

EWELINA ZAJĄC

Uniwersytet Łódzki  
Zakład Dialektologii Polskiej i Logopedii

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-5076-8347>

## Ocena sprawności komunikacyjnej chłopca z zespołem MELAS

---

### Evaluation of the Communication Skills of a Boy with MELAS syndrome

#### STRESZCZENIE

Zespół MELAS to wieloukładowe schorzenie mitochondrialne, które swoją nazwę wzięło od określeń najczęstszych objawów: myopathy (miopatia), encephalopathy (encefalopatia), lactic acidosis (kwasica mleczanowa), stroke-like episodes (epizody udaropodobne). Podłożem zespołu jest genetycznie uwarunkowany defekt w obrębie mitochondrialnego DNA. Do niespecyficznych objawów, które występują u opisywanego pacjenta, należą: niski wzrost, niedowłady, niedosłuch, zaburzenia rytmu serca, brak tolerancji wysiłku, zaburzenia funkcji poznawczych, agrafia, apraksja, zaburzenia artykulacji. Celem artykułu jest diagnoza i analiza sprawności komunikacyjnej siedmioletniego chłopca z zespołem MELAS, ucznia klasy I. Podczas badania sprawności komunikacyjnej zbadano rozumienie i nadawanie mowy, reakcje słuchowe, sprawność narządów mowy, artykulację, uwagę, umiejętności pragmatyczno-społeczne oraz fluencję słowną.

**Słowa kluczowe:** zespół MELAS, zaburzenia komunikacji, sprawność komunikacyjna

#### SUMMARY

MELAS syndrome is a multi-system mitochondrial disorder, which got its name from the terms of the most common symptoms: myopathy (myopathy), encephalopathy (encephalopathy), lactic acidosis (lactic acidosis), stroke-like episodes (stroke-like episodes). The basis of the syndrome is a genetically conditioned defect within mitochondrial DNA. Non-specific symptoms that occur in this patient include: short stature, paresis, hearing loss, arrhythmia, intolerance to exercise, cognitive impairment, agraphia, apraxia, and articulation disorders. The purpose of the article is to diagnose and analyze the communication skills of a seven-year-old boy, class I student. During

the examination of communication skills, understanding and speech delivery, auditory reactions, efficiency of speech organs, articulation, attention, pragmatic and social skills, and verbal fluency were examined.

**Key words:** MELAS syndrome, communication disorders, communication skills

## WSTĘP

Diagnoza zespołu MELAS (G31.8) stawiana jest niezwykle rzadko, jednak na podstawie statystyk dotyczących dystrybucji mutacji mitochondrialnego DNA w ogólnej populacji wydaje się prawdopodobne, że odsetek chorych znacznie przewyższa liczbę diagnoz (Puchalska i in. 2001, 681–693; Błaszczyk, Czernecki 2006, 65). Zespół MELAS to wieloukładowe schorzenie mitochondrialne, które swoją nazwę wzięło od określeń najczęściej występujących objawów: *myopathy* (miopatia), *encephalopathy* (encefalopatia), *lactic acidosis* (kwasica mleczanowa), *stroke-like episodes* (epizody udaropodobne) (Skarżyński, Osińska, Skarżyński 2018, 61). U podłoża zespołu leży genetycznie uwarunkowany defekt w obrębie mitochondrialnego DNA (ibidem). Jest on dziedziczony w linii matczynej, zarówno przez potomków żeńskich, jak i męskich. W 80% rozwija się w dzieciństwie, niezależnie od przebiegu porodu i wczesnodziecięcego rozwoju. Kliniczny obraz choroby jest indywidualny i zmienny w czasie u każdego pacjenta (Błaszczyk, Czernecki 2006, 64), stąd też trudności w rozpoznaniu zespołu MELAS. Mitochondrialne mutacje DNA dzieli się na bezobjawowe i takie, które skutkują złożonymi zespołami chorobowymi (Skarżyński, Osińska, Skarżyński 2018, 62). Do stałych, charakterystycznych cech klinicznych zespołu MELAS należą:

- epizody udaropodobne występujące przed 40. rokiem życia (Mierzejewska 2004, 251–252),
- encefalopatia z napadami padaczkowymi i/lub postępującym otępieniem (Puchalska i in. 2001),
- kwasica mleczanowa oraz podwyższenie stężenia kwasu mlekowego w płynie mózgowo-rdzeniowym (ibidem),
- miopatia z obecnością w tkance mięśniowej postrzępionych włókien czerwonych (Mierzejewska 2004),
- niedowidzenie połowicze lub ślepotą korową (Di Mauro i in. 2004),
- nawracające migrenopodobne bóle głowy (ibidem).

Kryteria diagnostyczne obejmują również dwa spośród trzech następujących objawów: prawidłowy rozwój psychomotoryczny we wczesnym wieku, nawracające epizody wymiotów oraz nietolerancję wysiłku (Di Mauro 2000, 181–191). Najczęstszym objawem psychicznym jest depresja, która może występować nawet u dzieci (Magner i in. 2014, 1042). Do innych niespecyficznych objawów

(występujących także u opisywanego poniżej pacjenta) należą: niski wzrost, niedowłady, niedosłuch, zaburzenia rytmu serca, brak tolerancji wysiłku, zaburzenia funkcji poznawczych, agrafia, apraksja, zaburzenia artykulacji.

## CEL ARTYKUŁU

Celem artykułu jest diagnoza i analiza sprawności komunikacyjnej siedmioletniego chłopca, ucznia klasy I publicznej szkoły podstawowej. Do badania sprawności komunikacyjnej wykorzystano trzy narzędzia: *KOLD – Karty Oceny Logopedycznej Dziecka* (Gruba 2018), *Obrazkowy Test Słownikowy – Rozumienie* (Haman, Fronczyk, 2016) oraz *Logopedyczny test przesiewowy dla dzieci w wieku szkolnym* (Grabias, Kurkowski, Woźniak 2002). Wykonano również test fluencji słownej (TFS).

Rodzice chłopca są kuzynostwem w pierwszej linii. Opisywany chłopiec jest ich trzecim synem, pierwsze dziecko zmarło, drugi syn rozwija się prawidłowo, bez żadnych zaburzeń. To pogodne, uśmiechnięte dziecko, choć dość kapryśne, labilne emocjonalnie, którego zaufanie trzeba długo zdobywać, by w konsekwencji potrafiło się otworzyć i chętnie współpracować. Chłopiec ma kilku najlepszych kolegów, jednak najczęściej przebywa sam – niechętnie bierze udział w grach i zabawach podczas przerw międzylekcyjnych przez występujące trudności w koordynacji ruchowej (niedowład lewej nogi) oraz brak tolerancji wysiłku, szybką męczliwość, zaburzenia rytmu serca. Dziecko objęte jest pomocą psychologiczno-pedagogiczną na terenie szkoły (zajęcia logopedyczne, korekcyjno-kompensacyjne, zajęcia z psychologiem, gimnastyka korekcyjna). Jest również pod stałą opieką fizjoterapeuty, neurologa i stomatologa. Systematycznie chodzi na basen. Rodzice dbają o syna, skupiają się przede wszystkim na tym, by usprawnić go ruchowo, by codzienne czynności nie sprawiały mu większych problemów. Uczeń uczęszcza na terapię logopedyczną od trzech lat. Do tej pory usprawniano narządy mowy, artykulację, prawidłową fonację, rozwijano zasób słownictwa biernego i czynnego, słuch fonematyczny oraz, w ostatnim czasie, fizyczny. W ostatnim roku zauważono znaczne pogorszenie słuchu fizycznego i fonematycznego, co rzutuje na mowę, naukę czytania i pisanie, zwłaszcza ze słuchu.

Z powodu licznych nieprawidłowości, jak: zaburzenia czucia (powierzchniowego i głębokiego), osłabienie siły mięśniowej, zaburzenia zborności, koordynacji ruchów i równowagi, zaburzenia procesów poznawczych i emocjonalnych, zaburzenia mowy, przeprowadzane są obecnie badania genetyczne pod kątem zespołu MELAS. Na potrzeby artykułu postanowiono zgłębić ten temat i dokonać oceny sprawności komunikacyjnej chłopca.

Na koniec edukacji przedszkolnej, na wniosek rodzica, przeprowadzane zostało badanie w poradni psychologiczno-pedagogicznej, które uzupełnione zostało przez aktualną ocenę sprawności komunikacyjnej dziecka, i jednocześnie potwierdziło jego mocne i słabe strony. Na podstawie najnowszej diagnozy ogólny rozwój intelektualny chłopca oceniany jest w granicach normy. Do mocnych stron zalicza się rozwój mowy biernej, prawidłowy kontakt niewerbalny (kontakt wzrokowy, gestykulacja, mimika), prawidłowy kontakt społeczny, ogólne wiadomości o otoczeniu społeczno-przyrodniczym, orientację w kierunkach i w schemacie ciała. W znacznym stopniu zaburzona jest komunikacja słowna, rozwój motoryki dużej (w tym duże trudności w utrzymaniu równowagi), ogólna samodzielność funkcjonalna, sprawność manualna i graficzna, koordynacja wzrokowo-ruchowa, trudności w skoordynowanym posługiwaniu się obiema rękami, percepcja słuchowa, pamięć wzrokowa.

## WYNIKI BADAŃ WŁASNYCH

W zakresie rozumienia wypowiedzi sprawdzana była znajomość rozumienia rzeczowników, czasowników, przymiotników i przysłówków, także wykonywanie poleceń, dostrzeganie nielogiczności, kategoryzowanie i następstwa czasowe (Gruba 2018, 9). Dzieci już w wieku przedszkolnym używają języka zgodnie z normą osób dorosłych, tworzą też nazwy obiektów, czynności, których nie mają w swoim zasobie leksykalnym (Kielar-Turska 2012, 34–35). Zasób słownictwa wpływa na aspekty rozwoju językowego, tj. na rozwój gramatyki, rozwój domen semantycznych i świadomość metajęzykową, a w dalszym etapie także na umiejętność czytania i rozumienia tekstu (Haman, Fronczyk, Łuniewska 2016, 12). Badany chłopiec potrafił bez żadnego problemu wymienić co najmniej dwa rzeczowniki po usłyszeniu definicji (*lis, słońce, lato*) oraz po jednym przymiotniku (*słaby*) i przysłówku (*pięknie*). Problem sprawiło mu podanie co najmniej dwóch czasowników – nie podał żadnego. Bez większych trudności poradził sobie z wykonaniem dwóch poleceń złożonych z wykorzystaniem pomocy (1. *Na lewą rękę załóż zegarek, ale najpierw załóż okulary.* 2. *A teraz dotknij prawą ręką lewego ucha.*), dostrzegł również nielogiczność w przytoczonej wypowiedzi (Odp. niepoprawna: *Człowiek przebiegły, to człowiek, który dużo biega.* – *Nie, to przebiegający człowiek.* Odp. poprawna: *Jeśli dziś jest sobota, to pojutrze będzie wtorek.*). Największą trudność sprawiło chłopcu dobranie wyrazów w pary (*pies – kot, lala – miś, ucho – oko, lato – zima*) oraz ułożenie zdania składającego się z czterech elementów (*Rano Jola była w sklepie.*). Podyktowane jest to faktem, że dopiero zaczął naukę w pierwszej klasie, w związku z tym nie potrafi płynnie czytać. Po udzielonej mu pomocy, kiedy badający odczytał mu wyrazy, wykonał zadanie bez trudności.

Rozumienie dodatkowo uzupełnione zostało o próby z *Obrazkowego Testu Słownikowego – Rozumienie* (Haman, Fronczyk 2016). Do badania użyto pełnego arkusza wersji B testu. Zawierał on 88 pytań, celowo przeprowadzono całe badanie, aby sprawdzić, na którym etapie zaczną się pojawiać błędy. Zadaniem dziecka było wskazanie właściwego obrazka, o który pytał badany. Na 88 zadanych pytań chłopiec pomylił się jedynie 10 razy, a błędy dotyczyły w większości już ostatnich najtrudniejszych zadań. Pomylił wykonawcę czynności: zamiast lekarza pokazał na pielęgniarkę (biały strój), zamiast czynności wskazał jej atrybuty: zamiast obrazka wskazującego na *oddychanie* pokazał na *nos*, zamiast *rozmowy* na *telefon*. Innymi czynnościami, których chłopiec zapewne nie znał, nie widział na ilustracji lub w telewizji, były: *bielenie*, *tasowanie*, *wędrzenie*. Pomylił też *gęś* z *kaczką* – może to wynikać z niewiedzy, nigdy nie widział tych dwu ptaków, choć program wychowania przedszkolnego obejmuje zwierzęta żyjące w gospodarstwie wiejskim. Innymi rzeczownikami, z którymi mógł się nie spotkać do tej pory, były: *szlak* i *narada*. Ewidentną pomyłką, wynikającą ze złego odbioru słuchowego wyrazu, było wskazanie *włosów* zamiast *kłosów*. Dwie próby sprawdzające rozumienie pokazały, że jest ono na wysokim poziomie u badanego chłopca. Potrafi wskazać nie tylko obrazek przedstawiający przedmiot i jej cechę, czynność i jej wykonawcę, ale również wykonać złożone polecenia. Potwierdza to diagnozę wydaną przez poradnię psychologiczno-pedagogiczną, że zasób słownictwa biernego jest mocną stroną chłopca.

By dziecko sprawnie posługiwało się językiem, musi przyswoić jego cztery aspekty, tj. fonologię i fonetykę, semantykę, składnię oraz pragmatykę (Schaffer 207, 302). W obszarze nadawania mowy analizie poddany został zasób słownictwa czynnego (rzeczowniki, czasowniki, przymiotniki, przysłówki), definiowanie, fleksja oraz opowiadanie (Gruba 2018). Nadawanie mowy znajduje się na podobnym poziomie jak rozumienie mowy, świadczą o tym wyniki przeprowadzonego badania. Chłopiec był w stanie wymienić od pięć do sześciu pojazdów (wymienił siedem), jednak nie podał synonimu słowa *budynek* (utworzył liczbę mnogą – *budynki*). Bez problemu wymienił od trzech do czterech czynności wykonywanych w szkole oraz podał synonim słowa *atakować* (*bije go*). Trudności pojawiły się przy przymiotnikach, nie podał od trzech do czterech określeń swoich klocków (podał ich nazwy, np. *Lego*, *Technic*), jednak był w stanie odszukać synonim przysłówka *doskonale* (*dobrze*). Chłopiec w większości nie rozumie związków frazeologicznych, nie jest w stanie ich wyjaśnić, np.: *palce lizać* (*dobre to jest*), *twardy orzech do zgryzienia* (*nie wiem*), *pracowity jak mrówka* (*dobrze pracuje*), *mieć duszę na ramieniu* (*długo się żyje*). Nie ma jednak problemów z rozumieniem relacji czasowych, poprawnie wykorzystuje czas przeszły, teraźniejszy oraz przyszły.

Kompetencja językowa, czyli reguły budowania poprawnych pod względem gramatycznym zdań, u dziecka rozwijającego się bez żadnych zaburzeń powinna zostać opanowana do siódmego roku życia (Kaczmarek 1988). Do zbadania kompetencji językowej wykorzystano dwa zadania z dwu narzędzi, które polegały na opowiedzeniu o sytuacji przedstawionej na obrazku oraz na ułożeniu historyjki obrazkowej i jej zrelacjonowaniu. Chłopiec potrafi logicznie i gramatycznie opowiedzieć prezentowaną ilustrację (*Jest zima. Dziecko lepi bałwana. Jedno dziecko jeździ na sankach. Piesek się przygląda z domu. Za oknem jest zupa. Kościół w śniegu. Buda w śniegu. Zachód słońca. Para leci z komina.*). W wypowiedzi dominują zdania pojedyncze proste i rozwinięte oraz równoważniki zdań, brak zdań złożonych. Nadawanie mowy uzupełniono o ułożenie i opowiedzenie historyjki obrazkowej z *Logopedycznego testu przesiewowego dla dzieci w wieku szkolnym* (Grabias, Kurkowski, Woźniak 2002). Wypowiedź brzmiała: *Chłopczyk idzie do szkoły. Idzie za nim piesek i odgryza chłopcowi worek i zabiera buty. Chłopczyk zabiera buta i oddaje chłopczykowi.* Zadaniem dziecka jest tu nie tylko ułożenie wypowiedzi w logiczny ciąg narracyjny, ale także nadanie jej odpowiedniej struktury. Ułożona przez chłopca historyjka miała wyznaczoną następstwem czasowym linię narracji, zawierała obligatoryjne komponenty wypowiedzi narracyjnej (tj. początek i koniec). Wypowiedź została przedstawiona płynnie, bez powtórzeń i pauz namysłu, z płynnym przebiegiem fonicznym. Słownictwo zawarte w opowiadaniu dotyczy tylko realiów zawartych w historyjce obrazkowej, zarówno w zakresie rzeczowników, jak i czasowników. Brak czasowników stanu, przymiotników i przysłówków. W wypowiedzi nie zostały nadane cechy psychiczne postaciom, nie został wprowadzony narrator, zabrakło komentarza odautorskiego.

Kolejnym elementem oceny logopedycznej dziecka było sprawdzenie jego reakcji słuchowych. Mowa jest integralną częścią myślenia, a słyszenie jest elementem procesu mówienia. Wiadomo, że zaburzenia słuchu doprowadzić mogą do opóźnienia rozwoju mowy, zarówno biernej, jak i czynnej. Jak do tej pory nie zdiagnozowano u dziecka deficytów słuchowych, jednak nauczyciele, specjaliści (pedagog, psycholog, logopeda) oraz pielęgniarka szkolna zauważają takie nieprawidłowości. Mama wyraziła zgodę i chęć na sprawdzenie słuchu. W zakresie reakcji słuchowych badane było dobieranie rymów, pamięć słuchowa odroczone, wyodrębnianie głosek w nagłosie i wygłosie, pamięć słuchowa (powtarzanie krótkich tekstów), analiza i synteza fonemowa słów oraz słuch fizyczny. Przeprowadzone próby pokazują, że chłopiec przejawia znaczne trudności w zakresie reakcji słuchowych. Potrafił jednak samodzielnie wymienić od 28 do 32 rymujących się słów na podstawie rymowanek logopedycznych (zadaniem dziecka było dokończenie rymowanki słowem zawierającym głoski diagnostyczne do badania artykulacji), trudności sprawiło mu podanie następujących słów: *taca*

(*kanapa*<sup>1</sup>), *cena (syreny)*, *łozie (łódki)*, *język (ryk)*, *mucha (ucha)*, *czoło (uśmiecha się wesoło)*, *ręką (prędko)*, *dach (śnieg)*. Ma też dobrze ukształtowaną pamięć słuchową odroczoną, potrafi po jednokrotnej demonstracji powtórzyć ciąg trzech słów (*osa, ananas, domek*). Natomiast w zakresie krótkich tekstów nie był w stanie powtórzyć rymowanki po jednokrotnej demonstracji (*W marcu pierwsze kwiaty rosną, choć na dworze zima z wiosną.*). Wyodrębnia głoski na początku wyrazów, jednak nie jest w stanie wskazać ostatniej. Nie ma większych trudności z syntezą fonemową słów *koza* i *okulary*, zamiast słowa *nos* odpowiedział *osa*, jednak problem sprawia mu analiza fonemowa wyrazów *noga* i *jagody* (dokonał jedynie poprawnej analizy słowa *sok*). Badanie słuchu fizycznego wykazało deficyty, które powinny zostać potwierdzone przez audiologa.

Istotną częścią badania było sprawdzenie sposobu oddychania, fonacji, sprawności narządów artykulacyjnych, użębienia, żucia i połykania oraz nieprawidłowych nawyków. Chłopiec oddycha przez nos, faza wydechu podczas mówienia jest wydłużona, występuje fonacja o lekkim typie nosowania, intonacja i tempo mowy są właściwe, nie zaobserwowano wydłużonych przerw w wypowiedziach. Prawidłowa jest budowa i sprawność narządów artykulacyjnych, jednak zauważono dość szybką męczliwość warg (mięśnia okrężnego) i języka przy kilkakrotnym powtarzaniu ćwiczeń. Chłopiec nie ma zębów (nawet ich związków – zaburzenie genetyczne), co znacznie utrudnia prawidłową artykulację, jednak nie zaobserwowano w tym zakresie wyraźnych zaburzeń. Wszystkie samogłoski oraz większość spółgłosek (z pominięciem głosek szeregu szumiącego) realizowane są poprawnie, brak przestawek głoskowych, reduplikacji czy kontaminacji. Głoski szumiące (*sz, ż, cz, dż*) wypowiedzane są dorsalnie. Wypowiedzi są zrozumiałe, na uwagę zasługuje jedynie delikatnie podniesiony głos, co może wskazywać na niedosłuch. Brak jakichkolwiek złych nawyków.

W zakresie umiejętności pragmatyczno-społecznych badano zadawanie pytań, wyrażanie prośb i rozkazów, składanie życzeń, wyrażanie emocji, prowadzona była rozmowa sytuacyjna, sprawdzane zachowanie podczas rozmowy (Gruba 2018, 36). U każdego dziecka umiejętności te rozwijają się pod wpływem kontaktów z rówieśnikami i osobami dorosłymi. U badanego chłopca należy je usprawniać, gdyż dominują kolokwializmy, styl potoczny, brak zwrotów grzecznościowych. Nie potrafi on zadać co najmniej dwóch pytań sytuacyjnych, udzielone odpowiedzi nie są dość grzeczne i adekwatne do sytuacji, nie dostosowuje wypowiedzi do rozmówcy. Na pytanie, o co zapytałby osobę niewidomą spotkaną na ulicy, odpowiedział: *Czy pan widzi?*, a w sytuacji, gdyby zobaczył na placu zabaw płaczące dziecko, zapytałby: *Czy mam ci pomóc?* W ostatniej sytuacji, gdyby spotkał strażaka powracającego z akcji ratowniczej, zapytałby: *Czy nie spłonął dom?* Spośród tych trzech wypowiedzi jedynie pytanie zadane w dru-

<sup>1</sup> W nawiasie podano udzielone przez chłopca rymy.

giej sytuacji można uznać za poprawne. Chłopiec nie jest w stanie wyrazić dwóch prośb. Nie wie, o co mógłby poprosić pana woźnego w szkole, zaś kiedy miałby poprosić mamę o pozwolenie na pójście na urodziny do kolegi, formułuje wypowiedź: *Proszę, mamó. Wróćę szybko*. Ma także trudności z wyrażaniem rozkazów. Podczas sytuacji, w której starszy chłopiec biłby młodszą koleżankę, badany krzyknąłby: *Nie bij!*, natomiast kiedy zobaczyłby małą dziewczynkę wchodzącą na cienki lód, zareagowałby: *Chodź tutaj!*. Podczas tych prób również nie zostały zachowane formy grzecznościowe, wypowiedzi cechuje ubóstwo leksykalne oraz gramatyczne. Chłopiec nie potrafi złożyć życzeń (życzenia skierowane do babci z okazji urodzin: *Milej starości*) ani sformułować zaproszenia (zaproszenie na przyjęcie urodzinowe: *Proszę, moje urodziny*). Wie natomiast, jak powinien zachować się w różnych okolicznościach (scenka dotyczyła wizyty u lekarza, a jest to temat bliski mu na co dzień), potrafi przeprowadzić dialog, używając zwrotów grzecznościowych, posługując się dość prostym słownictwem oraz gramatyką. Na podstawie obserwacji można stwierdzić, że chłopiec zachowuje się adekwatnie do danej sytuacji, czeka na swoją kolej podczas rozmowy, nie zawsze dostosowuje styl wypowiedzi odpowiedni do swego rozmówcy (rówieśnicy, nauczyciel). Zachowaniom tym towarzyszy właściwa mimika i gestykulacja, postawa ciała.

Badanie procesów werbalnych to istotny aspekt oceny neuropsychologicznej w neurologii i psychiatrii. Słownik umysłowy (jako organizacja wyrazów i leksemów), tj. hasłowych form wyrazów, stanowi znaczący element kompetencji językowej (Biechowska i in. 2012, 45). Jednym z przeprowadzonych badań był test fluencji słownej (*verbal fluency test*, VFT). Jego celem było porównanie poziomu realizacji zadań płynności słownej w zakresie nazw własnych i wyrazów pospolitych. Sprawdzono również zasób leksykalny chłopca w kategoriach wąskich i szerokich. Do badania wykorzystano cztery zadania fluencji słownej, w skład których wchodziły cztery kategorie, dwie należące do zasobu wyrazów pospolitych i dwie do nazw własnych. Kategorie te można podzielić na szeroką (zwierzęta i imiona) oraz wąską (ostre przedmioty i nazwy miast). Dziecko musiało wymienić w ciągu jednej minuty słowa należące do następujących kategorii: zwierzęta, ostre przedmioty, imiona, nazwy miast. Do przeprowadzenia testu wybrano kategorie, które mają najbardziej uniwersalny charakter, czyli małą wrażliwość na czynniki kulturowe. Wynik testu stanowi ogólna liczba powiedzianych słów, w tym intruzji (wyrazów wtrąconych, które nie należą do danej kategorii) i perseweracji (powtórzeń). W jakościowej analizie, bazującej na interpretacji sposobu wykonania testu, uwzględnia się takie elementy jak: liczba, rozmiar i zawartość klastrów (skupień, wiązek, grup, ang. *clustering*), czyli słów połączonych ze sobą semantycznie lub fonetycznie, kiedy np.: 1. rozpoczynają się od ta-



kiej samej grupy spółgłosek (np. trawa, trampki), 2. różnią się tylko samogłoską (np. smok, smak), 3. rymują się (np. kot, młot), 4. są homofonami (np. mieć, miedź) (Piskunowicz i in. 2013, 476) oraz liczbę przełączeń (ang. *switching*), czyli przejść od jednego do drugiego klastra (Ponichtera-Kasprzykowska, Sobów 2014, 180; Troyer i in. 1997, 138–146). Słowa podawane przez badanego chłopca uznano za skupienie wtedy, gdy co najmniej trzy kolejne z nich należały do jednej z siedmiu podkategorii pojęciowych zwierząt (zwierzęta gospodarskie, wodne, jeleniowate, dzikie, ptaki, owady, gady) (Robert i in. 1998, 539–546). Słowa wymienione przez pacjenta w kategorii zwierzęta (16 poprawnych przykładów): *kot, pies, kot, pies, łabędź, krowa, byk, cielak, świnia, borsuk, wiewiórka, bóbr, kret, kaczka, dzięcioł, kura, kogut, kot*; ostre przedmioty (cztery poprawne przykłady): *papryczka, papryczka chilli, cebula, małe papryczki*; imiona (13 poprawnych przykładów): *Wojtek, Wiktor, Lena, Gabrysia, Rafał, Helena, Jola, Ania, Kornelia, Sebastian, Kaja, Arleta, Wiesia*; miasta (pięć poprawnych przykładów): *Turk, Przykona, Warszawa, Poznań, Kraków, Koło, Karpacie, Ząb*. Od osób dorosłych oczekuje się co najmniej 20 słów w kategorii semantycznej i 16 w literowej (Stolarska i in. 2008, 764–768). U badanego chłopca są to znacznie niższe wyniki, jednak na względzie należy mieć jego wiek oraz zaburzenia. Podczas badania pojawiły się błędy natury formalnej, czyli powtórzenia (*kot, pies, papryczka*) oraz wypełniacze (Karpacie – *Jest taka miejscowość?*, Ząb – *To chyba miasto*, podczas wymieniania imion: *Kto to tam był? I co jeszcze. I już więcej nie pamiętam.*). Pacjent nie podał żadnego wyrazu niepasującego do danej kategorii. Podczas badania chłopiec odpowiadał bardzo konkretnie, zwłaszcza w zakresie *nomena propria*, tzn. podczas wymieniania imion podawał imiona członków rodziny, a następnie dzieci z klasy i nauczycielek. Wymieniane imiona wynikają z doświadczenia językowego, imię przypisane było konkretnej osobie, nie istniało jako „twór abstrakcyjny”. Podsumowując badanie fluencji słownej, można stwierdzić, że pacjent z podejrzeniem zespołu MELAS zdecydowanie lepiej poradził sobie z obiema kategoriami szerokimi. Średnia podawanych słów w obu tych grupach wyniosła niemalże tyle samo przykładów. W kategorii wąskiej (ostre przedmioty i nazwy miast) wyniki nie są już tak zbieżne. Oprócz poszczególnych etapów analizy wyników dokonano również pomiaru odstępów czasu między poszczególnymi słowami. Zaobserwowano, że znacznie krótsze przerwy występowały między wyrazami należącymi do tej samej kategorii w porównaniu z wyrazami wypowiedzianymi po przełączeniu na nową. Najdłuższe pauza wynosiła 36 sekund w kategorii ostre przedmioty.

## PODSUMOWANIE

Na podstawie obserwacji i diagnozy postawionej przez poradnię psychologiczno-pedagogiczną oraz przez logopedę u opisywanego siedmioletniego chłopca widoczne są zaburzenia słuchu (w trakcie diagnozy) i wzroku, zaburzenia mowy, komunikacji i funkcji poznawczych. Lekarze neurologicy wraz z genetykami prowadzą szeroką diagnostykę zmierzającą do postawienia rozpoznania zespołu MELAS.

W ciągu trzyletniej terapii logopedycznej badano oraz usprawniano funkcje językowe, począwszy od artykulacji aż do umiejętności pragmatyczno-społecznych. Widoczna jest tendencja spadkowa w zakresie ogólnej sprawności językowej. W porównaniu stanu obecnego z tym sprzed trzech lat pogorszeniu uległa sprawność narządów artykulacyjnych oraz sprawność komunikacyjna. Chłopiec zapomina o zwrotach grzecznościowych, nie tylko w trakcie badania, ale również na co dzień. W ciągu ostatniego roku zaostrzyły się zaburzenia o typie nosowania.

Dla zespołu MELAS charakterystyczna jest podwójna etiologia: objawy wynikać mogą z deficytu energetycznego związanego z epizodycznymi kryzysami mitochondrialnymi lub z kumulowanych uszkodzeń powstałych na skutek tych kryzysów (Pąchalska i in. 2009, 119).

Literatura pokazuje, że zaburzenia pacjentów z zespołem MELAS pogłębiają się w dość zaskakującym tempie, a nawet prowadzą do śmierci. Istotne jest, aby po właściwym rozpoznaniu rozpocząć odpowiednią wielospecjalistyczną terapię, a dotychczasową kontynuować.

## BIBLIOGRAFIA

- Biechowska D., Kaczmarek I., Witkowska M., Steinborn B., 2012, *Przydatność prób fluencji słownej w diagnozie różnicowej zaburzeń neurologicznych u dzieci i młodzieży*, „Neurologia Dziecięca”, t. 21, nr 42, s. 45–51.
- Błaszczuk B., Czernecki R., 2006, *Zespół Melas – prezentacja przypadku*, „Studia Medyczne Akademii Świętokrzyskiej”, t. 6, s. 63–70.
- Di Mauro S., 2000, *Mitochondria encephalomyopathies*, „Acta Myologica”, t. 19, s. 181–191.
- Di Mauro S., Schon A.E., Michio H., Lewis R.P., 2004, *Encefalopatie mitochondrialne, choroby mitochondrialnego DNA*, [w:] *Neurologia Merritta*, red. H. Kwieciński, A.M. Kamińska, Wrocław.
- Grabias S., Kurkowski Z.M., Woźniak T., 2002, *Logopedyczny test przesiewowy dla dzieci w wieku szkolnym*, Lublin.
- Gruba J., 2018, *KOLD – Karty Oceny Logopedycznej Dziecka. Podręcznik*, Gliwice.
- Haman E., Fronczyk K., Łuniewska M., 2016, *Obrazkowy Test Słownikowy – Rozumienie. Podręcznik*, Gdańsk.
- Haman E., Fronczyk K., 2016, *Obrazkowy Test Słownikowy – Rozumienie*, Gdańsk.
- Kaczmarek L., 1988, *Nasze dziecko uczy się mowy*, Lublin.

- Kielar-Turska M., 2012, *Rozwój sprawności językowych i komunikacyjnych*, [w:] *Diagnoza logopedyczna. Podręcznik akademicki*, red. E. Czaplewska, S. Milewski, Sopot, s. 15–63.
- Magner M., Honzik T., Tesarova M., Dvorakova V., Hansiková H., Raboch J., Zeman J., 2014, *Zaburzenia psychiczne u pięciu pacjentów cierpiących na zespół MELAS*, „Psychiatria Polska”, t. 48 (5), s. 1035–1045.
- Mierzejewska H., 2004, *Choroby mitochondrialne z przeważającym zajęciem ośrodkowego układu nerwowego*, [w:] *Choroby układu nerwowego*, red. W. Kozubski, P.P. Liberski, Warszawa, s. 251–252.
- Pąchalska M., Gałkowski T., MacQueen B.D., Smarzyńska A., Jeleńska-Szyguła I., 2009, *Dwufazowy przebieg zaburzeń słuchu w zespole MELAS*, „Audiofonologia” XVII, s. 105–129.
- Piskunowicz M., Bieliński M., Zgliński A., Borkowska A., 2013, *Testy fluencji słownej – zastosowanie w diagnostyce neuropsychologicznej*, „Psychiatria Polska”, t. XLVII, nr 3, s. 475–485.
- Ponichtera-Kasprzykowska M., Sobów T., 2014, *Adaptacja i wykorzystanie testu fluencji słownej na świecie*, „Psychiatria i Psychologia Kliniczna”, 14 (3), s. 178–187.
- Puchalska M., Di Mauro S., MacQueen B.D., Tłokiński W., Jeleńska-Szyguła I., 2001, *Patomechanizm i obraz kliniczny zaburzeń neurobehawioralnych u pacjentki z zespołem MELAS*, „Neurologia i Neurochirurgia Polska”, 35 (4), s. 681–693.
- Robert P., Lafont V., Medecin I. et al., 1998, *Clustering and switching strategies in verbal fluency task: Comparison between schizophrenics and healthy adults*, „J Int Neuropsychol Soc”, 4, s. 539–546.
- Schaffer H. R., 2007, *Psychologia dziecka*, Warszawa.
- Skarżyński H., Osińska K., Skarżyński P.H., 2018, *Leczenie niedosłuchu za pomocą implantu ślimakowego u pacjenta z zespołem MELAS*, „Nowa Audiofonologia”, 7 (4), s. 61–65.
- Stolarska U., Krocza S., Gergont A., Steczkowska M., Kaciński M., 2008, *Test fluencji słownej: aspekty rozwojowe w normie i patologii*, „Przegląd Lekarski”, 11, t. 65, s. 764–768.
- Troyer A., Moscovitch M., Winocur G. et al., 1997, *Clustering and switching as two components of verbal fluency: evidence from younger and older healthy adults*, „Neuropsychology”, 11, s. 138–146.