

Zespół kruchego X
i inne zaburzenia neurorozwojowe
Diagnoza, terapia i edukacja –
szanse i zagrożenia

TOM 25 (2/2017)
Problemy Edukacji, Rehabilitacji i Socjalizacji
Osób Niepełnosprawnych

Zespół kruchego X
i inne zaburzenia neurorozwojowe
Diagnoza, terapia i edukacja –
szanse i zagrożenia

pod redakcją naukową
Magdaleny Bełzy-Gajdzicy, Joanny Kulisiak-Kaźmierczak

Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego • Katowice 2017

[Kup książkę](#)

Rada Naukowa (Advisory Board)

*Józef Binnebesel, Jacek Błeszyński, Maria Chodkowska, Petr Franiok, Mieczysław Gulda,
Ladislav Horňák, Jolana Hroncová, Astrid Kohl, Aniela Korzon, Jadwiga Kuczyńska-Kwapisz,
Viktor Lechta, Anna Nowak, Janusz Nowotny, Andrzej Radziewicz-Winnicki, Edward Saulicz,
Adam Stankowski, Ann-Katrin Swärd, Wiesław Theiss, Janina Wyczesany*

Redaktor naczelny (Editor-in-Chief)

Zenon Gajdzica

Zastępcy redaktora naczelnego (Deputy Editor-in-Chief)

Anna Klinik, Jerzy Rottermund

Sekretarz Redakcji (Assistant Editor)

Ilona Fajfer-Kruczek

Redaktor statystyczny (Statistical Editor)

Adam Mikrut

Redaktorzy językowi (Language Editors)

*Anna Krotofil (język polski), Agata Cienciała (język angielski),
Petr Franiok (język czeski), Ladislav Horňák (język słowacki)*

Redaktorzy tematyczni (Subject Editors)

*Zenon Gajdzica (teoretyczne podstawy pedagogiki specjalnej), Anna Klinik (polityka społeczna
i pedagogika terapeutyczna), Jerzy Rottermund (fizjoterapia i rehabilitacja medyczna),
Sylwia Wrona (tyflopädagogika), Dorota Prysak (oligofrenopedagogika),
Magdalena Bełza-Gajdzica (surdopedagogika), Ladislav Horňák (pedagogika międzykulturowa),
Ilona Fajfer-Kruczek (rehabilitacja społeczna, resocjalizacja i pedagogika penitencjarna)*

Redakcja merytoryczna tomu (Content Editors of the issue)

Magdalena Bełza-Gajdzica, Joanna Kulisiak-Kaźmierczak

Lista recenzentów (List of Reviewers)

*Józef Binnebesel, Jacek Błeszyński, Stanisława Byra, Maria Chodkowska, Ingrid Emmerová,
Beata Jachimczak, Zdzisława Janiszewska-Nieścioruk, Remigiusz Kijak, Aniela Korzon,
Amadeusz Krause, Piotr Majewicz, Andrzej Radziewicz-Winnicki, Bernadeta Szczupak,
Grzegorz Szumski, Janina Wyczesany, Anna Zamkowska, Marzenna Zaorska, Jolanta Zielińska,
Teresa Żółkowska, Agnieszka Żyta*

Wersja papierowa jest wersją pierwotną (referencyjną) czasopisma.

Spis treści

Wprowadzenie (<i>Magdalena Belza-Gajdzica, Joanna Kulisiak-Kaźmierczak</i>)	9
<i>Agnieszka Stembalska, Robert Śmigiel</i> Aspekty patogenetyczne, kliniczne i terapeutyczne wraz z poradnictwem rodzinnym w zespole kruchego chromosomu X	13
<i>Sebastian Mrózek</i> Diagnoza dziecka ze spektrum autyzmu – symptomatologia, terapia w zaleceniach poradni psychologiczno-pedagogicznej	23
<i>Magdalena Prentka</i> Diagnoza neuropoznawcza teorii umysłu u osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu i jej implikacje dla terapii	43
<i>Joanna Zborowska, Mariusz Zborowski</i> Etiologia i symptomy deficytu – teoria umysłu w autyzmie. Studium przypadku	59
<i>Joanna Zborowska, Mariusz Zborowski</i> Niedojrzałość neuromotoryczna a dojrzałość szkolna dziecka ze spektrum autyzmu. Studium przypadku	71
<i>Joanna Kuźmińska, Marta Mieszala</i> Koherencja terapii ręki i integracji sensorycznej	85
<i>Iwona Gryszkin</i> Zaburzenia metaboliczne, stres oksydacyjny, stany zapalne u dzieci ze spektrum autyzmu (ASD)	97

Klaudia Kwiatkowski, Joanna Mika

Ból neuropatyczny: etiologia, patomechanizm, implikacje kliniczne
wynikające z badań podstawowych 113

Mariusz R. Garzarek

Problematyka traumy. Istota, diagnoza, terapia, zagrożenia 127

Elżbieta Pierzyna

Zaburzenia neurorozwojowe w Alkoholowym Zespole Płodowym FAS 141

Mariusz Wentowski

Edukacja a niepełnosprawność z doświadczeń własnych 153

Contents

Introduction (<i>Magdalena Bełza-Gajdzica, Joanna Kulisiak-Kaźmierczak</i>)	9
<i>Agnieszka Stembalska, Robert Śmigiel</i> Pathogenic, clinical, and therapeutic aspects with family genetic counseling in fragile X syndrome	13
<i>Sebastian Mrózek</i> Diagnosis of the child with autism spectrum – symptomatology and therapy in the recommendations of Psychological and Pedagogical Counselling Centre ...	23
<i>Magdalena Prentka</i> The neurocognitive diagnosis of the theory of mind of people with Autism Spectrum Disorder and its implications for therapy	43
<i>Joanna Zborowska, Mariusz Zborowski</i> The etiology and symptoms of deficit – the theory of mind in autism	59
<i>Joanna Zborowska, Mariusz Zborowski</i> Neuromotor immaturity versus maturity of the child with autism spectrum – a case study	71
<i>Joanna Kuźmińska, Marta Mieszala</i> Hand therapy and sensory integration coherence	85
<i>Iwona Gryszkin</i> Metabolic disorders, oxidative stress, inflammations in children with autism spectrum disorders	97

Klaudia Kwiatkowski, Joanna Mika

Neuropathic pain: etiology, pathomechanism and clinical implications of the
basic scientific research 113

Marius R. Garzarek

Trauma issues. Essence, diagnosis, therapy, threat 127

Elżbieta Pierzyna

Neurodevelopmental disorders in Fetal Alcohol Syndrome (FAS) 141

Mariusz Wentowski

Education and disability from own perspective 153

Wprowadzenie

Kolejny, 25. numer czasopisma adresowany jest do wszystkich osób zainteresowanych tematyką rzadkich zespołów genetycznych uwarunkowanych dziedzicznie, jak i zaburzeń neurorozwojowych, w tym ze spektrum autyzmu (ASD) – nauczycieli, pedagogów, rehabilitantów, terapeutów, pracowników służb medycznych i społecznych, a także studentów i rodziców. Część artykułów w nim zawartych powstała w wyniku dyskusji prowadzonych podczas konferencji poświęconej zagadnieniom związanym z tematyką rzadkiego zespołu genetycznego kruchego chromosomu X i zaburzeń neurorozwojowych, która została zorganizowana przez Fundację „Rodzina FRA X” w Międzyborzu oraz Fundację Placówek Terapeutycznych „JAŚ I MAŁGOSIA” w Szczecinku.

Zaburzenia neurorozwojowe to szerokie spektrum pojęć obejmujących szereg nieprawidłowości związanych z rozwojem poszczególnych sfer, charakterystycznych dla danego wieku rozwojowego. Osoby z zaburzeniami rozwoju wymagają kompleksowego wsparcia, a więc rzetelnej diagnozy, terapii, doboru odpowiedniej ścieżki edukacji na miarę potrzeb, wspomagania ze strony rodziny i przemyślanych rozwiązań z zakresu polityki społecznej. Obecnie obserwuje się rosnącą liczbę osób z diagnozą zaburzeń neurozwojowych. Być może związane jest to ze znaczną ewolucją diagnostyczną w ostatnim dziesięcioleciu i istotnymi zmianami obejmującymi dotychczasowe definiowania pojęć.

Publikację tę rozpoczyna artykuł napisany przez lekarzy genetyków z Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu, którzy w swojej pracy zawodowej na co dzień zajmują się diagnozą i problematyką chorób rzadkich. Autorzy w swoim artykule opisują istotne zagadnienia związane z zespołem kruchego chromosomu X, począwszy od patogenезы zespołu, poprzez objawy, po strategię leczenia, zwracając czytelnikowi uwagę na nowe horyzonty terapii i na poradnictwo genetyczne, które ze względu na specyfikę dziedziczenia tego zespołu powinno obejmować również badania genetyczne nawet dalszych krewnych.

Pięć kolejnych opracowań poświęconych jest problematyce spektrum autyzmu (ASD). Dotykają one takich kwestii jak: symptomatologia, diagnoza, terapia dziecka ze spektrum autyzmu. Trzy następne związane są z kognitywistyką i zagadnieniami neuropoznawczej teorii umysłu u osób ze spektrum autyzmu, a także jej funkcjonowania w praktyce, diagnozy neuropoznawczej oraz terapii czy egzemplifikacji na przykładzie indywidualnego przypadku. W dalszych artykułach zawarta została problematyka związana z rolą integracji sensorycznej, zagadnieniami medycznymi dotyczącymi zaburzeń metabolicznych, stresu oksydacyjnego, stanów zapalnych, bólu neuropatycznego, traumy pourazowej, ale także zaburzeń neurorozwojowych w Alkoholowym Zespole Płodowym (FAS).

Tom kończy bardzo istotny głos osoby z niepełnosprawnością, który skłania do refleksji i pewnych przemyśleń w podejmowaniu pracy terapeutyczno-rehabilitacyjno-edukacyjnej, a co najważniejsze, akcentuje, że należy podejmować działania w nawiązywaniu współpracy we wszystkich obszarach z osobami na co dzień mierzącymi się ze swoimi niedyspozycjami.

Na koniec warto przytoczyć wypowiedź 18-letniego ucznia z zespołem kruche-
go X jako wskazówkę dla osób, którym bliskie są poruszone tu zagadnienia: „Urodziłem się z jakąś chorobą, z którą jest mi ciężko, ale mam kolegów i koleżanki w szkole, do której chodzę”.

Wszystkim autorom dziękujemy za napisanie tekstów i współpracę.

Magdalena Bełza-Gajdzica, Joanna Kulisiak-Kaźmierczak

Introduction

The subsequent volume of the journal is addressed to all readers interested in rare genetically determined syndromes and neurodevelopmental disorders, including autism spectrum (ASD) – teachers, educational advisors, therapists, health and social care workers, university students, and parents. Some of the included articles have resulted from the discussion at the conference dedicated to the issues of rare fragile X syndrome (FXS) and neurodevelopmental disorders which was organized by Rodzina FRA X (FRA X Family) Foundation in Międzybórze and JAŚ I MAŁGOSIA Foundation of Therapeutic Centres in Szczecinek.

Neurodevelopmental disorders constitute a wide spectrum of notions which comprise a lot of anomalies, typical for particular developmental ages and associated with the development of particular spheres. People with developmental disorders require complex support – a reliable diagnosis, therapy, choosing the appropriate educational path adjusted to their needs, family support and well-adjusted solutions concerning social policy. Currently, the number of people with the diagnosed neurodevelopmental disorders is increasing. This might result from the substantial diagnostic evolution in the last decade and many important changes in defining notions.

The volume opens with the study written by physicians geneticists from the Medical University of Wrocław, who deal with the diagnosis and subject matter of rare diseases on a daily basis. In their article, the authors describe some significant issues related to fragile X syndrome, including the syndrome pathogenesis and treatment strategies, drawing attention to the new horizons in therapy and to genetic counselling, which due to the specificity of inheritance should involve genetic tests even in the case of distant relatives.

The next five studies are devoted to the issues of autism spectrum (ASD) and they concern such issues as: symptomatology, diagnosis, therapy of a child with ASD. Three consecutive ones are associated with cognitive science and such issues as: the neurocognitive theory of mind in autism spectrum people, its functioning in practice, neurocognitive diagnosis, therapy and case study exemplification. The following articles pertain to: the role of sensory integration, medical issues concerning metabolic disorders, oxidative stress, inflammatory conditions, neuropathic pain, posttraumatic shock, as well as neurodevelopmental disorders in fetal alcohol syndrome (FAS).

The volume is completed with an important standpoint of a disabled person, which triggers off reflection in undertaking therapeutic, rehabilitation and educational work and, first of all, stresses that activities should be undertaken in collaboration in all fields with people who daily struggle against their incapacities.

What is worth presenting in the end are the words of an 18-years-old learner with fragile X syndrome as a guideline for people interested in the discussed issues: „I was born with a disease with which life is hard, but I have friends at the school I attend.”

We would like to express our gratitude to all authors for writing the texts and for their valuable collaboration.

Magdalena Bełza-Gajdzica, Joanna Kulisiak-Kaźmierczak

Ogólne informacje dla autorów oraz przebieg i zasady procedury recenzowania

Czasopismo „Problemy Edukacji, Rehabilitacji i Socjalizacji Osób Niepełnosprawnych” jest wydawnictwem ukazującym się nieprzerwanie od 2007 roku. Podjęmowana tematyka obejmuje rozprawy naukowe oraz doniesienia z badań ściśle związane z zagadnieniami edukacji, rehabilitacji i socjalizacji osób niepełnosprawnych. Ma ona integrować wiedzę o niepełnosprawności oraz prezentować badania dotyczące rozwoju rehabilitacji, edukacji i funkcjonowania społecznego osób niepełnosprawnych z różnych dyscyplin naukowych (między innymi: pedagogiki, pedagogiki specjalnej, psychologii, fizjoterapii, socjologii).

1. Pierwotną wersją czasopisma jest wersja papierowa (preferencyjna).
2. Redakcja przyjmuje teksty oryginalne, których treść nie była dotąd publikowana z podziałem na prace: oryginalne / pogłądowe / doniesienia z badań / kazuistyczne / list do redakcji / recenzje.
3. Prace naukowe publikowane są w językach: polskim, słowackim, czeskim, niemieckim i angielskim z wymogiem obowiązkowych streszczeń w językach polskim i angielskim.
4. Teksty do publikacji można nadsyłać drogą elektroniczną lub pocztą tradycyjną (na adres Redakcji) obowiązkowo z dołączoną wersją elektroniczną artykułu.
5. Wstępnej kwalifikacji nadesłanych tekstów dokonuje Zespół Redakcyjny, który poddaje ocenie merytoryczną zgodność treści z profilem tematycznym tomu, formalne warunki określone dla tekstów naukowych, a także dostosowanie tekstu do wymogów edytorskich.
6. Inne teksty, niebędące artykułami naukowymi takie jak recenzje, komunikaty, polemiki, nie podlegają procedurze recenzowania, a o ich publikacji decyduje Zespół Redakcyjny.
7. Redakcja informuje autorów o dopuszczeniu tekstu do recenzji w osobnej wiadomości. Autor może tekst wycofać wyłącznie przed przekazaniem go do recenzji wydawniczej. Redakcja po wstępnej weryfikacji nie odsyła tekstów, które nie spełniają warunków formalnych, i nie informuje o tym fakcie autorów.
8. Teksty wstępnie przyjęte do publikacji podlegają ocenie dwóch niezależnych recenzentów zgodnie z zasadą *double-blind review*. Szczegółowe zasady procedury recenzowania zostały opracowane na podstawie wytycznych ministerialnych oraz *Kodeksu pracownika naukowego*, przygotowanego przez

Komisję do spraw Etyki w Nauce PAN, uchwalonego przez Zgromadzenie Ogólne PAN 13 grudnia 2012 r.

9. Zespół Redakcyjny informuje autorów o treści recenzji i prosi o ustosunkowanie się do nich, po czym podejmuje decyzję o dopuszczeniu lub niedopuszczeniu tekstu do publikacji. Redakcja ma prawo do skracania i korekty wydawniczej nadesłanych tekstów. Na tym etapie procedury wydawniczej autor ma obowiązek przesłać pisemne oświadczenie o oryginalności tekstu na adres Redakcji lub wydawnictwa.
10. Lista recenzentów prezentowana jest w ostatnim tomie (numerze) dla danego roku, a także znajduje się na stronie internetowej www.problemy.edukacji.us.edu.pl.
11. Archiwalne numery czasopisma oraz wszelkie szczegółowe informacje znajdują się na stronie internetowej www.problemy.edukacji.us.edu.pl.

Zespół Redakcyjny

Adres Redakcji:

„Problemy Edukacji, Rehabilitacji i Socjalizacji Osób Niepełnosprawnych”

ul. Bielska 62

43-400 Cieszyn

tel. +48 33 8546200

e-mail: problemy.edukacji@us.edu.pl

Redakcja
Danuta Pustówka

Projekt okładki
Anna Gawryś

Korekta
Joanna Szewczyk

Łamanie
Grażyna Kołbasa

Copyright © 2017 by
Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego
Wszelkie prawa zastrzeżone

ISSN 2391-9973
(wersja drukowana)
ISSN 2449-6855
(wersja elektroniczna)

Wydawca
Wydawnictwo Uniwersytetu Śląskiego
ul. Bankowa 12B, 40-007 Katowice
www.wydawnictwo.us.edu.pl
e-mail: wydawus@us.edu.pl

Wydanie I. Nakład: 50 + 35 egz. Ark. druk. 10,75.
Ark. wyd. 12,0. Papier offset. kl. III, 90 g.
Cena 20 zł (+ VAT)

Druk i oprawa: „TOTEM.COM.PL Sp. z o.o.” Sp.K.
ul. Jacewska 89, 88-100 Inowrocław
