Wpływ terapii logopedycznej na rozwój 7-letniego dziecka z zespołem Wolfa–Hirschhorna – studium przypadku

The effects of logopedic therapy on the development of a 7-year-old child with Wolf–Hirschhorn syndrome: Case study

Dorota Regner^{1,C,D}, Olga Obsznajczyk^{2,A,B}

¹ Zakład Chorób Układu Nerwowego, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu, Wrocław, Polska

² absolwentka neurologopedii klinicznej, Studium Kształcenia Podyplomowego Wydziału Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu, Wrocław, Polska

A – koncepcja i projekt badania, B – gromadzenie i/lub zestawianie danych, C – analiza i interpretacja danych,

D – napisanie artykułu, E – krytyczne zrecenzowanie artykułu, F – zatwierdzenie ostatecznej wersji artykułu

Pielęgniarstwo i Zdrowie Publiczne, ISSN 2082-9876 (print), ISSN 2451-1870 (online)

Piel Zdr Publ. 2020;10(3):197–203

Adres do korespondencji

Dorota Regner
e-mail: dorota.regner@umed.wroc.pl

Zewnętrzne źródła finansowania

Brak

Konflikt interesów

Nie występuje

Praca wpłynęła do Redakcji: 9.08.2017 r.

Po recenzji: 9.03.2018 r.

Zaakceptowano do druku: 16.01.2020 r.

Streszczenie

Diagnostyka prenatalna i postępy w medycynie spowodowały wzrost przeżywalności dzieci z wadami genetycznymi. W celu poprawy funkcjonowania i rozwoju chorych oraz podniesienia jakości życia ich i ich rodzin niezbędne jest jak najwcześniejsze rozpoczęcie działań wspomagających rozwój psychomotoryczny. Celem pracy było omówienie zespołu Wolfa–Hirschhorna, przedstawienie propozycji terapii logopedycznej i ewaluacja jej skuteczności. Badaniem objęte zostało 7-letnie dziecko z zespołem Wolfa–Hirschhorna. Do badania użyto Profilu Psychoedukacyjnego PEP-R. Badanie przeprowadzono 2-krotnie, przed rozpoczęciem terapii i po roku jej prowadzenia. Wykazało ono istotną poprawę w zakresie: nawiązywania kontaktu i reakcji emocjonalnych, reakcji na bodźce dotykowe i słuchowe, zabawy i zainteresowania przedmiotami. Nie uzyskano znaczącej poprawy na polu mowy czynnej, natomiast nastąpił istotny progres w obrębie mowy biernej (przy użyciu komunikacji wspomaganej PCS). Najmniejsze rezultaty uzyskano w zakresie reakcji na bodźce węchowe i smakowe. Wiek rozwojowy po roku terapii najbardziej wzrósł w zakresie percepcji, motoryki dużej i czynności poznawczych.

Słowa kluczowe: zespół Wolfa–Hirschhorna, terapia logopedyczna, terapia zespołu Wolfa–Hirschhorna

Cytowanie

Regner D, Obsznajczyk O. Wpływ terapii logopedycznej na rozwój 7-letniego dziecka z zespołem Wolfa–Hirschhorna – studium przypadku. *Piel Zdr Publ.* 2020;10(3):197–203. doi:10.17219/pzp/116651

DOI

10.17219/pzp/116651

Copyright

© 2020 by Wrocław Medical University

This is an article distributed under the terms of the

Creative Commons Attribution Non-Commercial License

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)

Abstract

Diagnostic prenatal testing and advances in medical sciences have led to increased survival in children with genetic disorders. In order to improve patients' functioning and development and to enhance the quality of life of both children and their families, it is essential to take measures supporting psychomotor development as early as possible. The objective of the article was to discuss Wolf–Hirschhorn syndrome, to present proposed logopedic therapy and to evaluate its effectiveness. A 7-year-old child with Wolf–Hirschhorn syndrome participated in the study. The Psychoeducational Profile-Revised (PEP-R) was used. The studies were carried out twice, before the start of the treatment and after a year of its duration. This study showed significant improvement in initiating contact and emotional reactions, responses to stimuli (tactile and auditory), play and interest in objects. In the field of active speech, there was no significant improvement, whereas substantial development in non-verbal communication was observed (using Picture Communication Symbols (PCS) augmentative communication). Least significant results were obtained in response to olfactory and gustatory stimuli. Most significant results were noted in developmental age in perception, gross motor skills and cognitive function.

Key words: Wolf–Hirschhorn syndrome, logopedic therapy, therapy of Wolf–Hirschhorn syndrome

Wprowadzenie

Rozwój dziecka zależy zarówno od czynników genetycznych, jak i środowiskowych. Warunkują one także powodzenie w podjętych działaniach terapeutycznych.

Do niedawna przeżywalność osób z zespołem Wolfa–Hirschorna (ang. *Wolf–Hirschhorn syndrome* – WHS) do wieku dorosłego była mała, jednak dzięki zaawansowanej diagnostyce prenatalnej i wczesnemu podejmowaniu leczenia i rehabilitacji sytuacja zmieniła się. Zwiększenie odsetka przeżywalności jest równoznaczne ze zwiększeniem liczby pacjentów potrzebujących pomocy w rehabilitacji i opieki logopedycznej.

WHS należy do chorób rzadko występujących, a w literaturze przedmiotu niewiele jest opracowań poświęconych modelowi terapii dla grupy chorych dotkniętych tym zespołem. Działania terapeutyczne zawsze powinny być dobierane i realizowane wg indywidualnych potrzeb pacjenta, przy uwzględnieniu wszystkich aspektów biospochłopczych.

Przeprowadzone badania miały na celu przybliżenie problematyki wady genetycznej, jaką jest WHS, oraz przedstawienie proponowanego modelu terapii łącznie z ewaluacją jego skuteczności.

Wady rozwojowe są zaburzeniami o różnej etiologii, patogenezie i momencie powstania. Zaburzenia te pojawiają się w okresie prenatalnym i mogą dotyczyć budowy anatomicznej, metabolizmu, czynności funkcjonalnych oraz aspektów behawioralnych.

Choroby genetyczne stanowią odchylenie od statystycznie przyjętej normy w budowie lub funkcjonowaniu organizmu spowodowane wystąpieniem zaburzeń na poziomie genowym. Choroby genetyczne mogą być dziedziczne lub powstawać *de novo*, czyli wskutek mutacji genetycznej, która po raz pierwszy wystąpiła w rodzinie.¹

Wyróżnia się:

- choroby monogenowe (jednogenowe) – dotyczące 1 genu. Do takich chorób zaliczamy m.in. fenyloketonurię, mukowiscydozę czy zespół łamliwego chromosomu X;
- choroby poligenowe – związane z więcej niż 1 genem. Choroby te stanowią największą część chorób genetycz-

nych. Wśród nich wyróżnić można: upośledzenia umysłowe, izolowane wady rozwojowe, cukrzycę, łuszczycę, schizofrenię, padaczkę czy wady serca. Prawdopodobieństwo dziedziczenia chorób poligenowych rośnie wraz z liczbą chorych w rodzinie;

- mutacje chromosomowe (aberracje chromosomowe) – w tym przypadku dochodzi do zakłóceń w podziale komórkowym, co skutkuje nierozdzieleniem się pary chromosomów, złamaniem 1 lub więcej chromosomów i nieprawidłowym ich połączeniem w nowej konfiguracji.

Charakterystyka WHS

Termin „zespół” pochodzi od greckiego słowa *syndrome* i oznacza występowanie wspólnych cech klinicznych na poziomie morfologicznym i behawioralnym u chorych, u których występuje podobnie zmieniony zapis genetyczny.

WHS warunkowany jest delecją krótkiego ramienia chromosomu 4. Choroba występuje częściej u dziewczynek niż u chłopców i szacowana jest na 1 : 50 000 urodzeń. Na podstawie badania USG w okresie prenatalnym można stwierdzić występowanie charakterystycznych objawów mogących wskazywać na WHS (tabela 1).

Choć objawy kliniczne delecji ramienia chromosomu 4 bywają zróżnicowane, wyróżnić można typowe cechy charakterystyczne WHS. Cechy morfologiczne zespołu to:

1. Opóźniony wzrost płodu w okresie prenatalnym oraz opóźniony wzrost dziecka w okresie postnatalnym.
2. Hipotonia o średnim stopniu nasilenia.
3. Zmiany dysmorficzne w obrębie twarzoczaszki:
 - małogłowie wynikające z mikrocefalii, będące przyczyną zaburzeń neurologicznych, np. epilepsji, wodogłowia, zaburzeń sensorycznych, upośledzenia umysłowego;
 - zaburzenia rozwoju małżowiny usznej – uszy duże, osadzone nisko, przed małżowinami zauważalne wgłębienia. Często dochodzi do niedorozwoju małżowin usznych. Obecność wad słuchu;

Tabela 1. Prenatalne objawy WHS

Table 1. Prenatal symptoms of WHS

Anomalia duże	<ul style="list-style-type: none"> • wewnątrzmaciczne opóźnienie wzrostu • niedorozwój spoidła wielkiego, czyli struktury między półkulami mózgu • mikrocefalia • rozszczep podniebienia • słabe wykształcenie nerek • ubytek przegrody międzykomorowej serca • przepuklina przeponowa
Anomalia małe	<ul style="list-style-type: none"> • wady owłosionej skóry głowy • wspólna krezka • szeroki rozstaw oczu • izomeryzm płuc (są 2- lub 3-płatowe) • spodziewano u chłopców • wgłębienie pleców w okolicy krzyżowej

- zmiany w obrębie oczu, obecność zmarszczki nakątnej, oczy ustawione skośnie-dolnie, powieki opadające, hiperteloryzm, współwystępowanie chorób oczu, takich jak wady rogówki i źrenic czy zez;
 - skrócona odległość między wargą górną a nosem, wąska warga górna, często współwystępujący rozszczep podniebienia, warg, języczka;
 - gotyckie podniebienie – wysoko sklepione, wąskie podniebienie;
 - małożuchwie;
 - szeroka, wysunięta nasada nosa;
 - wydłużona gładziźna czoła, guzowatość czoła;
 - przebieg brwi łukowaty, brwi rzadkie.
4. Zmiany w obrębie układu szkieletowego:
- postawa wątła;
 - współwystępowanie osteoporozy;
 - skolioza i kifoza;
 - zmiany dysplastyczne stóp – stopa końsko-szpotała;
 - niedorozwój kości łonowych, anomalie żeber, klatka piersiowa zwężona i wydłużona.
5. Zaburzenia narządów wewnętrznych:
- wady serca: przetrwały otwór tętniczy, niedomykalność zastawek, zwężenie tętnicy płucnej;
 - niedorozwój w obszarze układu oddechowego, szczególnie płuc;
 - nieprawidłowości anatomiczne wątroby;
 - zarośnięcie przełyku;
 - zaburzenia rozwoju nerek i pęcherza moczowego;
 - zaburzenia rozwoju narządów płciowych, zarówno wewnętrznych, jak i zewnętrznych;
 - anomalie w obrębie układu pokarmowego, np. zarośnięcie odbytu.
6. Zaburzenia funkcjonowania układu odpornościowego warunkujące zwiększoną podatność na infekcje.
7. Upośledzenie umysłowe – występuje u wszystkich chorych z WHS, lecz jego nasilenie jest zróżnicowane. Upośledzenie umysłowe w stopniu lekkim dotyczy 8,3% chorych, a w stopniu znacznym i głębokim – 66,6% z nich.

8. Zaburzenia zachowania, stereotypia, zaburzenia rozwoju psychomotorycznego, a także zaburzenia funkcji poznawczych.

Materiał i metody badawcze

Metodą zastosowaną w badaniu była metoda indywidualnego przypadku. Badaniem objęto 7-letniego chłopca ze stwierdzonym WHS.

Narzędziami badawczymi wykorzystanymi w badaniu były obserwacja dziecka, wywiad przeprowadzany z matką dziecka, analiza dokumentacji medycznej, a także Profil Psychoedukacyjny PEP-R (Psychoeducational Profile-Revised).³

Chłopiec został oceniony pod kątem rozwoju psychomotorycznego, społecznego i komunikacyjnego tymi samymi narzędziami przed rozpoczęciem terapii logopedycznej i po roku prowadzenia ćwiczeń, które odbywały się 2 razy w tygodniu po 45 minut.

Profil Psychoedukacyjny PEP-R stanowi inwentarz umiejętności i zachowań dziecka umożliwiający precyzyjne określenie jego deficytów poznawczych i motorycznych, co ułatwia zaplanowanie kompleksowej i zindywidualizowanej rehabilitacji. Składa się ze skal oceniających rozwój i zachowania oraz wiek rozwojowy dziecka w danym zakresie. Wiek rozwojowy dziecka określano, uwzględniając dane kryteria i porównując je ze statystycznymi normami rozwojowymi tych cech w grupach wieku kalendarzowego. Skala Rozwoju uwzględniała: naśladowanie, percepcję, motorykę małą, motorykę dużą, koordynację wzrokowo-ruchową, czynności poznawcze i komunikację werbalną, czyli mowę czynną. Skala Zachowań obejmuje: nawiązywanie kontaktów i reakcje emocjonalne, zabawę i zainteresowanie przedmiotami, reakcję na bodźce oraz mowę.

Metody terapeutyczne

Bazując na wiedzy o prawidłowym rozwoju psychoruchowym dziecka, na podstawie badań i obserwacji, terapeuta może określić deficyty rozwojowe dziecka i zaplanować optymalny plan terapii. W prowadzonej terapii konieczne jest holistyczne podejście do pacjenta i uwzględnienie wieloaspektowej stymulacji.

W ciągu roku trwania terapii logopedycznej zastosowane zostały następujące techniki i metody terapeutyczne:

- Ćwiczenia obszaru ustno-twarzowego:
 - usprawnianie narządów artykulacyjnych poprzez stymulację z punktów dystalnych: głęboki masaż dłoni, masaż palców dłoni, wykorzystanie do masażu materiałów o różnych fakturach;
 - stymulacja obszaru ustno-twarzowego (warg, policzków, brody): termiczna, wibracyjna, manualna – masaż, uciskanie, głaskanie, opukiwanie;

- nauka prawidłowej pozycji głowy, kontroli głowy i żuchwy;
 - nauka przyjmowania prawidłowej pozycji do jedzenia, w zabawie oraz pozycji siedzącej;
 - nauka żucia;
 - ćwiczenia połykania, wzmacnianie mięśni biorących udział w akcie połykania.
2. Ćwiczenia oddechowe⁴:
- dmuchanie baniek;
 - gaszenie świeczki;
 - manualne wydłużanie fazy wydechowej przy użyciu rąk i/lub szarfy.
3. Ćwiczenia manipulacyjne i elementy terapii ręki:
- trzymanie przedmiotów oburącz;
 - praca nad gestem wskazywania;
 - zabawy paluszkowe, masaże ręki i dłoni;
 - praca z różnymi fakturami i konsystencjami.
4. Stymulacja słuchowa:
- masaż małżowiny usznej;
 - wystukiwanie rytmu bijącego serca na rękę położonej na uchu dziecka;
 - odtwarzanie dźwięków wydawanych przez zwierzęta i przedmioty z jednoczesnym ich pokazywaniem na obrazku;
 - zabawa instrumentami muzycznymi.
5. Stymulacja percepcji wzrokowej:
- masaże mięśni oczu;
 - stymulacja punktów neuromotorycznych w obszarze oczu;
 - wodzenie wzrokiem za pokazywanymi przedmiotami kontrastowymi i światłem małej latarki przesuwanym wzdłuż linii środka na boki i po skosie.
6. Ćwiczenia kompetencji komunikacyjnych:
- nauka różnicowania zaimków „ja”, „ty”, wzmocnionych gestem ręki;
 - nauka odróżniania i wyrażania potwierdzenia – „tak” i przeczenia – „nie”;
 - zabawy kategoryzacyjne;
 - dobór obrazków na zasadzie „taki sam”;
 - nauka czytania przy użyciu metody symultaniczno-sekwencyjnej;
 - wprowadzanie wspomagającej komunikacji przy użyciu obrazków (ang. *picture communication symbols* – PCS).

Wyniki

Wyniki Skali Zachowań

Dziecko oceniane w Skali Zachowań pod kątem nawiązywania kontaktów i reakcji emocjonalnych w pierwszym badaniu nie reagowało na swoje odbicie w lustrze, wykazywało reakcje lękowe manifestujące się płaczem lub odwracaniem twarzy w kontakcie fizycznym z terapeutą. Chłopiec nie reagował na głos/polecenia badającego. Nie zaobserwowano nawiązywania kontaktu wzrokowego.

W badaniu kontrolnym odnotowano istotną zmianę w reakcji na swoje odbicie w lustrze – dziecko zaczęło je dostrzegać i koncentrować na nim wzrok. Kontakt wzrokowy z osobami trzecimi był obecny, choć krótkotrwały. Reakcje emocjonalne były adekwatne, stwierdzono brak reakcji lękowych wobec kontaktu fizycznego. Nastąpiła istotna zmiana w obszarze reakcji na polecenia. Dziecko zaczęło wskazywać na przedmioty, siebie oraz osoby trzecie.

W module zabawy i zainteresowania przedmiotami podczas pierwszego badania odnotowano brak zainteresowania przedmiotami, a także używania ich w sposób zgodny z przeznaczeniem. Dziecko rzucało przedmioty po chwyceniu. Zauważalne były znaczne zaburzenia koncentracji i uwagi. Większość czasu chłopiec spędzał na autostymulacji (uderzanie ręką w podłogę, klepanie się po twarzy, machanie rękami).

W badaniu kontrolnym zaobserwowano zmniejszenie się natężenia zachowań autostymulacyjnych. Okres koncentracji i uwagi wydłużył się – po podaniu przedmiotu dziecko nie wyrzucało go, zaczynało mu się przyglądać. Używanie przedmiotów zgodnie z przeznaczeniem dotyczyło jedynie części rzeczy, np. klocków. Chłopiec opanował czynność wkładania klocków do pudełka.

W pierwszym badaniu reakcji na bodźce zaobserwowano znaczną nadwrażliwość dotykową. Nadwrażliwość w obszarze dłoni manifestowała się niechęcią do chwytania przedmiotów o różnych strukturach. Znaczna wrażliwość na dotyk w obszarze głowy i twarzy objawiała się płaczem podczas dotykania tych obszarów. Reakcja na dźwięki była zachowana, lecz bez prób lokalizacji źródła dźwięku. Odnotowano krótkotrwałe wodzenie wzrokiem za przedmiotami oraz osobami.

Przeprowadzone badania kontrolne wykazały istotne obniżenie nadwrażliwości dotykowej w obrębie głowy oraz dłoni. Nie zaobserwowano reakcji obronnych w trakcie masażu twarzy i rąk. Chłopiec zaczął chętnie chwycić przedmioty o różnej fakturze. W reakcji na bodźce dźwiękowe zauważono zmiany mimiki twarzy oraz próby lokalizacji źródła dźwięku. Reakcja na bodźce dźwiękowe występowała także w przypadku dźwięków dochodzących z innego pokoju, a nawet odgłosów z zewnątrz (szczekanie psa, sygnał karetki pogotowia). Wodzenie wzrokiem za przedmiotami/osobami wydłużyło się, a podczas niego oczy dziecka przekraczały linię środka.

Ocena mowy dziecka wykazała znaczne opóźnienie rozwoju w tej sferze. Kompetencje chłopca w zakresie komunikacji werbalnej ograniczone były do płaczu. Mowa spontaniczna, artykulacja samogłosek i spółgłosek oraz wyrazów dźwiękonaśladowczych były nieobecne.

Pomimo prowadzenia regularnej intensywnej terapii logopedycznej w badaniu kontrolnym przeprowadzonym po upływie roku nie odnotowano istotnych zmian w rozwoju mowy dziecka. W mowie spontanicznej pojawiły się niektóre głoski. Chłopiec w sposób adekwatny zaczął posługiwać się słowem „daj”. W trakcie terapii wprowadzono

system komunikacji alternatywnej, jednak w Profilu Psychoedukacyjnym PEP-R tego typu komunikacja nie jest uwzględniona w ocenie mowy dziecka.

Wyniki Skali Rozwoju

Podczas pierwszego badania oceniającego naśladowanie próbie podlegało powtarzanie czynności lub wypowiedzi słownych prezentowanych przez terapeutę. Wiek rozwojowy dziecka pod kątem naśladownictwa został oceniony na 3. m.ż. Próby naśladowania nie były podejmowane.

W badaniu kontrolnym zaobserwowano reakcje naśladownicze zachowań prezentowanych przez terapeutę. Dziecko z entuzjazmem powtarzało gesty, ruchy, a nawet dźwięki wykonywane przez logopedę. Prezentowane przez chłopca ruchy to: klaskanie, posyłanie całusa oraz machanie na pożegnanie.

W ocenie percepcji słuchowej i wzrokowej w pierwszym badaniu wiek rozwojowy dziecka oceniony został na 1. m.ż. Reakcję na bodźce dźwiękowe wyrażało ono jedynie mimiką twarzy, bez prób lokalizacji dźwięku. Podążanie za przedmiotem pozostającym w ruchu było krótkotrwałe. Chłopiec podczas obserwacji przedmiotów nie przekraczał wzrokiem linii środka.

Podczas badania kontrolnego w reakcji na bodźce dźwiękowe zaobserwowano zmianę mimiki twarzy, skupienie na dźwięku i prawidłową lokalizację jego źródła. Wodzenie za przedmiotem będącym w ruchu poprawiło się. Czas skupienia wzroku się wydłużył. Pojawiło się także przekraczanie linii środka podczas obserwacji przedmiotu lub osoby.

Podczas oceny motoryki małej w pierwszym badaniu dziecko oceniono na 2. m.ż. Próba uwzględnia umieszczenie klocka w pudełku. Chłopiec chwycił podawany klocek, jednak nie umieszczał go w pudełku.

W trakcie badania kontrolnego zauważono znaczny progres. Zadanie chwytania i wkładania klocków do pudełka zostało zrealizowane prawidłowo. Obserwowano także próby chwytania drobnych przedmiotów (patyczek), jednak wykonywane były przy użyciu całej dłoni. Przy pomocy terapeuty możliwe było wykonanie ćwiczenia polegającego na chwytaniu i nakładaniu krążka na drążek.

W module oceniającym motorykę dużą uwzględnione zostały takie zadania, jak klaskanie w dłonie i ćwiczenia z piłką. Podjęte przez dziecko podczas pierwszego badania próby klaskania w dłonie świadczą o znajomości prawidłowego ruchu, ale braku zdolności jego precyzyjnego wykonania. W przypadku łapania, kopania i rzucania piłki zaobserwowano próby wykonania zadań, jednak brak koordynacji uniemożliwił ich realizację. Gdy chłopiec znajdował się w chodziku, widoczne były ruchy nóg, jednak nie wystarczały one do przemieszczania się. Na tej podstawie wiek rozwojowy dziecka w aspekcie rozwoju motoryki dużej został oceniony na 4. m.ż.

Podczas badania kontrolnego zaobserwowano opanowanie przez chłopca rzucania, łapania i kopania piłki. Dziecko nabyło umiejętność przemieszczania się przy użyciu chodzika. Przekładając przedmiot, przecinało oś ciała. Chłopiec zaczął także samodzielnie pić z kubka, chwytając go całą dłonią. Świadczy to o poprawie koordynacji oko – ręka – usta. Wiek rozwojowy dziecka po badaniu kontrolnym oceniono na 16. m.ż.

Moduł oceniający koordynację wzrokowo-ruchową, uwzględniający wkładanie przedmiotów do pudełka, nie został zaliczony w pierwszym badaniu, a wiek rozwojowy dziecka został oceniony na 4. m.ż.

W badaniu kontrolnym zaobserwowano znaczne zwiększenie kompetencji związanych z koordynacją wzrokowo-ruchową. Zadania polegające na wkładaniu przedmiotów do pudełka oraz rysowaniu (trzymanie mazaka w dłoni i bazgranie po kartce) zostały zaliczone. W badaniu kontrolnym wiek rozwojowy dziecka oceniono na 11. m.ż.

W części skali poświęconej funkcjom poznawczym ocenie podlegały takie zadania, jak: liczenie, układanie figur, naśladowanie ruchów. Wiek rozwojowy dziecka został oceniony na 3. m.ż. Obserwowano prawidłowe wskazywanie 1 lub 2 części ciała pacynki. Obiecujące wydawało się bierne identyfikowanie przedmiotów małych i dużych – dziecko w trakcie 2 prób co najmniej raz dobrze pokazało wyznaczony przez terapeutę przedmiot.

Podczas badania kontrolnego prezentowanie przez dziecko części ciała, swoich i terapeuty, zostało wykonane prawidłowo. Chłopiec dobrze rozpoznawał i wskazywał część prezentowanych przez terapeutę czynności i przedmiotów. W trakcie badania dziecko wskazało prawidłowo 2 spośród prezentowanych kolorów i 4 spośród prezentowanych liter.

Jeśli chodzi o komunikację (mowę czynną), próbę ujęto w szeroki sposób, tzn. jako umiejętność komunikowania się słownego (nazywanie, powtarzanie, liczenie i czytanie) i bezsłownego (przy pomocy gestów). Podczas pierwszego badania wiek rozwojowy chłopca został oszacowany na 7. m.ż. Zaliczone zadania: prośenie o pomoc z użyciem gestu – w momencie potrzeby pomocy usilne patrzenie na badającego, bez podejmowania żadnej innej aktywności.

Podczas badania kontrolnego mowa czynna w dalszym ciągu pozostawała uboga. W słowniku mowy czynnej dziecka pojawiło się słowo „daj”, którym posługuje się ono, prosząc o pomoc. Komunikat ten wspierany jest gestem ręki.

Porównanie wyników pierwszego i drugiego badania przedstawiono w tabeli 2 i na ryc. 1 i 2.

Omówienie

W literaturze przedmiotu niewiele można znaleźć pozycji odnoszących się do szczegółowej analizy rozwoju psychoruchowego osób z WHS. Ograniczona liczba opracowań dotyczących rozwoju i funkcjonowania tych

Tabela 2. Porównanie wieku rozwojowego dziecka w pierwszym i drugim badaniu

Table 2. Comparison of developmental age in the 1st and 2nd examination

Obszar	Pierwsze badanie	Drugie badanie
Naśladowanie	3 miesiące	10 miesięcy
Percepcja	1 miesiąc	11 miesięcy
Motoryka mała	2 miesiące	8 miesięcy
Motoryka duża	4 miesiące	1 rok 4 miesiące
Koordinacja wzrokowo-ruchowa	4 miesiące	11 miesięcy
Czynności poznawcze	3 miesiące	1 rok 4 miesiące
Komunikacja	7 miesięcy	1 rok 4 miesiące

pacjentów może wynikać z wysokiej śmiertelności dzieci z zespołem wad wrodzonych spowodowanych mikrodelecją na ramieniu chromosomu 4. W badaniu przeprowadzonym przez Blanco-Lago et al. wzięło udział 27 pacjentów ze zdiagnozowanym WHS.⁵ Średni wiek badanych to 6,94 roku $\pm$ 6,37 roku. Opóźnienie rozwoju psychoruchowego występowało u wszystkich dzieci, 33% z nich było w stanie samodzielnie chodzić. Iwanowski w swoim opracowaniu podał, że dzięki wczesnej interwencji rehabilitacyjnej zdolność samodzielnego chodzenia osiąga nawet 40% dzieci.³

Wyniki badań własnych odpowiadają wyżej przedstawionym danym. W trakcie badań dziecko było w wieku zbliżonym do uczestników badań Blanco-Lago et al.⁵ Zdolność samodzielnego chodzenia nie została przez chłopca opanowana, lecz podczas badania kontrolnego zaobserwowano umiejętność przemieszczania się przy użyciu chodzika. Kompetencje językowe i komunikacyjne podczas obu badań wykazywały znaczne opóźnienie rozwoju mowy. Komunikacja werbalna ograniczała się do jednego słowa: „daj”.

Umiejętność komunikacji werbalnej dzieci z WHS pozostaje znaczenie ograniczona, a prosta komunikacja werbalna pojawia się na ogół ok. 12. r.ż.

Wnioski

Na podstawie porównania wyników badań przeprowadzonych za pomocą Skali Zachowań z Profilu Psychoedukacyjnego PEP-R przed rozpoczęciem terapii i po roku jej trwania wnioskujemy, że prowadzona terapia w sposób znaczny wpłynęła na zmiany w rozwoju dziecka.

W badaniu pierwszym oceniającym Skalę Rozwoju wiek rozwoju chłopca został określony na 3 miesiące (dziecko miało wtedy 7 lat i 6 miesięcy). W drugim badaniu wiek rozwojowy został określony na 1 rok i 1 miesiąc. Otrzymane wyniki obrazują progres, który zaszedł w ciągu roku pod wpływem intensywnej terapii logopedycznej,

profil Skali Zachowań

Ryc. 1. Wyniki badania pierwszego w Skali Zachowań

Fig. 1. Findings of the 1st examination in Behavior Scale

profil Skali Zachowań

Ryc. 2. Wyniki badania kontrolnego w Skali Zachowań

Fig. 2. Findings of control examination in Behavior Scale

co potwierdza prawidłowość dobranych działań terapeutycznych.

Wnioski z badania można podsumować następująco:

- terapia zajęciowa w istotny sposób wpłynęła na poprawę funkcjonowania dziecka w module „zabawa i zainteresowanie przedmiotami”;
- terapia wpłynęła znacząco na otwartość, chęć nawiązywania kontaktów i współdziałania z innymi, oceniane w module „nawiązywanie kontaktów i reakcje emocjonalne”;

- zastosowanie terapii taktylnej, a także elementów terapii integracji sensorycznej pozytywnie wpłynęło na percepcję bodźców słuchowych, wzrokowych i dotykowych, jednocześnie zmniejszając nadwrażliwość obszarów głowy i rąk;
- wyniki badania oceniającego mowę przy użyciu Profilu Psychoedukacyjnego PEP-R nie są w pełni miarodajne, gdyż nie uwzględniają komunikacji alternatywnej;
- prowadzenie regularnych ćwiczeń ogólnorozwojowych ukierunkowanych na stymulację polisensoryczną może wpływać na poprawę funkcjonowania psychomotorycznego osób z WHS.

ORCID iD

Dorota Regner <https://orcid.org/0000-0003-3811-484X>

Olga Obsznajczyk <https://orcid.org/0000-0002-8299-3346>

Piśmiennictwo

1. Krawczyński MR. Genetyka kliniczna dla lekarza praktyka. *Przew Lek.* 2002;11–12:111–116.
2. Iwanowski PS, Midro AT. Poradnictwo genetyczne w zespole Wolfa–Hirschhorna (częściowej monosomii 4p). Część I – fenotyp morfologiczny i behawioralny z uwzględnieniem historii naturalnej. *Przegl Pediatr.* 2002;34(2):27–36.
3. Schopler E, Reichler RJ, Bashford A, Lansing MD, Marcus LM. *Profil psychoedukacyjny*. Gdańsk, Polska: SPOA; 1995.
4. Masgutowa S, Regner A. *Rozwój mowy dziecka w świetle integracji sensomotorycznej*. Wrocław, Polska: Wydawnictwo Continuo; 2009.
5. Blanco-Lago R, Málaga-Diéguez I, García-Peñas JJ, García-Ron A. Zespół Wolfa–Hirschhorna. Grupa 27 pacjentów – charakterystyka epidemiologiczna i kliniczna. Obecna sytuacja pacjentów i opinia ich opiekunów na temat procesu diagnostycznego [po hiszpańsku]. *Rev Neurol.* 2013;57(2):49–56.