąk, nieprawidłową budowę stóp, obniżony grzbiet nosa, wypukłą kość czołową, nisko osadzone uszy. Po 28. tygodniu widoczny jest dokładny kształt czaszki oraz cechy dysmorfii twarzy, m.in.: wydane czoło, szeroki otwarty szew czołowy, hiperteloryzm oraz hipoplazję środkowej części twarzy [szerzej na ten temat: Hankus, Larysz, 2014].

Beata Skotnicka w artykule na temat „sytuacji trudnych” w komunikacji z dzieckiem z omawianym zespołem pisała:

[...] złożona patogenezą zaburzeń mowy i komunikacji u dzieci z zespołem Aperta, będąca wynikiem przedwczesnego zrośnięcia szwów czaszkowych, prowadzi do deformacji zarówno sklepienia, jak i podstawy mózgozaszki (w części przypadków również zaburzeń w obrębie twarzoczaszki). Te zmiany mogą spowodować wystąpienie miejscowego nadciśnienia śródczaszkowego, a co za tym idzie – zaburzeń rozwoju psychoruchowego pod postacią zaburzeń wyższych czynności nerwowych, takich jak np. mechanizmy nabywania mowy – zarówno czynnej, jak i biernej, słuchu fonematycznego, złożonych funkcji wzrokowo-przestrzennych, mechanizmów kojarzenia itd. [Skotnicka, 2022, s. 182].

Ponadto zdaniem cytowanej autorki dziecku mogą towarzyszyć zaburzenia emocjonalne związane z nieprawidłowym kształtem czaszki i – w jego następstwie – problemy o charakterze społecznym, mogące znacząco obniżać jakość życia. Anomalie w budowie twarzoczaszki oraz rozległe zaburzenia w budowie i funkcjonowaniu aparatu mowy są przyczyną licznych wad wymowy, które w znaczący sposób utrudniają komunikację [Skotnicka, 2022, s. 182; por. Hankus, Larysz, 2014, s. 175].

U pacjentów z tym zespołem zaburzone są: słuch fonematyczny, złożone funkcje wzrokowo-przestrzenne oraz mechanizmy kojarzenia. Aż 73% dzieci z tym zespołem ma zgryz otwarty, obustronny zgryz krzyżowy ma aż 63%, a jednostronny 22%. Często stwierdza się również opóźnione wyrzynanie zębów (około 68%). Rozszczep podniebienia może występować u blisko trzech czwartych dzieci z tym zespołem. Charakterystyczne jest także skrócone, wysoko wysklepione, zwężone podniebienie twarde oraz wydłużone, pogrubiałe podniebienie miękkie. Struktury nosogardła w wymiarze pionowym i poziomym są istotnie zmniejszone, co przyczynia się do znacznego zmniejszenia objętości dróg oddechowych, uniemożliwiającego mowę normatywną. Zaburzenia w budowie twarzoczaszki powodujące deformacje w obrębie aparatu artykulacyjnego są przyczyną różnych deprivacji w procesie rozwoju mowy oraz powodują liczne wady wymowy określane mianem dysglosji [Hankus, Larysz, 2014, s. 174]. Obstrukcja górnych dróg oddechowych, związana ze zmniejszeniem objętości jamy nosowej oraz jamy gardła, często powoduje zaburzenia oddechowe. Do najczęstszych z nich należy zespół bezdechu sennego. Nierzadko stwierdza się wręcz zaburzenia oddychania wymagające zaopatrzenia tracheostomią. W zespole Aperta mogą występować przewodzeniowe zaburzenia słuchu⁶ [Hankus, Larysz, 2014, s. 174].

6 Szerzej na temat zaburzeń mowy oraz charakterystycznych cech w budowie ucha dziecka z opisywanym zespołem przeczytamy m.in. w artykułach Agnieszki Hankus i Dawida Larysza [2014, s. 166–181] oraz Marty Dzięgielewskiej i Henryka Skarżyńskiego [2024, s. 77–82].

Opis przypadku

Większość prac naukowych poświęconych rzadkim zespołom genetycznym, w tym zespołowi Aperta, ma charakter kazuistyczny, co wynika ze specyfiki choroby zdiagnozowanej u dziecka. Ma to swoje uzasadnienie, ponieważ w metodologii logopedii oraz w diagnozie i terapii logopedycznej stosuje się metodę indywidualnego studium przypadku⁷ [Kamyk-Wawryszuk, 2022, s. 25].

Z perspektywy logopedycznej opisy indywidualnych przypadków pozwalają nie tylko na doskonalenie technik diagnostyczno-terapeutycznych, ale też otwierają przestrzeń do refleksji teoretycznej nad kryteriami różnicowania współwystępujących jednostek patologii mowy [Bigos, Panasiuk, Popiołek-Janiec, 2021, s. 203].

W przypadku niniejszego artykułu logopedycznemu badaniu poddano pięcioletniego chłopca z zespołem Aperta. Zespół genetyczny został zdiagnozowany w 30. tygodniu ciąży. Po narodzinach chłopiec przebywał 3 miesiące w szpitalu w USA z powodu problemów z oddychaniem, SEPS-y oraz nieprawidłowej pracy serca (częstoskurcz). W 12. i 15. miesiącu życia przebył operacje chirurgiczne rozdzielenia palców u rąk i stóp. Z kolei w 18. miesiącu życia przeprowadzono operację poszerzenia czaszki.

Chłopiec karmiony był butelką do 2. roku życia i wolno przybierał na wadze. Karmienie było dla niego bardzo męczące z racji anomalii w budowie twarzoczaszki, m.in. zwężonych kanałów nosowych oraz wysoko wysklepionego podniebienia. Głuszenie pojawiło się około 6. miesiąca życia, gaworzenie zaś wraz z umiejętnością siadania około 1. roku życia. Pierwsze słowa wypowiedział około 2. roku życia, zdania pojawiły się około 3. roku życia. Zaczął chodzić samodzielnie około 18. miesiąca życia.

Od 1. roku życia bierze udział w terapii logopedycznej w wymiarze 45 minut w tygodniu. Dodatkowo w przedszkolu, do którego uczęszcza, w ramach zajęć wczesnego wspomagania rozwoju również uczestniczy w zajęciach logopedycznych – 2 razy po 30 minut tygodniowo. Badania psychologiczne wykonane w 2023 r. wykazały niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim. Chłopiec jest pod stałą opieką lekarzy różnych specjalizacji – neurologa, kardiologa, okulisty, ortopedy oraz audiologa. W wieku 5 lat u chłopca pojawiły się ataki padaczkowe.

Początkowo chłopiec uczęszczał do przedszkola publicznego, jednak był tam alienowany przez inne dzieci. Aktualnie chodzi do przedszkola integracyjnego, w którym czuje się szczęśliwy i akceptowany. Na co dzień spotyka się z niestosownymi określeniami odnoszącymi się do jego nieco „innego” wyglądu. Aby walczyć o akceptację, razem ze swoją mamą wystąpił w dwóch programach telewizyjnych. Reportaże opowiadały o codziennym życiu chłopca oraz jego doświadczeniach. Pojawiły się one w programach „Miłego popołudnia” (11.03.2025 r.) oraz „Zdarzenia” (26.03.2025 r.), emitowanych na kanale TVP Lublin.

⁷ Na temat metody indywidualnych przypadków w logopedii pisała Agnieszka Banaszkiewicz [2015, s. 364–380].

Na co dzień badany chłopczyk jest bardzo wesoły, zawsze uśmiechnięty i niezwykle otwarty. Nie wykazuje problemów w nawiązywaniu kontaktów z rówieśnikami oraz osobami dorosłymi. Najwięcej czasu spędza z mamą oraz swoimi starszymi braćmi. Jest niezwykle ciekawy świata, zadaje bardzo dużo pytań. Sam analizuje i wyciąga trafne wnioski z różnych sytuacji. Chętnie uczestniczy w zabawach i zajęciach, które angażują jego ciekawość. Najbardziej lubi grać w gry, układać puzzle, tańczyć, jeździć na hulajnodze i huśtać się na huśtawce. Chłopiec interesuje się elektroniką, zwraca szczególną uwagę na światła oraz dźwięki wydawane przez urządzenia.

W trakcie przeprowadzania badań podjęto próby odpowiedzi na następujące pytania:

1. W jaki sposób zaburzenia w budowie twarzoczaszki, powodujące deformacje w obrębie aparatu artykulacyjnego, przyczyniają się do powstania różnych deprivacji w procesie rozwoju mowy oraz powodują liczne wady wymowy?
2. Jakiego typu wady wymowy są charakterystyczne dla dziecka z ZA?
3. Czy przewodzeniowe zaburzenia słuchu o podłożu neurologiczno-sensorycznym, wynikające z nawracających zapaleń ucha środkowego, mają wpływ na rozwój mowy dziecka?
4. Czy anomalie w budowie ciała oraz długi czas spędzony w szpitalu bez kontaktu z rówieśnikami wpłynęły znacząco na problemy z samoakceptacją, ograniczenie aktywności poznawczej, społecznej oraz kinestetyczno-ruchowej?
5. Czy dziecko z ZA ma wystarczająco rozwinięte słownictwo bierne i czynne?
6. Jaki jest poziom sprawności słowotwórczej oraz narracyjnej badanego chłopca?

W ocenie dynamiki rozwoju wymowy badanego chłopca posłużono się kwestionariuszem obrazkowym do analizy wymowy oraz do oceny słuchu fonematycznego (własnego autorstwa). Wykonano próby służące ocenie sprawności motoryki narządów artykulacyjnych oraz ocenie warunków anatomiczno-czynnościowych, ocenie oddychania fizjologicznego i mownego na podstawie wskazówek zawartych w publikacjach Danuty Pluty-Wojciechowskiej [2019] oraz Moniki Łuszczuk [2022, s. 315–334], przeprowadzono również próby służące ocenie odgryzania, żucia i połykania. Wykorzystano też informacje zawarte w dostępnej dokumentacji medycznej, a także uzyskane w wywiadzie przeprowadzonym z mamą chłopca. Zastosowano *Inwentarz rozwoju mowy i komunikacji. Słowa i zdania* w zakresie słownictwa czynnego w opracowaniu Magdaleny Smoczyńskiej [Smoczyńska i in., 2015] w celu analizy rozwoju zasobu leksykalnego i składniowego badanego chłopca. Wykonano również próby oceniające sprawność słowotwórczą (zostały one opracowane na podstawie publikacji Ewy Muzyki-Furtak [2010]) oraz sprawność narracyjną na podstawie historyjki obrazkowej pozyskanej z zasobów internetowych (na bazie metodologii Barbary Bokus [1991]).

Ocena logopedyczna

Z przeprowadzonych oględzin wynika, że budowa narządów artykulacyjnych u chłopca nie jest prawidłowa. Jama ustna badanego jest mała. Jama nosowa jest zwężona, a łuki zębowe i zęby są zmniejszone. Wynika to z zastoju w rozwoju twarzoczaszki chłopca. Żuchwa rozwija się w sposób prawidłowy, przez co występują dysproporcje w jej wielkości w stosunku do twarzoczaszki. Zęby są młeczne i małe. Kierunek wyrastania zębów oraz ich położenie względem siebie są prawidłowe. Charakterystyczną nieprawidłowością w budowie jamy ustnej dla tego zespołu jest wąskie, wysoko wysklepione podniebienie twarde. Język jest odpowiedniej wielkości i długości, podobnie budowa wędzidełka podjęzykowego jest prawidłowa, a jego mobilność nie jest ograniczona.

Badanie sprawności artykulacyjnej narządów mownych pokazało, że chłopiec zmagają się z trudnościami realizacyjnymi w obrębie aparatu mowy. Wiele z nich wynika z nieprawidłowej budowy twarzoczaszki. Pozycja dorsalna języka spowodowana jest przede wszystkim zwężonymi kanałami nosowymi, które uniemożliwiają swobodny oddech dziecka. Nieprawidłowości w obrębie wykonywania ruchów żucia przy zamkniętych ustach oraz niemoc wykonania nadmiernych ruchów żuchwy w prawo i lewo spowodowane są nieprawidłową budową żuchwy względem całej twarzoczaszki. Również jama ustna oraz łuki zębowe są małe. U chłopca zaobserwowano również wzmożone napięcie mięśniowe, w szczególności warg i języka.

W ocenie motoryki narządów artykulacyjnych odnotowano ponadto niemożność wykonania takich ruchów, jak: klaskanie, obliżywanie dolnej wargi, ułożenie języka na dnie jamy ustnej przy szeroko otwartej żuchwie, a następnie unoszenie go za górne zęby, tak aby jego boki stykały się z górnymi zębami trzonowymi, parskanie, mocne zaokrąglenie warg, podkładanie dolnej wargi pod górne zęby przy jednoczesnym odsłonięciu górnych zębów.

Ocena funkcji przyjmowania pokarmu⁸ zobrazowała, iż podczas procesu odgryzania chłopiec chwytając kawałek pokarmu zębami i pociąga go ruchem odrywającym. Proces żucia odbywa się przy otwartej jamie ustnej. Żucie trwa do momentu całkowitego rozdrobnienia pokarmu. Połykanie kęsa przebiega przy zamkniętej jamie ustnej, towarzyszy mu zaś dodatkowe, nadmierne napięcie mięśni twarzy. Chłopiec na co dzień pije z kubka otwartego. Zachłyśnięcia wodą czy pokarmem występują rzadko.

Głównym problemem, z którym zmagają się chłopiec, jest oddychanie torem ustnym w spoczynku. Jego przyczyną jest zwężenie jamy nosowej, która uniemożliwia oddychanie torem nosowym. Powoduje to również brak domknięcia warg, pozycję dorsalną języka oraz odwiedzenie żuchwy. Oddechowi mownemu towarzyszy nosowanie, które można usłyszeć również w barwie głosu.

⁸ W celu oceny odgryzania, żucia i połykania podano chłopcu rollsy ze zmiksowanych, wysuszonych owoców (rollsy owocowe Bob Snail).

Problemy w zakresie artykulacji wynikają z nieprawidłowości w budowie aparatu mowy i przedstawiają się następująco:

1. Brak realizacji samogłosek nosowych [ɛ] i [ɔ]. Głoski te są substytuowane [e] → [e] oraz [ɔ] → [o].
2. Występują niekonsekwentne zmiany w realizacji głoski [n]. Jest ona realizowana poprawnie, substytuowana głoską [ɲ] lub poddawana elizji: /roʒina/ → /iɔʒɲa/, /kanapka/ → /kaɲapka/, /garnek/ → /gaɲet/, /uazeka/ → /uɲazenska/, /f'il'iżanka/ → /f'iɲzanta/.
3. Występuje substytucja głoski [c] → [ć] w śródgłosie. Jest to prawdopodobnie wynik elizji głoski [k] w wyrazie: /klock'i/ → /koći/.
4. Występuje elizja głoski [ʒ] w nagłosie: /vonet/ → /ʒvonek/.
5. Brak realizacji głosek [l], [l'] oraz [r] w każdej pozycji w wyrazie. Głoski te są substytuowane głoską [ɭ] lub poddane są elizji: /lalka/ → /ɭaka/, /telefon/ → /teɲefon/, /motyl/ → /motyɭ/, /l'izak/ → /ɭizat/, /val'iska/ → /vaɭisa/, /ryba/ → /ɭiba/, /narty/ → /naty/, /ser/ → /seɲ/.
6. Brak realizacji szeregu szumiącego. Szereg ten jest substytuowany szeregiem syczącym: /ʃal'ik/ → /saɲit/, /koşyk/ → /kosyt/, /myş/ → /mys/, /żaba/ → /zaba/, /użyvy/ → /ɲzyvy/, /čapka/ → /capka/, /ręka'v'ick'i/ → /ɲekav'ick'i/, /kluč/ → /kuc/, /żem/ → /zem/, /drożżufka/ → /dozżzufka/.
7. Brak realizacji głoski [ń] w każdej pozycji w wyrazie. Głoska ta jest substytuowana głoską [n], [ń] → [n]: /neʒv'eʒ/ → /neʒv'eʒ/, /dyńa/ → /dyna/, /suoń/ → /son/.
8. Brak realizacji głosek [ż] oraz [ż]. Głoski te są substytuowane: [ż] → [ʒ] oraz [ż] → [ʒ]: /żemna/ → /zemna/, /użenka/ → /uʒenka/, /żeći/ → /ʒeći/, /roʒina/ → /iɔʒɲa/.
9. Substytucja głoski [k], [k] → [t]: /f'il'iżanka/ → /f'iɲzanta/, /l'izak/ → /ɭizat/, /koşyk/ → /kosyt/.

Brak realizacji szeregu szumiącego oraz głoski [r] może być interpretowany jako zjawisko normatywne, zważywszy na wiek chłopca. Inne wadliwe realizacje są zaś zaburzeniem wynikającym z anomalii w budowie aparatu mowy.

Oceny sprawności słowotwórczych dokonano poprzez zbadanie dwóch umiejętności: rozumienia (dekodowania) i tworzenia (kodowania) konstrukcji słowotwórczych. W poleceniu pierwszym ocenie podlegała umiejętność dekodowania (rozumienia) konstrukcji słowotwórczych należących do różnych kategorii [Muzyka-Furtak, 2010]. Poproszono chłopca o sformułowanie parafrazy, np.: „Co to jest: »domek«, »ptaszysko«, »tygrysica«, »kłamca«, »grzejnik«, »mrożonka«, »samotnik« i »herbaciarnia«?”. Zadaniem badanego była odpowiedź na pytanie, czym są podane desygnaty (zbudowanie wypowiedzi definicyjnej w postaci parafrazy słowotwórczej) oraz wskazanie cech semantycznych badanych wyrazów, np. „domek to jest mały dom”. Chłopiec nie poradził sobie z powierzonym mu zadaniem. Pomimo dwóch prób polecenie nie zostało wykonane.

Kolejne zadanie miało na celu ocenę umiejętności tworzenia (kodowania) konstrukcji słowotwórczych na podstawie parafrazy słowotwórczej. Chłopiec zdecydowanie lepiej wykonał to polecenie. W tabeli 1 zaprezentowano uzyskane odpowiedzi.

Tabela 1. Wyniki oceny umiejętności tworzenia konstrukcji słowotwórczych na podstawie ich cech semantycznych

Parafraza słowotwórcza	Odpowiedź dziecka
Kot, który jest mały to...?	Nie wiem, kot.
Pies, który jest bardzo mały, bardzo ładny i dobry to...?	Nie wiem.
Pani, która jest aktorem to...?	Nie wiem.
Pan, który biega to...?	Biegacz.
Przyrząd, który służy do otwierania butelek i konserw to...?	Nie wiem.
Rzecz, która budzi ludzi rano to...?	Budzik.
Pan, który jest bardzo gruby to...?	Nie wiem.
Sklep, w którym ludzie kupują książki to...?	Księgarnia.

Źródło: opracowanie własne na podstawie Muzyka-Furtak 2010, s. 91–94.

W badaniu chłopiec nie zrozumiał poleceń odnoszących się do konstrukcji deminutywnych. Z obserwacji wynika zaś, że w mowie spontanicznej sam tworzy i używa zdrobnień stosunkowo często. Przy pozostałych przykładach odnoszących się do takich kategorii jak wykonawcy czynności oraz nazwy narzędzi chłopiec udzielił prawidłowej odpowiedzi w dwóch przypadkach: „biegacz” oraz „budzik”. Niestety, nie utworzył konstrukcji słowotwórczej odnoszącej się do nosiciela cechy oraz konstrukcji feminatywnej, natomiast prawidłowo zbudował konstrukcję odnoszącą się do nazw miejsca „księgarnia”⁹.

W celu oceny sprawności narracyjnej wykorzystano czteroelementową historyjkę obrazkową. Zadanie chłopca polegało na ułożeniu wszystkich elementów w kolejności chronologicznej oraz językowe przedstawionej historii. Linię narracji (w odniesieniu do metodologii Barbary Bokus [1991]) tworzyły cztery sytuacje odniesienia, którym nadano tytuły: „ubrudzony piesek”, „włożenie psa do balii”, „splukiwanie szamponu”, „suszenie psa ręcznikiem”. Badany zrealizował opowiadanie w następujący sposób: „Tu jest brudny piesek. Piesek się myje i mama go polewa. Potem się wysuszył i teraz jest czysty.”

9 Na temat umiejętności tworzenia wyrazów pochodnych przez dzieci słyszące i niesłyszące pisała Ewa Muzyka-Furtak następująco: „wysoki poziom rozumienia, tj. dekodowania konstrukcji słowotwórczych, gwarantuje przyswojenie umiejętności ich tworzenia, czyli kodowania. Poziom rozumienia konstrukcji słowotwórczych przewyższa poziom ich tworzenia, co jest zgodne z ogólnymi prawidłami rozwoju języka – percepcja poprzedza ekspresję” [Muzyka-Furtak, 2009, s. 163; por. Marciniak-Firadza, 2016, s. 38]. „Dzieci wykazują wyższą sprawność w zakresie tworzenia kategorii modyfikacyjnych – deminutywów i feminatywów, niż mutacyjnych – nazw wykonawców czynności, obiektów i wytworów, narzędzi, nosicieli cech i miejsc” [Muzyka-Furtak, 2009, s. 163].

W trakcie wykonywania zadania chłopiec prawidłowo ułożył obrazki, w odpowiedniej kolejności przyczynowo-skutkowej. W swoim opowiadaniu zawarł wszystkie cztery sytuacje odniesienia, które zaobserwował na obrazkach. Zachował on również prawidłową linię narracji, odnosząc się do obrazków w sposób chronologiczny. Zawiązał akcję w sposób prawidłowy oraz dodatkowo użył formy kończącej wypowiedź: „i teraz jest czysty”. Narracja była realizowana w sposób płynny, bez pauz oraz powtórzeń. Pod względem leksykalnym wypowiedź obejmuje wyłącznie czasowniki i rzeczowniki niezbędne do opisu przedstawionych zdarzeń. Narrację stanowią trzy zdania, z których jedno jest pojedyncze rozwinięte, a dwa współrzędnie złożone łączne. W tym krótkim opowiadaniu chłopczyk poprawnie użył operatora temporalnego „potem”, który oznacza, że kolejne zdanie odnosi się do następnego zdarzenia.

Wyniki badania zasobu słownika czynnego oraz naśladownictwa na podstawie *Inwentarza rozwoju mowy i komunikacji. Słowa i zdania* [Smoczyńska i in., 2015] prezentuje tabela 2.

Tabela 2. Wyniki badania zasobu słownika czynnego oraz naśladownictwa

Część I				
C.	Lista słów	Mówi	(Maks.)	Uwagi
1	Odgłosy	8	(12)	Brak: BAM/BUM/BĘC, BRRUM BRRUM, TIK TAK, TRALALALA/LALALALA
2	Zwierzęta	42	(43)	Brak: kurczątko
3	Pojazdy	14	(14)	
4	Pokarmy i napoje	66	(66)	
5	Zabawki	18	(18)	
6	Ubrania	23	(24)	Brak: śliniaczek
7	Części ciała	26	(26)	
8	W domu	31	(31)	
9	Przedmioty domowe	48	(48)	Brak: miotła
10	Poza domem	30	(30)	
11	Miejsca	18	(18)	
12	Osoby	27	(27)	
13	Formuły, zabawy, rutynowe czynności	19	(19)	
14	Przymiotniki	32	(33)	Brak: cacy
15	Przysłówki	13	(13)	
16	Czasowniki	123	(123)	
17	Określenia miejsca	16	(16)	
18	Określenia czasu	18	(18)	
19	Określenia miary	20	(20)	
20	Zaimki osobowe i dzierżawcze	17	(17)	
21	Zaimki wskazujące i nieokreślone	9	(9)	
22	Pytania	13	(13)	

Część I				
C.	Lista słów	Mówi	(Maks.)	Uwagi
23	Partykuły	8	(8)	
24	Przymyki	15	(15)	
25	Spójniki	9	(9)	
SUMA		663	670	
D.	Naśladownictwo	3	(3)	

Część II. Zdania				
		Jeszcze nie	Czasem	Często
C.	Łączenie wyrazów	☐	☐	X
D.	Przykłady wypowiedzi wielowyrazowych			
1	Muszę sobie popatrzeć, gdzie jest to lotnisko.			
2	Uważaj mamo, bo tu jest bardzo duża dziura.			
3	Zobacz, to moje banieczki.			
4	Mogę zrobić ci kawę?			
5	Co teraz będziemy robić?			
6	Teraz to ja będę cię badał mamo.			
7	Chodźmy na plac zabaw.			
8	Chodź, pokażę ci mój szybki rower.			
9	Mamo, narysujesz mi samolot?			
10	Chcę pojechać nad morze i budować zamki z piasku.			
E.	Trzy najdłuższe zdania			
1	Mamo musisz uważać, jak przechodzisz koło mnie, żeby mnie nie uderzyć.			
2	Nie pomagaj mi, ja sam ułożę te puzzle, bo to przecież moja ulubiona bajka.			
3	Mamo, muszę ci przyczepić łańcuszek do torebki, żeby ci klucze nie wypadły.			

Źródło: opracowanie własne na podstawie Smoczyńska i in., 2015.

Chłopiec posługuje się bogatym słownikiem czynnym. Na co dzień nie używa tylko 7 z 670 słów zawartych w kwestionariuszu, lecz je w pełni rozumie. Nie ma problemu z budowaniem zdań prostych i złożonych. Z łatwością realizuje – poprzez naśladownictwo – zasłyszane wcześniej wypowiedzi, poproszony o powtórzenie, zawsze powtarza. Chętnie uczy się wierszyków oraz piosenek.

Podsumowanie

Badany chłopczyk zmaga się ze znacznymi zaburzeniami wymowy. W dzieciństwie zdiagnozowano u niego opóźniony rozwój mowy, natomiast aktualnie obserwuje się dyslalię anatomiczną. Mowa chłopca jest zniekształcona oraz niewyraźna przede wszystkim przez zwężone, wysoko wysklepione podniebienie twarde, małą jamę ustną oraz obniżoną mobilność narządów mowy. W jego mowie nie występują samogłoski nosowe, spółgłoska [l] oraz niektóre spółgłoski zmiękczone i miękkie, takie jak: [l'], [ń],

[ż] oraz [ż]. Zmiany w wymowie głosek są często niekonsekwentne lub dotyczą jedynie konkretnej pozycji w wyrazie. Nosowe zabarwienie głosu, chrapanie podczas snu oraz wysiłkowe połykanie mogą świadczyć o nieprawidłowej ruchomości podniebienia miękkiego, powiązanej ze wzmożonym napięciem mięśniowym¹⁰.

Słuch fonematyczny chłopca jest w normie, z łatwością rozróżnia on każdy dźwięk mowy. Podczas prób badania sprawności motorycznej narządów artykulacyjnych u chłopca zaobserwowano różne nieprawidłowości. Pierwszą z nich jest pozycja dorsalna języka, spowodowana zwężoną jamą nosową. Występują zaburzenia w obrębie ruchów żuchwy, które wynikają z anomalii w jej budowie względem całej twarzoczaszki. Odnotowano również wzmożone napięcie mięśniowe warg i języka, które uniemożliwia prawidłową realizację niektórych głosek.

Proces odgryzania, żucia i połykania jest nieprawidłowy. Chłopiec zamiast odgryzać kawałek pokarmu, odrywa go, możliwe też, że wynika to z małej wielkości uzębienia. Proces żucia odbywa się przy otwartej jamie ustnej, prawdopodobnie w wyniku zwężonej jamy nosowej. Dodatkowe napięcia podczas połykania spowodowane są zaburzeniami pracy podniebienia miękkiego.

Oddech w spoczynku realizowany jest poprzez ustny tor oddechowy. Żuchwa chłopca jest odwiedziwna, a język ustawiony w pozycji dorsalnej. Wynika to z niemożności oddychania torem nosowym. Poza tym oddech mowny realizowany jest z delikatnym nosowaniem, które wynika z zaburzeń funkcji podniebienia miękkiego.

W próbie oceniającej umiejętność budowania wypowiedzi narracyjnej chłopiec poradził sobie dość dobrze. Odnosił się do wszystkich sytuacji przedstawionych na obrazkach. Wypowiedź była jednak mało rozbudowana, zupełnie pozbawiona pejzażu świadomości.

Chłopczyk wykazuje trudności w zakresie niektórych konstrukcji słowotwórczych (podczas tworzenia nowych słów i dokonywania ich eksplikacji).

Zakres mowy czynnej chłopca jest prawidłowy, tworzy on poprawne pod względem gramatycznym zdania pojedyncze i złożone.

Wyniki badań potwierdzają, jak istotne jest indywidualne i całościowe podejście do terapii logopedycznej u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi. Regularna praca z logopedą, zaangażowanie rodziców, odpowiednie wsparcie psychologiczne i integracyjne w środowisku przedszkolnym są niezbędne do zapewnienia dziecku jak najlepszych warunków rozwoju. Badany chłopczyk, mimo trudności, jest otwartym, radosnym i ciekawym świata dzieckiem. Powyższe obserwacje pokazują, że odpowiednia opieka oraz empatyczne podejście mogą znacząco wpłynąć na jakość życia i rozwój każdego dziecka.

10 Tak na ten temat pisze Monika Łuszczuk: „[...] miarą sprawności podniebienia miękkiego w trakcie realizacji wypowiedzi może być natomiast ocena wymowy głosek ustnych, która powinna wiązać się z jego uniesieniem i całkowitym oddzieleniem nosowej i ustnej części gardła” [Łuszczuk, 2022, s. 330].



Autorki składają podziękowania rodzicom za otwartość w kontakcie i chęć podzielenia się własnymi doświadczeniami i spostrzeżeniami.

Szczególne wyrazy wdzięczności kierujemy do Jasia i jego mamy – dziękujemy za zaufanie, otwartość i umożliwienie nam przeprowadzenia badań. Wasza historia i wspólna siła w codziennym zmaganiu się z przeciwnościami były dla nas ogromnym źródłem refleksji i motywacji. Jasiu – Twoja radość i odwaga na długo pozostaną w naszej pamięci. Trzymamy za ciebie mocno kciuki.

Literatura

- Antoszewski B., Marciszewska J., Świech B.W., 2006, *Cechy fenotypowe pacjentów z zespołem Aperta w materiale własnym*, „Przegląd Pediatryczny”, nr 3, s. 218–222.
- Banaszkiewicz A., 2015, *Studium przypadku (case study) jako metoda badań logopedycznych*, [w:] S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray (red.), *Metodologia badań logopedycznych z perspektywy teorii i praktyki*, Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia Universalis, s. 364–380.
- Bigos K., Panasiuk J., Popiołek-Janiec A., 2021, *Afazja a dyzartria. Problemy diagnozy różnicowej w przebiegu powikłanych schorzeń neurologicznych*, „Logopedia”, t. 50(2), s. 201–226, <https://doi.org/10.24335/m2gj-3e31>
- Bokus B., 1991, *Tworzenie opowiadań przez dzieci. O linii i polu narracji*, Kielce: Wydawnictwo Energeia.
- Chen H., 2005, *Apert Syndrome*, [w:] H. Chen (red.), *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling*, Totowa: Humana Press, s. 61–69, https://doi.org/10.1007/978-1-60327-161-5_12
- Choroby Rzadkie, b.r., *Zespół Aperta*, <https://chorobyzradkie.gov.pl/pl/choroby-rzadkie/87> (dostęp: 29.06.2025).
- Dzięgielewska M., Skarżyński H., 2024, *Niedosłuch w zespole Aperta*, „Nowa Audiofonologia”, t. 13(1), s. 77–82.
- Fundacja SMA, b.r., *Jak częste jest SMA?*, <https://www.fsma.pl/rdzeniowy-zanik-miesni/jak-czeste-jest-sma/> (dostęp: 26.09.2025).
- Hankus A., Larysz D., 2014, *Zaburzenia neurologopedyczne i neurorozwojowe w dyskraniach syndromicznych na przykładzie zespołu Aperta. Przegląd literatury i opis trzech przypadków*, „Logopedia Silesiana”, t. 3, s. 166–181.
- Jakubiuk-Tomaszuk A., Boćkowski L., Sobaniec W., Sendrowski K., Artemowicz B., 2012, *Padaczka w zespole Aperta – opis przypadku*, „Neurologia Dziecięca”, t. 21, nr 42, s. 73–77.
- Juszczak A., 2006, *Obraz jamy ustnej w zespole Aperta – opis przypadku*, „Poradnik Stomatologiczny”, nr 1, s. 13–16.
- Kamyk-Wawryszuk A., 2022, *Choroby rzadkie jako obszar zainteresowań logopedów – kilka wstępnych refleksji*, [w:] A. Kamyk-Wawryszuk (red.), *Zaburzenia mowy i komunikacji dziecka z chorobą rzadką. Wybrane zagadnienia diagnozy i terapii*, Bydgoszcz: Wydawnictwo Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego, s. 16–32.
- Kamyk-Wawryszuk A., 2023, *Dziecko chore przewlekle i terminalnie*, [w:] A. Kamyk-Wawryszuk (red.), *Dzieci z rzadkimi chorobami neurologicznymi. Zasoby oraz potrzeby edukacyjne i komunikacyjne*, Bydgoszcz: Wydawnictwo Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego, s. 17–84.

- Libura M., Władusiuk M., Małowicka M., Grabowska E., Gałązka-Sobotka M., Gryglewicz J., 2016, *Choroby rzadkie w Polsce. Stan obecny i perspektywy*, Warszawa: Uczelnia Łazarskiego.
- Łuszczuk M., 2022, *Ocena motoryki narządów mowy. Wskazówki dla logopedów*, „Logopedia”, nr 51(2), s. 315–334, <https://doi.org/10.24335/zshp-b012>
- Marciniak-Firadza R., 2016, *Kilka uwag o potrzebie badań kompetencji słowotwórczych dzieci z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim*, „Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej”, t. 16, s. 29–51.
- Muzyka-Furtak E., 2009, *Głuchota i niedosłuch – mechanizmy nabywania wyrazów pochodnych*, „Logopedia”, t. 38, s. 149–172.
- Muzyka-Furtak E., 2010, *Konstrukcje słowotwórcze w świadomości językowej dzieci niesłyszących*, Lublin: Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej.
- Pluta-Wojciechowska D., 2019, *Dyslalia obwodowa. Diagnostyka i terapia logopedyczna wybranych form zaburzeń*, Bytom: Wydawnictwo Ergo-Sum.
- Skotnicka B., 2022, *Sytuacje trudne w komunikacji dziecka z zespołem Aperta*, [w:] A. Kamyk-Wawryszak (red.), *Zaburzenia mowy i komunikacji dziecka z chorobą rzadką. Wybrane zagadnienia diagnostyki i terapii*, Bydgoszcz: Wydawnictwo Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego, s. 177–195.
- Smoczyńska M., Krajewski G., Łuniewska M., Haman E., Bulkowski K., Kochańska M., 2015, *Inwentarz rozwoju mowy i komunikacji. Słowa i zdania*, Warszawa: Instytut Badań Edukacyjnych.
- Szczepkowska A., Osica P., Janas-Naze A., 2016, *Leczenie chirurgiczne pacjentki z zespołem Aperta – opis przypadku*, „Journal of Education, Health and Sport”, vol. 6(10), s. 289–298, <http://doi.org/10.5281/zenodo.162187>
- Szczupał B., 2013, *Dziecko z zespołem Aperta*, [w:] B. Cytowska, B. Winczura, A. Stawarski (red.), *Dzieci chore, niepełnosprawne i z trudnościami w rozwoju*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls, s. 83–93.
- Śmigiel R., Łaczmańska I., 2012, *Podstawowa wiedza potrzebna do zrozumienia chorób genetycznych*, [w:] T. Kaczan, R. Śmigiel (red.), *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi*, Kraków: Oficyna Wydawnicza Impuls, s. 11–34.
- Tolarova M.M., Harris J.A., Ordway D.E., Vargervik K., 1997, *Birth Prevalence, Mutation Rate, Sex Ratio, Parents' Age, and Ethnicity in Apert Syndrome*, „American Journal of Medical Genetics”, vol. 72(4), s. 394–398, <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/%28SICI%291096-8628%2819971112%2972%3A4%3C394%3A%3AAID-AJMG4%3E3.0.CO%3B2-R> (dostęp: 26.09.2025).
- Wiedza o chorobach rzadkich i lekach sierocych*, b.r., <https://www.orpha.net/pl> (dostęp: 26.09.2015).
- Załącznik do uchwały nr 88 RM 2024 Plan dla Chorób Rzadkich, 2024, <https://www.gov.pl/web/zdrowie/uchwala-rady-ministrow-z-13-sierpnia-2024-r-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-2024-2025> (dostęp: 26.09.2025).