

Spis treści

Kilka słów wprowadzenia	11
-------------------------------	----

Agnieszka Kamyk-Wawryszuk

Choroby rzadkie jako obszar zainteresowań logopedów

- kilka wstępnych refleksji	15
Wprowadzenie	16
Logopedia jako nauka	17
Choroby rzadkie – obszar nie do końca odkryty	20
Logopedia chorób rzadkich	21
Podsumowanie	29
Bibliografia	30

Część I

Mowa i jej zaburzenia u dziecka z chorobą rzadką.	33
---	-----------

Agnieszka Kamyk-Wawryszuk

Mowa dziecka ze zdiagnozowanym zespołem delecji 5p

(zespołem Cri du Chat) w opinii rodziców – raport z badań	35
Wprowadzenie	36
Rozwój mowy dziecka a mowa dziecka z trudnościami w rozwoju	37
Dziecko ze zdiagnozowanym zespołem delecji 5p	45
Metody badań własnych	46
Mowa dziecka z zespołem delecji 5p w opinii rodziców	50
Podsumowanie i dyskusja	55
Podziękowania	56
Acknowledgements	56
Bibliografia	57

Agnieszka Hamerlińska

Zaburzenia głosu w dysartrii po operacji guza pnia mózgu

u dziecka w młodszym wieku szkolnym	61
Wprowadzenie	61

Guzy mózgu u dzieci	62
Dysartria – zarys zaburzenia	65
Dysartria jako konsekwencja guza pnia mózgu	67
Studium przypadku	68
Wyniki przeprowadzonego badania	69
Wnioski i zakończenie	72
Bibliografia	74

Anna Nawrocka

Fenotyp neurologopedyczny i poznawczy pacjentki pediatrycznej z rzadką mutacją genetyczną genu FOXP1 – studium przypadku.....	77
Wprowadzenie	78
Metody badań własnych	79
Opis badanego dziecka	80
Prezentacja problemu	81
Metoda	82
Funkcjonowanie intelektualne (test vs. re-test).....	84
Dyskusja i wnioski	87
Bibliografia	88

Część II

Kompetencje komunikacyjne

i ich zaburzenia u dziecka z chorobą rzadką	91
--	-----------

Katarzyna Essen, Natalia Mikołajczyk-Wojciechowska

Kompetencje komunikacyjne dziecka ze znacznie opóźnionym rozwojem mowy o nieznannej etiologii i podejrzeniem choroby genetycznej.....	93
Wprowadzenie	94
Kompetencje komunikacyjne jako narzędzie budowania relacji społecznych	95
Metody badań własnych	97
Przedmiot i cel badań	97
„Wiem, że nic nie wiem”. Interwencja logopedyczna w sytuacji niezakończonych i niepełnej diagnostyki medycznej, niejednoznacznego orzecznictwa oraz pandemii COVID-19, wywołanej przez koronawirusa SARS-CoV-2	98
Dwa orzeczenia	98
Opis badanego dziecka	99
Aktualnie w przedszkolu	101

Kompetencje komunikacyjne wypracowane przez dziecko ze zdiagnozowanym znacznie opóźnionym rozwojem mowy o nieznannej etiologii i podejrzeniem choroby genetycznej – wyniki badań własnych . . .	104
Efekty prowadzonej terapii dziecka ze znacznie opóźnionym rozwojem mowy o nieznannej etiologii i podejrzeniem choroby genetycznej.	110
Rodzina jako środowisko sprzyjające budowaniu kompetencji komunikacyjnych dziecka ze znacznie opóźnionym rozwojem mowy	111
Budowanie kompetencji komunikacyjnych dziecka ze znacznie opóźnionym rozwojem mowy a programowanie terapii logopedycznej.	115
Wielowymiarowość terapii od sukcesów do wyzwań terapeutycznych z punktu widzenia rodziny:	120
Podsumowanie	122
Bibliografia	123

Łangowska Paulina

Zaburzenia komunikacji językowej u pacjenta z zespołem Klinefeltera	125
Wprowadzenie	126
Etiologia i patogeneza	126
Objawy zespołu Klinefeltera	128
Zespół Klinefeltera na tle zaburzeń współistniejących	131
Rozwój mowy z zespołem Klinefeltera	132
Proces rehabilitacji osób z zespołem Klinefeltera	133
Studium przypadku	135
Charakterystyka ogólna	135
Informacje uzyskane w wywiadzie z rodzicem	136
Badanie i diagnoza logopedyczna	138
Plan terapii logopedycznej	144
Podsumowanie i wnioski.	147
Bibliografia:	148

Jacek Szmalec

Zaburzenia w komunikacji, integracji sensorycznej i motoryce u 10-letniej dziewczynki z zespołem Dravet.	155
Wprowadzenie	156
Obraz kliniczny zespołu Dravet	156
Zaburzenia mowy jako objawy towarzyszące uszkodzeniom centralnego układu nerwowego, niepełnosprawności intelektualnej oraz chorobom układu nerwowego na przykładzie padaczki lekoopornej w zespole Dravet	159

Zaburzenia mowy towarzyszące zaburzeniom centralnego układu nerwowego	160
Zaburzenia mowy towarzyszące niepełnosprawności intelektualnej i uszkodzeniom centralnego układu nerwowego . . .	161
Zaburzenia w zakresie motoryki artykulacyjnej towarzyszące dysfunkcjom centralnego układu nerwowego	163
Nieprawidłowości związane z rozwojem ruchowym oraz nieprawidłowym przetwarzaniem sensorycznym	163
Studium przypadku	164
Ogólne dane na temat rozwoju dziewczynki:	164
Analiza rozwoju umiejętności komunikacyjnych	165
Obserwacja fizjoterapeutyczna	170
Wskazania terapeutyczne	172
Zakończenie	172
Bibliografia	173

Beata Skotnicka

Sytuacje trudne w komunikacji dziecka z zespołem Aperta	177
Wprowadzenie	178
Charakterystyka sytuacji trudnych a funkcjonowanie dziecka z zespołem Aperta.	179
Zespół Aperta – obraz kliniczny	185
Komunikacja dziecka z zespołem Aperta jako sytuacja trudna.	189
Podsumowanie	194
Bibliografia	195

Część III

Wybrane zagadnienia terapii zaburzeń

mowy i komunikacji dziecka z chorobą rzadką	199
--	------------

Magdalena Harmacińska-Kowalewska

Opis przypadku chłopca z duplikacją chromosomu Xq28 (MECP2 duplication)	201
Wstęp	202
Duplikacja chromosomu Xq28 (MECP2 duplication)	203
Materiał i metody	205
Studium przypadku	206
Wywiad z rodzicami dziecka	206
Badanie psychologiczne	207
Przebieg procesu terapeutycznego	209
Podsumowanie	211
Bibliografia	212

Joanna Kędzierska, Agnieszka Hamerlińska

Postępowanie terapeutyczne wobec dziecka z delecją w 13. chromosomie i wodogłowie. Opis przypadku	215
Wprowadzenie	216
O delecji w 13. chromosomie i wodogłowie	216
Metoda badań własnych	219
Wyniki badań własnych prowadzonego studium przypadku	220
Wnioski i podsumowanie.	228
Bibliografia	229

Dorota Prysak

Wykorzystanie metody psychodramy w komunikacji z dzieckiem z głęboką wieloraką niepełnosprawnością – z obserwacji pedagoga	235
Wprowadzenie	236
Teoretyczne założenie psychodramy	240
Komunikacja	243
Dziecko z rozpoznaną niepełnosprawnością intelektualną w stopniu głębokim i chorobą rzadką	245
Komunikacja a psychodrama	247
Własna praktyka pedagogiczna	250
Zakończenie	252
Bibliografia	253
Informacja o autorach	255