

Ewelina Zając  <https://orcid.org/0000-0002-5076-8347>

Uniwersytet Łódzki, Zakład Dialektologii Polskiej i Logopedii, ul. Pomorska 171/173, 90-236 Łódź,

e-mail: ewelina.zajac@uni.lodz.pl

Rozwój mowy chłopca z zespołem Klinefeltera – studium przypadku

Speech Development in a Boy with Klinefelter's Syndrome: a Case Study

Słowa kluczowe: zespół Klinefeltera, choroby rzadkie, rozwój mowy dziecka, diagnoza logopedyczna

Keywords: Klinefelter's syndrome, rare diseases, child speech development, speech therapy diagnosis

Streszczenie

Zespół Klinefeltera, który należy do chorób rzadkich, jest najpowszechniejszą uwarunkowaną genetycznie przyczyną niepłodności oraz hipogonadyzmu hipergonadotropowego u mężczyzn. To choroba należąca do aberracji chromosomalnych liczbowych (odchyień w liczbie chromosomów) z co najmniej jednym dodatkowym chromosomem X (47XXY). Jednym z objawów jest opóźniony rozwój mowy oraz licznie występujące zaburzenia mowy u chłopców. Celem artykułu jest opis przeprowadzonej diagnozy logopedycznej 4-letniego chłopca ze zdiagnozowanym zespołem Klinefeltera. Podczas analizy sprawności komunikacyjnej zbadano rozumienie i nadawanie mowy, reakcje słuchowe, czynności fizjologiczne w obrębie aparatu artykulacyjnego, sprawność narządów mowy, artykulację, prozodię oraz sprawność narracyjną.

Abstract

Klinefelter's syndrome, which is a rare disease, is the most common genetic cause of infertility and hypergonadotropic hypogonadism in men. It belongs to numerical chromosomal aberrations (deviations in the number of chromosomes) with at least one additional

Funding information: Uniwersytet Łódzki, Zakład Dialektologii Polskiej i Logopedii.

Declaration regarding the use of GAI tools: Not used.

Conflicts of interests: None.

Ethical considerations: The Author assures of no violations of publication ethics and takes full responsibility for the content of the publication.

Received: 2025.03.24, Accepted: 2025.07.30

X chromosome (47XXY). One of the symptoms involves delayed speech development and numerous speech disorders in boys. The aim of the article is to describe the speech therapy diagnosis of a four-year-old boy diagnosed with Klinefelter's syndrome. During the communication skills test, the author analysed the boy's understanding and production of speech, his auditory reactions and physiological functions within the articulatory apparatus, the efficiency of the speech organs, articulation, prosody and narrative skills.

Zespół Klinefeltera wśród chorób rzadkich – wprowadzenie

Chorobą rzadką (*rare disease*) nazywa się chorobę, „która występuje z częstością niższą niż 1 na 2000 osób (5 na 10 000 osób) w populacji europejskiej” [Choroby rzadkie, b.r.; Libura i in., 2016, s. 5]. Ta definicja choroby rzadkiej pojawiła się po raz pierwszy w opublikowanej 22 czerwca 1999 r. decyzji nr 1295/1999/EC Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 29 kwietnia 1999 r., przyjmującej wspólnotowy program w dziedzinie chorób rzadkich w ramach działań w zakresie zdrowia publicznego (1999 do 2003) [Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych, s. 21]. Obecnie opisanych zostało około 8 tys. chorób rzadkich, a rocznie odkrywanych jest 50 takich chorób, co daje opisaną jedną chorobę w tygodniu [Choroby rzadkie, b.r.]. Aż 80% z nich ma podłoże genetyczne, najczęściej związane z czynnikami środowiskowymi, różnorodnymi infekcjami i alergiami. Ich pierwsze symptomy są widoczne już w wieku dziecięcym [Lang, 2022] i w 70% są wykrywane u dzieci przed 2. rokiem życia [Śmigiel, Łaczmańska, 2012]. Niektóre objawy mogą nie być widoczne do 3., a nawet 5. roku życia, w tym czasie dziecko może rozwijać się prawidłowo, a dopiero z upływem lat dostrzegane są stopniowe opóźnienia w rozwoju [Kamyk-Wawryszuk, 2021, s. 52]. Obraz choroby rzadkiej jest indywidualny, czyli dzieci z tą samą diagnozą mogą inaczej funkcjonować i mieć odmienne symptomy. W Polsce z diagnozą choroby rzadkiej żyje około 2–3 mln pacjentów [Choroby rzadkie, b.r.], jednak problemem jest to, że dana choroba jest diagnozowana w małej grupie osób. Istnieje też duża grupa chorób, których do tej pory jeszcze nie opisano – dla dzieci z takimi chorobami używa się określenia „dziecko bez diagnozy medycznej” [Kamyk-Wawryszuk, 2022, s. 20].

Choroby rzadkie były dawniej nazywane chorobami sierocymi (*orphan diseases*) z powodu odczuwania przez pacjentów i ich rodziny opuszczenia, porzucenia i „osierocenia” przez system opieki zdrowotnej oraz społeczeństwo w walce z chorobą i w codziennym życiu [Schieppati i in., 2008]. Większość chorób uwarunkowanych genetycznie o przewlekłym i ciężkim przebiegu to właśnie choroby rzadkie [Westfelt i in., 2006; Schieppati i in., 2008].

Zespół Klinefeltera¹ (ZK, *Klinefelter's syndrome*) niewątpliwie należy do grupy chorób rzadkich. Opisany został po raz pierwszy w 1942 roku przez Harry'ego Fitcha

1 Według Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych (ICD-10): Q98. Inne aberracje chromosomów płciowych z męskim fenotypem, niesklasyfikowane gdzie indziej (*Other sex*

Klinefeltera, Edwarda Conrada Reifensteina i Fullera Albrighta [1942]. Początkowo ZK uważany był za schorzenie endokrynologiczne o niejasnej etiologii. Przyczynę powstania obserwowanych zaburzeń odkryli Patricia Ann Jacobs i John Strong w 1959 roku [Jacobs, Strong, 1959, s. 164]. Zespół Klinefeltera to choroba uwarunkowana genetycznie, należąca do aberracji chromosomalnych liczbowych (odchyień w liczbie chromosomów) z co najmniej jednym dodatkowym chromosomem X (47XXY). Częstość występowania jednego chromosomu X w części lub we wszystkich komórkach organizmu wnosi 1 na 650 urodzeń chłopców [Belling i in., 2017, s. 1219; Dasiewicz, Szalecki, 2020, s. 94]. Rzadko występuje więcej niż jeden dodatkowy chromosom X, a także mozaikowość (48XXXXY, 48XXXXY, 49XXXXY, 46XY/47XXY [Szalecki, 2006, s. 55]. Za nieprawidłową liczbę chromosomów uznaje się ich niewłaściwe rozejście w trakcie podziałów komórkowych zachodzących podczas tworzenia się gamet (komórki jajowej i plemników). Dochodzi do zaburzenia w podziale mejotycznym, w procesie podziału podczas rozwoju zarodka [Jacobs, 1982, s. 690]. Zespół Klinefeltera jest najczęstszym schorzeniem związanym z chromosomami płciowymi oraz najczęstszą przyczyną męskiego hypogonadyzmu (ok. 1:500–1:1000 żywo urodzonych noworodków płci męskiej) [Szalecki, 2006, s. 66].

Szacuje się, że diagnozę ZK stawia się u 1–2:1000 noworodków płci męskiej i jest on najczęściej wstępującą aneuploidią chromosomalną po zespole Downa w ogólnej populacji [Nielsen, Wohler, 1990, s. 209; Bojesen, Juul, Gravholt, 2003, s. 624]. Inni badacze oceniają częstość występowania zespołu Klinefeltera na 1:500 męskiej populacji [Visootsak, Graham, 2006]. Przyjmuje się jednak, że rozpoznanie ZK stawiane jest jedynie u 25% mężczyzn, z czego większość, bo 70%, wykrywana jest w wieku dorosłym, 20% w okresie dojrzewania, a tylko 7–10% w dzieciństwie [Bojesen, Juul, Gravholt, 2003, s. 622]. W okresie dzieciństwa opóźniony rozwój motoryczny, zaburzenia mowy, zachowania lub nadmierny wzrost mogą być przyczyną podejrzeń zaburzeń genetycznych, jednak jedynie około 10% przypadków zostaje zidentyfikowanych przed okresem dojrzewania płciowego [Bojesen, Juul, Gravholt, 2003]. Wskazówką do rozpoznania choroby genetycznej mogą być także nieprawidłowości w uzębieniu, a tzw. zęby taurodontyczne wskazywać mogą na duże prawdopodobieństwo występowania zespołu Klinefeltera.

Obraz kliniczny ZK jest bardzo zróżnicowany, nie u każdego mężczyzny z ZK obserwuje się występowanie wszystkich objawów. Trzy zasadnicze obszary zaburzeń to: mowa, rozwój fizyczny oraz rozwój społeczny [Purwin, Słowikowska-Hilcher, 2015, s. 13]. Najbardziej stałymi cechami ZK są małe jądra i tendencja do wysokiego wzrostu. Na charakterystyczną dla zespołu Klinefeltera eunuchoidalną sylwetkę składa się otyłość brzuszna oraz długie kończyny dolne i wąskie barki. Należy jednak dodać, że prawidłowy, a nawet niski wzrost, nie wyklucza obecności zespołu Klinefeltera [Beń-Skowronek i in., 2009]. U 60–80% chorych występuje

ginekomastia, co wiąże się z ponad dwudziestokrotnie częstszym występowaniem raka sutka. Chłopcy mają zwykle niższą urodzeniową masę i długość ciała. Obwód głowy również jest mniejszy i zwykle mieści się między 10. i 25. centylem, co według niektórych badaczy może wskazywać na słabszy rozwój mózgu w okresie życia płodowego [Ratcliffe, 1999, s. 192–195]. Między 5. a 8. rokiem życia następuje przyspieszenie tempa wzrostu i wyrównanie deficytu wzrostowego. Później szybkość wzrastania nie różni się od reszty chłopców. Kolejny nadmierny skok wzrostu występuje po 18. roku życia, co wynika z niedoboru hormonów płciowych i opóźnienia dojrzewania chrząstek przynasadowych [Szalecki, 1999, s. 56]. U 80% pacjentów z ZK zmniejszone jest owłosienie twarzy i tułowia. Zespół Klinefeltera może występować jako izolowane zaburzenie lub z chorobami współistniejącymi [Belling i in., 2017, s. 1220]. Częściej niż w ogólnej populacji u pacjentów z ZK obserwuje się zespół metaboliczny (otyłość, cukrzyca typu II, nadciśnienie, zaburzenia lipidogramu), choroby układu krążenia, chorobę zakrzepowo-zatorową, żylaki, osteopenię/osteoporozę, padaczkę, pozagonadalne nowotwory z komórek płciowych i choroby autoimmunologiczne, np. choroby tarczycy, reumatoidalne zapalenie stawów [Aksglaede i in., 2013; Nieschlag, 2013; Purwin, Słowikowska-Hilczner, 2015; Belling i in., 2017, s. 1219–1229]. Diagnozowane są również: padaczka, choroby żył, zakrzepice żyłne, próchnica zębów [Molnar, Terasaki, Amor, 2010, s. 708]. Częściej mogą też występować choroby nowotworowe, zwłaszcza jąder, piersi, czasem diagnozuje się białaczkę, chłoniaki, guzy śródpiersia [Bebb i in., 1998, s. 547].

U młodszych chłopców z ZK w okresie przeddojrzewaniowym (3.–10. r.ż.) występują: opóźnienie rozwoju mowy, problemy z czytaniem, pisanie, liczeniem [Rovet, Netley, Keenam, 1996; Purwin, Słowikowska-Hilczner, 2015, s. 14], a także zaburzenia koncentracji uwagi oraz czasem zwiększona impulsywność. „U młodszych chłopców obserwuje się postęp rozwoju mowy mimo jej opóźnienia, podczas gdy u starszych pacjentów powszechny jest znaczący deficyt w funkcji ekspresywnej języka” [Purwin, Słowikowska-Hilczner, 2015, s. 18]. Chłopcy z ZK później wypowiadają pierwsze sylaby, słowa, zdania. Problem dla nich stanowi werbalne wyrażanie swoich potrzeb [Zampini i in., 2018, s. 571] i uczuć oraz przetwarzanie zasłyszanych informacji [Faithfull-Lloyd, 2019, s. 38]. W zakresie ilorazu inteligencji całkowitej i bezsłownej nie wykazano odstępstw od normy, natomiast iloraz inteligencji słownej jest znacznie obniżony, „[...] stąd występują opóźnienia w rozwoju, problemy z czytaniem, pisanie, matematyką”, które wynikają z zaburzonej pamięci krótko- i długotrwałej [Dasiewicz, Szalecki, 2020, s. 93]. W okresie dojrzewania pojawiają się problemy psychologiczne, które wynikają z niskiej samooceny, narastających problemów z nauką i gorszej wydolności fizycznej [Kebers, Janvier, Collin, 2002]. Upośledzone są też funkcje poznawcze, behawioralne i psychospołeczne oraz obniżone zdolności werbalne [Purwin, Słowikowska-Hilczner, 2015, s. 13]. Pacjenci z ZK mogą mieć trudności w identyfikacji i werbalizacji emocji [Van Rijn i in., 2007], a także łatwiej ulegają pobudzeniu emocjonalnemu [Van Rijn i in., 2006]. W dzieciństwie chłopcy z ZK mogą przejawiać zachowania, które można porównać do zachowań autystycznych.

Jednym z głównych problemów w codziennym funkcjonowaniu są trudności związane z komunikowaniem się z otoczeniem [Kawalec, Grenda, Ziółkowska, 2013, s. 220; Łangowska, 2022]. Chłopcy zaczynają mówić później, wolniej i niechętnie nawiązują relacje społeczne. Mówią niewiele, mają uboższy zasób słownictwa, często ich mowie towarzyszą wady wymowy [Purwin, Słowikowska-Hilczer, 2015, s. 13].

Analiza przypadku

Badanie logopedyczne składało się z kilku etapów. Na pierwszym spotkaniu został przeprowadzony wywiad z matką chłopca oraz omówiono zasady zaplanowanego badania. Dokonano wglądu w dokumentację medyczną chłopca, tj. wyniki badań genetycznych, karty informacyjne leczenia szpitalnego (podczas zabiegów okulistycznych).

Opisywany chłopiec pojawił się w gabinecie logopedycznym jako czterolatek (tuż przed rozpoczęciem edukacji w przedszkolu), choć swoim wyglądem sprawiał wrażenie chłopca dużo starszego, co najmniej siedmio-, ośmiolatka. Jest jednym z trojga rodzeństwa – ma starszą i młodszą siostrę. Chłopiec urodzony z ciąży III porodu fizjologicznego, o masie urodzeniowej 3200 g, otrzymał 10 punktów w skali Apgar. Do pierwszego roku życia karmiony był piersią, później mlekiem modyfikowanym. Z wywiadu z mamą chłopca wynika, że głużył i gaworzył, jednak mowa rozwijała się z opóźnieniem. Do 3. roku życia ssął smoczek. Zaczął chodzić, mając około 15 miesięcy. Obecnie jego ruchy są niezgrabne, sylwetka niesymetryczna, występuje wada postawy, trudności w utrzymaniu równowagi spowodowane są także dużą wadą wzroku (+13 dpi). Badany jest bardzo wrażliwy na głośne dźwięki, nie lubi hałasu i krzyku. Jest samodzielny we wszystkich czynnościach samoobsługowych.

Chłopiec jest pod stałą opieką lekarza okulisty (przeszedł kilka operacji okulistycznych) i endokrynologa. Zespół Klinefeltera zdiagnozowany został w wieku dwóch lat przy okazji badania postępującej wady wzroku. Chłopiec nie ma orzeczenia o niepełnosprawności ani opinii z poradni psychologiczno-pedagogicznej, aktualnie czeka na diagnozę.

Motoryka duża i mała, lateralizacja

Badany chłopiec jest samodzielny w czynnościach samoobsługowych, jednak jego ruchy są niezdarne, sztywne. Ma problemy z utrzymaniem równowagi, stojąc na jednej nodze, wchodząc i schodząc po schodach. W zakresie motoryki małej potrafi rysować po śladzie, jednak podczas kolorowania znacząco wyjeżdża poza kontury. Lubi układać puzzle, nie ma większych problemów z dopasowaniem kształtów. Badania lateralizacji wykazały dominację lewej ręki, prawej nogi, lewego oka i lewego ucha.

Budowa i sprawność narządów artykulacyjnych

Twarz chłopca jest proporcjonalna, wargi są symetryczne względem siebie, pozbawione bruzd i blizn. Nos jest prosty i równy na całej długości, szczęka i zuchwa są proporcjonalne, zgryz prawidłowy. Uzębienie jest pełne, mleczne, w dobrym stanie. Zęby nie są stłoczone, są proporcjonalne względem siebie, a linia środkowa jest zachowana. Wielkość języka w normie, jest on symetryczny i pozbawiony bruzd oraz blizn. Wędzidełko języka nie jest skrócone, nie wpływa na sprawność i ruchy języka. Badanie podniebienia twardego i miękkiego nie wykazało zmian anatomicznych ani występowania podśluzówkowego rozszczepu podniebienia. Podniebienie twarde jest symetryczne, pozbawione ubytków oraz blizn, jednak wysoko wysklepione. Podniebienie miękkie jest proporcjonalne względem podniebienia twardego i również pozbawione nierówności oraz ubytków. Języczek bez anomalii. Migdałki podniebiennie-gardłowe prawidłowej wielkości.

Podczas badania przeprowadzonych zostało wiele prób sprawdzających napięcie mięśni oraz umiejętność wykonywania szybkich i precyzyjnych ruchów poszczególnych narządów artykulacyjnych (języka, warg, podniebienia miękkiego). Nie każda próba wykonana została poprawnie. Najwięcej trudności sprawiały ćwiczenia unoszenia języka oraz precyzyjnego kierowania we wskazane miejsce, przy ruchach dodatkowo występowały współruchy zuchwy. Czynności w obrębie warg, zmieniania ich układu, rozciągania oraz zwężania były wykonane nieprawidłowo. Ćwiczenia polegające na poruszaniu wargami w prawą lub lewą stronę również odbywały się przy współruchach zuchwy. Większość ćwiczeń została wykonana w sposób poprawny lub zbliżony do wzorca, jednak sprawność narządów artykulacyjnych należy doskonalić w toku terapii logopedycznej.

Podczas procesu diagnostycznego wykonane zostało badanie kinestezji artykulacyjnej, które sprawdzało umiejętność czucia i ułożenia narządów artykulacyjnych przy realizacji pojedynczych sylab lub par ustawionych opozycyjnie. Zadaniem chłopca było powtarzanie prezentowanego wzorca na podstawie analizatora słuchowego. Ćwiczenie zostało wykonane z wieloma pomyłkami, chłopiec dość wolno i niepoprawnie zmieniał ułożenie narządów przy artykulacji poszczególnych głosek. Brzmienie głosek, które są realizowane nieprawidłowo, również było słyszalne.

Czynności fizjologiczne w obrębie aparatu artykulacyjnego

Ocena oddychania polegała na obserwacji chłopca zarówno podczas wypowiadania się, jak i podczas czynności niewymagających mówienia. Badany oddycha torem ustnym i nosowym w zależności od sytuacji. Podczas oddychania szczęka jest domknięta, wargi są luźno ze sobą złączone, a język zachowuje prawidłową pozycję spoczynkową. Oddychanie dynamiczne podczas mówienia jest wykonywane w sposób prawidłowy przez

tor ustno-nosowy. Ilość nabieranego powietrza jest wystarczająca, aby chłopiec umiejętnie rozkładał wydychane powietrze w czasie wypowiedzi, co pozwala mu na swobodne i pozbawione napięcia mówienie. Zaobserwowano typ oddychania brzuszny i prawidłową aktywność mięśni oddechowych. Nastawienie głosowe jest miękkie, wysokość głosu wysoka, barwa głosu ciepła, a tempo mowy spowolnione.

Badanie odgryzania, gryzienia i żucia odbywało się jednocześnie. Badany został poczęstowany herbatnikiem, którego spożycie pozwoliło na zaobserwowanie wszystkich elementów badania. Chłopiec odgryza prawidłowo przednimi siekaczami, a pokarm jest odgryzany przez nacisk zębów bez odłamywania. Gryzienie i żucie również odbywają się w sposób nieodbiegający od normy. Pokarm rozdrabniany jest przy zamkniętych ustach dzięki zastosowaniu ruchów okrężnych żuchwy. Do oceny połykania wykorzystana została woda, gdyż łatwiej było zaobserwować czynność połykania napoju niż herbatnika. Chłopiec prawidłowo nabiera płyn do ust, nic się nie ulewa w trakcie picia, potrafi również bez trudności zatrzymać wodę w ustach. W trakcie połykania język jest przy dolnych zębach, co świadczy o występującym u pacjenta infantylnym sposobie połykania.

Artykulacja

W badaniu wymowy sprawdzona została artykulacja wszystkich spółgłosek oraz samogłosek języka polskiego. Materiał językowy zawierał głoski w różnym sąsiedztwie fonetycznym, we wszystkich pozycjach w wyrazie, tj. nagłosie, śródgłosie i wygłosie. Badanie polegało na nazwaniu ilustracji. Wszystkie zakłócenia dźwięków mowy, które występują u chłopca, mają charakter deformacji. Wyniki badania pokazały, że zaburzone są wszystkie głoski szeregu syczącego, tj. [s], [z], [c], [dz], głoska [l], [ɫ] oraz [w]. Zniekształcone głoski syczące realizowane są jako głoski szeregu ciszącego, tj. [ś], [ź], [ć], [dź]. Natomiast głoski [l], [ɫ], [w] przybierają formę dźwięku [j]. Pozostałe głoski są realizowane w sposób prawidłowy niezależnie od sąsiedztwa fonetycznego oraz pozycji w wyrazie. Głoski realizowane nieprawidłowo mają charakter stały – oznacza to, że są wymawiane w sposób zniekształcony niezależnie od miejsca oraz otoczenia fonetycznego, w jakim się znajdują. Wadliwa realizacja nie zmienia się również przy próbie powtarzania zaprezentowanego wcześniej prawidłowego wzorca. Badanie artykulacji przebiegło sprawnie, jednak wymagało wielu powtórzeń, aby dokładnie ocenić, jak zachowują się narządy aparatu artykulacyjnego podczas realizacji poszczególnych głosek.

Prozodia wypowiedzi

W mowie chłopca nie są obecne wszystkie elementy prozodyczne. Wypowiedzi są „płaskie”, bez wyraźnej intonacji. Z uwagi na fakt, iż składnia wypowiedzi jest zaburzona, rodzaju wypowiedzenia (zdania oznajmującego, pytającego czy rozkazującego) należy doszukiwać się z kontekstu wypowiedzi. Podczas dialogu tempo oraz rytm mowy są spowolnione, pojawiają się dość częste pauzy (towarzyszy temu zastygnięta postawa ciała, uniesienie głowy ku górze i zawieszone spojrzenie w sufit). Zaburzona jest płynność mówienia, pojawiają się powtórzenia z przedłużającym się czasem do namysłu. Akcent w wyrazach stawiany jest w odpowiednim miejscu. Wysokość głosu jest nienaturalna (głos jest zbyt wysoki), pojawia się także skłonność do zbyt głośnej mowy.

Słuch fonematyczny – badanie percepcji dźwięków mowy

Badanie słuchu fonematycznego odbyło się w sposób standardowy. Po kolei prezentowane były zestawy złożone z dwóch i trzech obrazków, a materiał językowy został dobrany na podstawie opozycji fonetycznej. Zadaniem badanego było wskazanie obrazka, którego nazwę usłyszał. Słowa powtarzane były kilkukrotnie w różnej kolejności. Do analizy słuchu fonematycznego zostały wykorzystane takie słowa, jak: *półka – bułka; Tomek – domek; buty – budy; kury – góry; wieszka – wieża; pasek – piasek; trąby – trąbi; nurek – murek; burak – Burek; łyżka – łóżka; kaczką – taczka – teczka – paczka – taca; kasza – Kasia – kasa; fale – szale – sale; pies – piec; nos – noc; kot – koc; kura – kula; kratka – klatka* [Emiluta-Roza, 2013, s. 43]. Badanie wykazało, że słuch fonematyczny jest obniżony, zarówno w zakresie dyskryminacji fonemów, jak i dekodowania wyrazów.

Pamięć słowna

Podczas tej części badania zadaniem chłopca było wskazanie tych obrazków, które zostały wymienione, przy zachowaniu odpowiedniej kolejności. Aby pokazać mechanikę tego zadania, zostało ono rozpoczęte od dwuelementowego ciągu, który chłopiec bez trudności powtórzył. Następnie wprowadzone zostały ciągi 3-, 4- i 5-elementowe. Każda próba była powtarzana dwukrotnie, różniły się one od siebie kolejnością wymienianych wyrazów. Ciąg złożony z pięciu elementów chłopiec w obu próbach odtworzył z problemami. Badany zaczął się mylić, pominął dwa obrazki i zmienił kolejność ostatnich. Próba została powtórzona na kilku spotkaniach, na których również pojawiły się podobne błędy.

Sprawność narracyjna – językowa realizacja wypowiedzi

Badanie sprawności narracyjnej składało się z dwóch ćwiczeń. Pierwszym z nich było ułożenie czteroelementowej historyjki obrazkowej i opowiedzenie wydarzeń, które zostały pokazane na ilustracjach. Poza aspektem językowym zadanie sprawdziło możliwości poznawcze chłopca na podstawie prawidłowej oceny kolejności zdarzeń i wyznaczenia logicznego ciągu. Chłopiec nie poradził sobie z zadaniem. Z rozsypanych obrazków nie stworzył chronologicznego ciągu zdarzeń, pomimo pomocy i podpowiedzi. Po ułożeniu historyjki przez logopedkę został poproszony o opowiedzenie historii na podstawie obrazków. Zastanawiał się długo, jednak nie ułożył opowiadania. Odpowiadał: „Nie wiem, co oni zrobili”. Miał też problem z nadaniem imion bohaterom.

Drugim ćwiczeniem sprawdzającym umiejętności narracyjne było opowiadanie o krasnoludku. Zadaniem chłopca było jak najdokładniejsze opisanie postaci krasnoludka. Nie wykonał on zadania, odpowiedział, że nigdy nie widział krasnoludka i nie wie, co to jest. Użył zaimka „co”, traktując tym samym krasnoludka jako rzecz.

Wyniki badania pokazały, że chłopiec nie potrafi tworzyć spontanicznych wypowiedzi. Nie można ocenić umiejętności narracyjnych.

Składnia i fleksja

Chłopiec posługuje się w wypowiedziach zdaniami pojedynczymi, a czasami także złożonymi. Jego wypowiedzi zawierają liczne błędy gramatyczne. Chłopiec nieprawidłowo posługuje się fleksją wyrazów. W mowie spontanicznej niesprawnie posługuje się różnymi konstrukcjami gramatycznymi, np. użył formy „Sikam” jako komunikat „Chcę do toalety”. Słowniki czynny i bierny są ubogie. Spontaniczne wypowiadanie się sprawia mu problem, ale dość szybko wchodzi w interakcję słowną.

Wnioski z diagnozy

Rozwój społeczny badanego chłopca jest na dobrym poziomie, przestrzega on norm i zasad panujących w społeczeństwie. Jest zdystansowany do nowo poznanych osób. Zanim poczuje się swobodnie wśród rówieśników, musi czuć się bezpiecznie w ich towarzystwie. Reaguje dużym lękiem na krzyk i inne niespodziewane dźwięki. Motoryka duża i motoryka mała są zaburzone – ruchy niezgrabne, postawa sztywna, dominuje lewa ręka, jednak chwyt jest nieprawidłowy.

W mowie spontanicznej można usłyszeć liczne onomatopeje, przeważają zdania proste oraz krótkie jednowyrazowe odpowiedzi. Występujące struktury gramatyczne nie zawsze są poprawne, a zasób słownictwa czynnego nadal ogranicza się w dużym

stopniu do pojęć z zakresu zabawy, osób z najbliższego otoczenia i wyrażen dźwiękonaśladowczych. Chłopiec nazywa i komentuje otoczenie strukturami werbalnymi zrozumiałymi dla innych, często dodatkowo gestykulując rękoma. Głoski szeregu syczącego są zastępowane głoskami szeregu ciszącego, a głoski [l], [ł], [w] są realizowane nieprawidłowo jako dźwięk [j].

Ogólny zakres rozwoju zdolności poznawczych chłopca jest przeciętny. Ma on trudności z rozpoznawaniem cech wspólnych pojęć i umiejętnością tworzenia kategorii semantycznych. Również bardzo słaba jest umiejętność przetwarzania wzrokowego. Widoczna jest obniżona zdolność w obszarze krótkotrwałej pamięci słuchowej. Występują komplikacje związane z uwzględnieniem instrukcji i poleceń słownych w trakcie wykonywania zadań oraz z wykonywaniem zadań wymagających utrzymywania większej ilości danych w pamięci roboczej.

Chłopiec rozumie większość poleceń oraz komunikatów, które są do niego kierowane. W próbie rozumienia, która obejmowała znajomość części mowy (czasowniki, rzeczowniki, przymiotniki, przysłówki), wskazał wszystkie obrazki. Próba dotycząca badania umiejętności z zakresu nazywania pokazała, że wzorzec artykulacyjny powtarzanych słów pozostaje zaburzony, występują substytucje i uproszczenia grup spółgłoskowych. Właściwie rozpoznał i nazwał większość kolorów.

Zaproponowane podczas badania zadania wykonywał na miarę swoich możliwości chętnie i z zaangażowaniem. W motoryce dużej widoczne są komplikacje w naśladowaniu ruchów naprzemiennych. Po dłuższym czasie czynnego udziału w badaniu chłopiec zaczął się rozpraszać i interesować tym, co dzieje się wokół niego.

Podsumowanie

Terapia dzieci obciążonych rzadkimi chorobami genetycznymi to ogromne wyzwanie dla logopedy, zespołu terapeutów oraz dla dziecka i jego najbliższych. Terapii logopedycznej nie można rozpatrywać jednak tylko pod kątem wsparcia komunikacyjnego – należy spojrzeć na nią holistycznie [Brzozowska-Misiewicz, Lorens, Karwowska, 2018]. Najważniejszym aspektem terapii logopedycznej nie jest praca nad artykulacją, ale przede wszystkim poszerzanie kompetencji komunikacyjnych i językowych dziecka [Stefaniak, 2019, s. 88]. Jednak należy pamiętać, że zespół Klinofiltera to choroba wrodzona, której nie da się wyleczyć, dlatego można stosować terapie wspomagające [Zitzmann i in., 2021, s. 146]. Terapia powinna być holistyczna, interdyscyplinarna, dostosowana do wieku i możliwości pacjenta. Wdrożone powinny zostać: terapia farmakologiczna (z użyciem testosteronu, pozwalająca na przywrócenie poziomu hormonu oraz wpływająca na obniżenie głosu), terapia behawioralna (uwzględniająca trudności w zachowaniu dziecka), psychoterapia (poprawiająca zdrowie psychiczne), terapia rodzinna, wczesne wspomaganie rozwoju, terapia fizykalna (wspomagająca budowę mięśni i zwiększająca siłę mięśniową) oraz

terapia logopedyczna (rozwijająca mowę oraz łagodząca objawy napięcia mięśniowego) [Van Rijn i in., 2007, s. 1065–1070]. Powinno się również uwzględnić trening sensoryczny, dzięki któremu usprawniane będą analizatory, np. w zakresie wyższych funkcji słuchowych oraz organizacji bodźców dotykowo-proprioceptywnych [Szubstarska, Bednarska, 2020, s. 100].

Nauczyciele edukacji przedszkolnej i wczesnoszkolnej często są pierwszymi specjalistami z zakresu rozwoju dziecka, którzy dostrzegają trudności w jego funkcjonowaniu. Często mają miejsce takie sytuacje, że dziecko (uczeń) kierowane jest na dalsze badania specjalistyczne właśnie z inicjatywy nauczyciela [Kamyk-Wawryszuk, 2021, s. 52], bo to on dostrzega pewne niepokojące cechy. Aby w pełni pomóc dziecku – postawić trafną diagnozę zaburzeń językowych oraz opracować adekwatny plan terapii logopedycznej/komunikacyjnej – logopeda powinien znać skróty i terminy, które pojawić się mogą w dokumentacji medycznej, także w przypadku dziecka z zespołem Klinefeltera. Terminami najczęściej pojawiającymi się są: *atrofia*, *afksja*, *encefalopatia*, *habituacja*, *hiper-* i *hipotonia*, *zaburzenia z grupy TORCHS* [Sarota, 2012, s. 169–170]. „Optymalizacja logopedycznych działań diagnostyczno-terapeutycznych wśród dzieci z zaburzeniami rozwoju powinna obejmować procedury uwzględniające syndromy choroby, a zatem odchodzić od tradycyjnego postępowania ograniczającego się do postrzegania i opisu wyłącznie defektu językowego” [Błachnio, 2013, s. 221].

Należy dodać, że tylko systematycznie prowadzona terapia dziecka z zespołem Klinefeltera może doprowadzić do polepszenia porozumiewania się z otoczeniem, ale również jest w stanie „przygotować do samodzielności w interpretowaniu otaczającego środowiska” [Łangowska, 2022, s. 148].

Literatura

- Aksglaede L., Link K., Giwercman A., Jørgensen N., Skakkebaek N.E., Juul A., 2013, 47, XXV *Klinefelter syndrome: clinical characteristics and age-specific recommendations for medical management*, „American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics”, vol. 163C(1), s. 55–63.
- Bebb G.G., Grannis Jr. F.W., Paz I.B., Slovak M.L., Chilcote R., 1998, *Mediastinal germ cell tumor in a child with precocious puberty and Klinefelter syndrome*, „The Annals of Thoracic Surgery”, vol. 66(2), s. 547–548.
- Belling K., Russo F., Jensen A.B., Dalgaard M.D., Westergaard D., Rajpert-De Meyts E., Skakkebaek N.E., Juul A., Brunak S., 2017, *Klinefelter syndrome comorbidities linked to increased X chromosome gene dosage and altered protein interactome activity*, „Human Molecular Genetics”, vol. 26(7), s. 1219–1229.
- Beń-Skowronek I., Jaklińska T., Moczybroda M., Szewczyk L., 2009, *Pacjent z zespołem Klinefeltera i niedoborem hormonu wzrostu*, „Endokrynologia Pediatria” (Suplementy), t. 8, nr 8(8), s. 42.
- Błachnio K., 2013, *Wskazania do terapii logopedycznej dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi*, [w:] M. Buchnat, K. Pawelczak (red.), *Nieznane? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci*

- z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi, Poznań: Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Adama Mickiewicza, s. 217–222.
- Bojesen A., Juul S., Gravholt C.H., 2003, *Prenatal and postnatal prevalence of Klinefelter syndrome: A national registry study*, „The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism”, vol. 88, s. 622–626.
- Brzozowska-Misiewicz I., Lorens G., Karwowska A., 2018, *Uwarunkowania całościowego wsparcia dziecka z wadą genetyczną*, [w:] S. Śniatkowski, D. Emiluta-Roży, K.I. Bieńkowska (red.), *Norma i zaburzenia komunikacji językowej w kontekście edukacyjnym*, Warszawa: Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej, s. 167–178.
- Choroby rzadkie, b.r., <https://chorobyrrzadkie.gov.pl/pl> (dostęp: 4.03.2025).
- Dasiewicz P., Szalecki M., 2020, *Zespół Klinefeltera*, [w:] A. Dobrzańska, Ł. Obrycki, P. Socha (red.), *Choroby rzadkie*, Warszawa: Wydawnictwo Medi Press, s. 93–95.
- Emiluta-Roży D., 2013, *Całościowe badanie logopedyczne z materiałem obrazkowym*, Warszawa: Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej.
- Faithfull-Lloyd J.F., 2019, *A common condition: a rare diagnosis? What is the Significance of diagnosis in Klinefelter's syndrome (47,XXY)?*, Doctoral Thesis, Bournemouth University.
- Jacobs P.A., 1982, *The William Allan Memorial Award address: human population cytogenetics: the first twenty-five years*, „American Journal of Human Genetics”, vol. 34, s. 689–698.
- Jacobs P.A., Strong J.A., 1959, *A case of human intersexuality having possible XXY sex-determining mechanism*, „Nature”, vol. 2, s. 164–167.
- Kamyk-Wawryszuk A., 2021, *Niepełnosprawność rzadka jako kategoria nieobecna w kształceniu nauczycieli przedszkola i edukacji wczesnoszkolnej*, „Edukacja Elementarna w Teorii i Praktyce”, t. 16, nr 2(60), s. 51–64.
- 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. 15–32.
- Kawalec W., Grenda R., Ziółkowska H., 2013, *Pediatrics*, Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Kebers F., Janvier S., Collin A., 2002, *What is interest of Klinefelter's syndrome for (child) psychiatrist?*, „Encephale”, vol. 28(3), s. 260–265.
- Klinefelter H., Reifenstein E.C., Albright F., 1942, *Syndrome characterized by gynecomastia, aspermatogenesis, without A-Leydigism and increased excretion of follicle stimulating hormone*, „The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism”, vol. 2, s. 615–627.
- Lang I., 2022, *About rare diseases*, AOP Health Germany, https://www.aop-health.com/de_en/rare-diseases-critical-care/about-rare-diseases-critical-care/ (dostęp: 24.03.2025).
- 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.
- Łangowska P., 2022, *Zaburzenia komunikacji językowej u pacjenta z zespołem Klinefeltera*, [w:] A. Kamyk-Wawryszuk (red.), *Zaburzenia mowy i komunikacji dziecka z chorobą rzadką: wybrane zagadnienia diagnozy i terapii*, Bydgoszcz: Wydawnictwo Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego, s. 125–153.
- Molnar A.M., Terasaki G.S., Amor J.K., 2010, *Klinefelter syndrome presenting as behavioral problems in a young adult*, „Nature Reviews Endocrinology”, vol. 6(12), s. 707–712.
- Nielsen J., Wohlert M., 1990, *Sex chromosome abnormalities found among 34,910 newborn children: Results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark*, „Birth Defects Original Article Series”, vol. 26, s. 209–223.
- Nieschlag E., 2013, *Klinefelter syndrome: the commonest form of hypogonadism, but often overlooked or untreated*, „Deutsches Arzteblatt International”, vol. 110(20), s. 347–353.

- Purwin T., Słowikowska-Hilczler J., 2015, *Zespół Klinefeltera – aktualne zalecenia odnośnie postępowania medycznego*, „Postępy Andrologii Online”, nr 2(2), s. 12–24.
- Ratcliffe S., 1999, *Long term outcome in children of sex chromosome abnormalities*, „Archives of Disease in Childhood”, vol. 80, s. 192–195.
- Rovet J., Netley C., Keenan M., 1996, *The psychoeducational profile of boys with Klinefelter syndrome*, „Journal of Learning Disabilities”, vol. 29(2), s. 180–196.
- Rozporządzenie (WE) nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz.Urz. UE L 2000 r., nr 18), <https://www.inforlex.pl/dok/tresc,EOL.2000.018.0000010,ROZPORZADZENIE-WE-NR-141-2000-PARLAMENTU-EUROPEJSKIEGO-I-RADY-z-dnia-16-grudnia-1999-r-w-sprawie-sierocych-produktow-leczniczych.html> (dostęp: 24.03.2025).
- Sarota M., 2012, *Medycyna w logopedii, czyli o terminach medycznych pomocnych w diagnozie i terapii logopedycznej*, [w:] I. Nowakowska-Kempna (red.), *Studia z logopedii i neurologopedii*, Kraków: Akademia Ignatianum, Wydawnictwo WAM, s. 159–172.
- Schieppati A., Henter J., Henter I., Daina E., Aperia A., 2008, *Why rare diseases are an important medical and social issue*, „Lancet”, vol. 371, s. 2039–2041.
- Stefaniak A., 2019, *Postępowanie logopedyczne w zespole Pradera-Williego – studium przypadku*, „Głos – Język – Komunikacja”, t. 6, s. 86–96.
- Szałecki M., 2006, *Co nowego o zespole Klinefeltera?*, „Endokrynologia Pediatryczna”, t. 5, nr 3(16), s. 55–59.
- Substarska D., Bednarska B., 2020, *Naturalne programowanie języka we wczesnej terapii logopedycznej*, [w:] I. Więcek-Poborczyk, J. Żulewska-Wrzosek (red.), *Interdyscyplinarność w logopedii – konieczność czy nadmiar?*, Warszawa: Wydawnictwo Akademii Pedagogiki Specjalnej, s. 99–118.
- Śmigiel R., Łaczmńska 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.
- Van Rijn S., Aleman A., Swaab H., Kahn R., 2006, *Klinefelter's syndrome (karyotype 47, XXY) and schizophrenia-spectrum pathology*, „The British Journal of Psychiatry”, vol. 189, s. 459–460.
- Van Rijn S., Aleman A., Swaab H., Krijn T., Vingerhoets G., Kahn R., 2007, *What it is said versus how it is said: Comprehension of affective prosody in men with Klinefelter (47, XXY) syndrome*, „Journal of the International Neuropsychological Society”, vol. 13, s. 1065–1070.
- Visootsak J., Graham J.M., 2006, *Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies*, „Orphanet Journal of Rare Diseases”, vol. 1(42), s. 1–5.
- Westfelt M., Fadeel B., Henter J., Henter I., 2006, *A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs*, „Journal of Internal Medicine”, vol. 260, s. 1–10.
- Zampini L., Burla T., Silibello G., Dalla'ara F., 2018, *Early communicative skills of children with Klinefelter syndrome*, „Clinical Linguistics & Phonetics”, vol. 32(7), s. 577–586.
- Zitzmann M., Aksglaede L., Corona G., Isidori A.M., Juul A., T'Sjoen G., Kliesch S., D'Hauwers K., Toppari J., Słowikowska-Hilczler J., Tüttemann F., Ferlin A., 2021, *European academy of andrology guidelines on Klinefelter Syndrome: Endorsing Organization: European Society of Endocrinology*, „Andrology”, vol. 9(1), s. 145–167.