Obraz zaburzeń mowy u dziecka z zespołem Dandy'ego-Walkera

Karolina Odelska

Miejski Zespół Poradni Psychologiczno-Pedagogicznych w Kielcach

STRESZCZENIE

Celem niniejszego artykułu jest dokonanie szczegółowej charakterystyki sprawności realizacyjnych, w głównej mierze trudności artykulacyjnych – w aspekcie przyczynowym i objawowym – u dziecka z zespołem Dandy'ego-Walkera. Do tego celu wykorzystano metodę studium przypadku. Autorka opisuje procedury diagnostyczne, początkowy stan dziecka, diagnozę różnicową, rozpoznanie, a wreszcie zastosowane strategie terapeutyczne oraz ocenę po trzech latach pracy terapeutycznej.

SŁOWA KLUCZOWE

sprawności realizacyjne, zaburzenia artykulacji, wady genetyczne, zespół Dandy'ego-Walkera, dyzartria móżdżkowa

SUMMARY

The purpose of this article is to achieve a detailed characterization of production mobility, mainly the difficulty of articulation – in terms of casual and symptomatic – in a child with Dandy-Walker Syndrome. Case study was used as a research method to achieve these objectives. Author describes diagnostic procedures, the initial state of the child, differential diagnosis, diagnosis and, finally, applied therapeutic strategies and evaluation after three years of therapeutic work.

KEY WORDS

the production mobility, articulation disorders, genetic defects, Dandy-Walker's syndrome, cerebellar dysarthria

WSTĘP

Aby prawidłowo postawić diagnozę oraz poprowadzić terapię dzieci z wadami wrodzonymi, należy zrozumieć, jak powstają nieprawidłowości oraz co decyduje o ich wspólnym występowaniu (Pilch, 2012).

Praca z dziećmi z rzadkimi chorobami genetycznymi stanowi wielkie wyzwanie dla logopedy. Decydującym i zasadnym obszarem pracy logopedy jest jak najszybsze i jak najbardziej wszechstronne rozwinięcie komunikacji dziecka (Kaczan, 2015). Należy jednak pamiętać, że w przypadku małych dzieci równie ważne jest rozwijanie i doskonalenie funkcji prymarnych, tj. oddychania, przyjmowania pokarmów i połykania. Dlatego często terapia logopedyczna musi być prowadzona dwutorowo.

Poniżej przedstawię studium przypadku dziecka z zespołem Dandy'ego-Walkera. Prowadzę terapię logopedyczną omawianego pacjenta od listopada 2015 r., od kiedy dziecko ukończyło 3. r.ż. Obecnie chłopiec ma 4,5 roku., uczęszcza do ogólnodostępnego przedszkola i funkcjonuje jak reszta rówieśników.

CHARAKTERYSTYKA ZESPOŁU DANDY'EGO-WALKERA

Nazwę zespołu Dandy'ego-Walkera (DWS) wprowadzono w 1952 r. (Kaczan, Śmigiel, Surowiec, 2012). Po raz pierwszy został opisany w 1914 r. przez Dandy'ego i Blackfana jako zaburzenie rozwoju robaka móżdżku, torbielowate poszerzenie komory IV oraz poszerzenie tylnej jamy czaszki wraz z uniesieniem namiotu móżdżku i zatok mózgu (Oleksy, Krajewska, 2016). Zespół Dandy'ego-Walkera to grupa wrodzonych zaburzeń rozwojowych tyłomózgowia z niedorozwojem móżdżku, powstała w okresie embrionalnym (Oleksy, Krajewska, 2016). Zaburzenia te powstają do końca 4. miesiąca życia płodowego (Kaczan, Śmigiel, 2012). Częstotliwość występowania to od 1 : 25 000 do 1 : 35 000 porodów, obejmująca tym samym 5% przypadków wodogłowia u dzieci (Szymański i in., 1995).

Zespół obejmuje grupę wad rozwojowych tylnej jamy czaszki: *Dandy-Walker malformation, Dandy-Walker variant* i *Mega cysterna magna* (Bieganowska-Klarmut i in., 1995). W przypadku *Dandy-Walker variant* mamy do czynienia z nieprawidłowym wykształceniem móżdżku bez poszerzenia tylnej jamy czaszki, częściowym niedorozwojem móżdżku i różnego stopnia poszerzeniem IV komory. Jest to lżejsza wada rozwojowa tylnej jamy czaszki. W postaci *Mega cysterna magna* obserwujemy poszerzony zbiornik wielki z niezmienionym robakiem móżdżku (Bieganowska-Klamut i in., 1995). W zespole Dandy'ego-Walkera dochodzi do przynajmniej jednego z trzech wymienionych obajwów: zaburzenia

robaka móżdżku (hipoplazji), poszerzenia IV komory wraz z utworzeniem się torbieli, wodogłowia spowodowanego uciskiem III komory i niedrożnością otworów odpływowych komory IV (Luschki i Magendiego), wysokiego ustawienia namiotu oraz częściowego lub zupełnego braku ciała modzelowatego (Kaczan, Śmigiel, Surowiec, 2012). Zespół ten rzadko występuje w postaci izolowanej, często towarzyszą mu wady narządów w układzie kostnym, oddechowym, pokarmowym, moczowo-płciowym, jak również w układzie nerwowym. Diagnozowany jest na podstawie badań rezonansu magnetycznego i tomografii komputerowej (Kaczan, Śmigiel, Surowiec, 2012).

CHARAKTERYSTYKA PRZYPADKU

Wywiad biologiczno-środowiskowy

Chłopiec urodził się 26 listopada 2012 r. przez cesarskie cięcie. Wskazaniami do cc były wada wrodzona oraz duży płód. Wywiad rodzinny obciążony przewlekłym stresem ze strony matki oraz leczonym nadciśnieniem ze strony ojca. W badaniach prenatalnych w 22. Hbd stwierdzono wadę OUN pod postacią zespołu Dandy'ego-Walkera, co były przyczyną pogłębienia się stresu dla matki. Dziecko urodziło się w 38. tygodniu ciąży. Chłopiec ważył 3800 g. Otrzymał 8/10 punktów w skali APGAR. Dziecko z wodogłowiem, operowane w 11. dobie po urodzeniu. Był to zabieg założenia zastawki dootrzewnej powstrzymującej rozwój wodogłowia. Po operacji chłopiec był niedotleniony, wykazywał trudności z oddychaniem, wymagał przetoczenia krwi. Dziecko było karmione naturalnie do 18. m.ż. Nie używał smoczka w ogóle, w 6. m.ż. dieta rozszerzona, karmiony łyżeczką. Matka nie odnotowała trudności w jedzeniu. Chłopiec wymagał rehabilitacji, asymetrycznie układał się z uwagi na zastawkę, napięcie mięśniowe obniżone. W 2. m.ż. kolejny zabieg – wymiana zastawki. Dziecko od urodzenia objęte wielospecjalistyczną opieką: neurochirurga, neurologa, rehabilitanty, logopedy, fizjoterapeuty, psychologa.

Rozwój umysłowy przebiega adekwatnie do wieku. Rozwój ruchowy przebiegał z niewielkim opóźnieniem. Chłopiec raczkował od 10. m.ż., chodził od 19. m.ż. Wyniki badań słuchu i wzroku są prawidłowe. Obecnie występują zaburzenia równowagi oraz niemożność wykonywania ruchów precyzyjnych.

Dziecko wychowuje się w pełnej rodzinie, warunki życia dziecka określane są jako bardzo dobre. Ma starsze rodzeństwo. Jest świetnym przykładem na to, jak odpowiednie warunki życia oraz właściwie dobrana stymulacja mogą pomagać dziecku w rozwijaniu się. Od 2015 r. uczęszcza do przedszkola, gdzie objęty jest wczesnym wspomaganiem rozwoju oraz kształceniem specjalnym ze względu

na niepełnosprawność ruchową. Jedynym problemem, zgłaszanym przez wychowawczynie, w funkcjonowaniu w grupie przedszkolnej są trudności z emocjami oraz, pojawiające się coraz częściej, osłabienia nastroju.

Badanie logopedyczne

Badanie logopedyczne wykonano, opierając się na standardach (por. Murdoch 1998; Jastrzębowska, Pęc-Pękala 2003, Tarkowski, 2003; Jauer-Niworowska, 2008):

1. ocena substancji fonicznej wypowiedzi
   - płaszczyzna segmentalna (realizacja fonemów, struktura wyrazu),
   - płaszczyzna suprasegmentalna (organizacja prozodyczna ciągu fonicznego w zakresie intonacji, akcentu, tempa i rytmu mówienia, frazowania oraz rezonans i jakość głosu),
2. ocena zrozumiałości wymowy
3. ocena stanu funkcjonalnego aparatu mowy
   - praca aparatu oddechowego,
   - praca aparatu fonacyjnego,
   - budowa anatomiczna i praca aparatu artykulacyjnego (motoryka narządów mowy – ruchy izolowane i naprzemienne) (Mirecka, 2015).

Do badania logopedycznego wykorzystano kartę wywiadu i kartę badania motoryki E. Stecko oraz Kwestionariusz obrazkowy G. Demel. Po badaniu logopedycznym stwierdzono nieprawidłowy oddech (torem ustnym), nieprawidłową organizację wydychanego powietrza w czasie mówienia. Niska sprawność języka i warg spowodowana jest obniżonym napięciem aparatu artykulacyjnego. Głos zabarwiony nosowo, chrypa. Mowa zbyt głośna, skandowana. Tempo mowy nierówne. Zaburzone cechy segmentalne oraz suprasegmentalne. Artykulacja mocno zamazana, mowa trudna do zrozumienia.

Analiza materiału wykazała, iż w mowie chłopca są:

– samogłoski: [i] [y] [e] [a] [o] [u] – Jaś porafi wymówić wszystkie samogłoski ustne, a jednak w toku wypowiedzi ulegają one zniekształceniom: baionit' (baloniki), akian (ekran). Samogłoski nosowe:[õ] [ẽ] realizowane są ustnie: boiom, tenc'ć (księżyc).

– spółgłoski obecne w mowie chłopca: [b] [p] [b′] [p′] [d] [t] [d′] [t′] [v] [f] [v′] [f′] [m] [ṃ] [m′] [ṃ′] [n] [ṇ] [n′] [ṇ] [ṇ] [ń] [ń] [ŋ] [ŋ] [ŋ′] [ŋ′].

Spółgłoski dwuwargowe [b] [p] [b′] [p′] [m] [m']

Głoski [p] [p'] [m] [m'] używane są konsekwentnie, chłopiec wymawia je we wszystkich pozycjach wyrazu: w nagłosie, w śródgłosie i wygłosie. Głoski

[b] i [b’] często zastępowane są przez ich bezdźwięczne odpowiedniki, ale tylko w trakcie wypowiedzi spontanicznych. Podczas nazywania obrazków chłopiec wymawia poprawnie te głoski w trzech pozycjach wyrazu. To za sprawą niewykształconego nadal słuchu fonemowego.

Spółgłoski wargowo-zębowe [v] [f] [v’] [f’]

Głoski [f] [f’] wymawiane są prawidłowo we wszystkich pozycjach wyrazu. Głoski [v] [v’] są niekonsekwentnie ubezdźwięczniane, np. *tamfai* (tramwaj) i *iovei* (rower). Zauważyć można, że chłopiec wymawia [v], gdy jest w sąsiedztwie samogłosek, natomiast w sąsiedztwie spółgłoski realizuje tę głoskę ubezdźwięcznioną. W nagłosie wymawiana jest prawidłowo.

Spółgłoski przedniojęzykowo-zębowe

1. [t] [d] [n]

W wymowie badanego dziecka głoski [t] [d] mają największą frekwencję. Wymowa tych trzech głosek w każdej pozycji jest prawidłowa.

2. [s] [z] [c] [ʒ]

Żadna z powyższych głosek nie jest realizowana prawidłowo. Są one niekonsekwentnie zastępowane przez [t] i [d]: *tamoiot* (samolot), *tab’ta* (tablica) oraz [v] i [f] *fonet* (dzwonek), *foń* (słoń).

Spółgłoski przedniojęzykowo-dziąsłowe

1. [š][ž] [č][ʒ]

Te głoski w wypowiedzich chłopca zachowują się podobnie jak głoski **[s] [z] [c] [ʒ]**: *teiato* (żelazko), *tafa* (szafa).

2. [l] [r]

Głoski te są konsekwnetnie zastępowane przez [i]: *iaita* (lalka), *ioweі* (rower), *tamoiot* (samolot).

Spółgłoski środkowojęzykowe [ś] [ź] [ć] [ʒ́]

Głoski [s] i [ź] nie są realizowane w ogóle przez badanego. Są opuszczane: *imat* (ślimak), *fin’e* (wiśnie), zamieniane na [ć]: *ćemn’ati* (ziemniaki), *foće* (gwoździe). Można pokusić się o stwierdzenie, że chłopiec zastępuje te głoski na zasadzie upodobnień: *ćonta* (książka).

Spółgłoski tylnojęzykowe [k] [g] [x] [k’] [g’] [x’]

Chłopiec jest w stanie wymówić jedynie głoskę [x], jednak i ona w mowie spontanicznej jest zniekształcana lub realizowana jako [t] lub [d].

Półsamogłoski [i] [u̯]

[i] to głoska, która często pojawia się w mowie badanego. Chłopiec nie potrafi wymówić [u̯]. Ta głoska jest zastępowana konsekwentnie przez [v].

Hipoteza diagnostyczna

Przyczyną trudności artykulacyjnych jest słaba motoryka narządów mownych. Taki stan rzeczy wynika z zaburzeń w obrębie budowy tyłomózgowia, tj. braku robaka móżdżku oraz hipoplazji półkul móżdżku. Trudności artykulacyjne, nieprawidłowości w oddychaniu, fonacji i prozodii mowy mogą świadczyć o opóźnionym rozwoju mowy. Jednak biorąc pod uwagę inne istotne elementy, tj. nieprawidłowe napięcie, trudności w wykonywaniu ruchów precyzyjnych, niezborność ruchową, mowę skandowaną oraz problemy fonacyjno-oddechowe, możemy zdiagnozować u dziecka dyzartrię. Wiek dziecka sugeruje na obecność dyzartrii rozwojowej lub wrodzonej, natomiast lokalizacja zaburzenia może wskazywać na dyzartrię móżdżkową.

Wskazują na to nieprawidłowości w CUN, zaburzenia oddychania, fonacji i artykulacji. Doprowadziło to do niewłaściwej realizacji fonemów i zaburzyło komponenty ciągu fonicznego: rytm, natężenie dźwięku, tempo mówienia, intonację, wyrazistość artykulacyjną (Grabias, 2015).

U. Mirecka definiuje dyzartrię jako „zaburzenie na poziomie wykonawczym ruchowego mechanizmu mowy, spowodowane uszkodzeniami centralnego lub obwodowego układu nerwowego (górnego i dolnego układu ruchowego, układu pozapiramidowego, móżdżku), przejawiające się dysfunkcjami w obrębie aparatu oddechowego, fonacyjnego i artykulacyjnego, skutkujące zaburzeniami substancji fonicznej wypowiedzi w płaszczyźnie segmentalnej i suprasegmentalnej" (Mirecka, 2015). U badanego dziecka możemy podejrzewać zatem zaburzenia mowy o charakterze dyzartrii móżdżkowej oraz dyzartrię rozwojową, wchodzącą w skład dziecięcych motorycznych zaburzeń mowy (Love, 2000). Przyczyną tych zaburzeń jest brak robaka móżdżku, hipoplazja półkul móżdżku.

Strategie postępowania terapeutycznego

Określenie procedury i strategii postępowania logopedycznego oraz dobór odpowiednich metod zależy od tego, jakiego typu trudności w porozumiewaniu się występują u pacjenta i czym są one uwarunkowane. Trzeba wziąć pod uwagę także dysfunkcje w sferze poznawczej, ruchowej i emocjonalno-społecznej (Mirecka, 2015). Mowa dziecka jest trudna do zrozumienia, jednak zdecydowanie w pierwszej kolejności należy zminimalizować trudności w sferze oddechowej

i fonacyjnej oraz usprawnić narządy mowy. Stanowi to podstawę do pracy nad artykulacją, synchronizacją oddechowo-fonacyjno-artykulacyjną i poziomem prozodycznym wypowiedzi.

Pracę nad artykulacją postanowiłam rozpocząć od wywołania głoski [u̯] metodą przekształcenia z właściwie realizowanej samogłoski [u]. Obecność głosek [ć], [ń] oraz [i̯] oznacza, że chłopiec wykonuje układ języka właściwy środkowojęzykowym spółgłoskom. Utrwalenie *ć*, a następnie wywołanie *ś* poprzez przedłużenie tej głoski nie powinno sprawić mu problemu. Szereg [s] [z] [c] [ʒ] można uzyskać, przedłużając wymowę (lekko i ze zbliżonymi siekaczami) głoski *t* (dla uzyskania *s* - *tssssss*) lub bez przedłużenia (*t* + dentalizacja = *c*). Zagadnienie głosek dźwięcznych należy rozpocząć od różnicowania *f:v* i pracować nad kolejnymi parami wg kolejności zaprezentowanej przez T. Kanię (2001). Natomiast brak wszystkich spółgłosek dziąsłowych i tylnojęzykowych wymaga usprawnienia narządów artykulacyjnych (pionizacji języka) oraz pracy nad uruchomieniem jego tylnej części. Na podstawie diagnozy wyznaczyłam następujące cele:

Cel główny:

- polepszenie zrozumiałości wypowiedzi;

Cele szczegółowe:

- usprawnianie narządów artykulacyjnych (ruchy izolowane i naprzemienne),
- rozwój sfery kinestetyczno-dotykowej aparatu mowy,
- poprawę funkcji oddechowych (korekta toru oddechowego, rytmu oddychania, wydłużenie i kontrola długości fazy wydechu oraz jego siły),
- poprawa fonacji (korekta ataku głosowego, kontrola jakości, natężenia i wysokości głosu),
- kontrolę rezonansu nosowego,
- poprawę synchronizacji oddechowo-fonacyjno-artykulacyjnej,
- polepszenie poziomu prozodycznego wypowiedzi (kontrola tempa i rytmu mówienia, intonacji, akcentowania i frazowania),
- poprawę artykulacji (wywołanie głosek, kontrola artykulacji w ciągu fonicznym).

W pierwszym roku terapii logopedycznej w ramach wczesnego wspomagania szczególną uwagę poświęciłam na instruktaże i częste spotkania z rodzicem. Dzięki temu mama chłopca oraz cała rodzina była i jest bardzo zaangażowana w pracę z dzieckiem. Chłopiec rozumie mowę, jest zainteresowany otoczeniem i innymi ludźmi. Widać, jak wiele radości sprawia mu obcowanie z rówieśnikami. Początkowo chłopiec czynił minimalne postępy, zarówno w zakresie wyrazistości mowy, jak i oddychaniu. Diagnoza o zaburzeniach mowy o cechach dyzartrycznych potwierdzona została w trakcie terapii. Ćwiczenia rytmizujące

mowę były dla dziecka trudne do wykonania, podobnie jak ćwiczenia emisyjne. Obecnie dziecko ma 5 lat i 6 miesięcy. Regularnie uczestniczy w zajęciach logopedycznych (2 razy w tygodniu po pół godziny). Mowa dziecka jest doskonale rozumiana przez wszystkich odbiorców. W mowie spontanicznej utrwalone są wszystkie głoski z wyjątkiem głosek przedniejęzykowo – dziąsłowych: [š][ž][č][ʒ] i [r]. Głoski te są deformowane, dziecko właściwie różnicuje je słuchowo. Utrzymują się problemy w organizacji powietrza podczas tworzenia wypowiedzi. Ponadto fonacja ma zabarwienie nosowe, głos jest ochrypnięty. Dziecko ma bardzo bogaty zasób słów. Wykorzystuje go w tworzeniu długich i spójnych opowiadań. Dalsze postępowanie logopedyczne dobrze rokuje. Chłopiec bardzo chętnie uczestniczy w zajęciach logopedycznych, jest pogodny i chętny do współpracy. Wychowawczyni przedszkolna wskazuje na utrzymujące się u dziecka trudności w kontrolowaniu swoich emocji w trudnych sytuacjach, czego jednak nie widać w indywidualnej pracy z dzieckiem.

BIBLIOGRAFIA

Banaszkiewicz A., 2016, *Studium przypadku (case study) jako metoda badań logopedycznych*, [w:] *Metodologia badań logopedycznych z perspektywy teorii i praktyki*, red. S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray, Gdańsk.

Bieganowska-Klamut Z., Kostrewa M., Wieczorek E., Dybiec E., 1995, *Ultrasonografia i tomografia komputerowa w diagnostyce wrodzonych malformacji tylnej jamy czaszki. Opis dwóch przypadków*, „Ultrasonografia Polska", 5(2), s. 61–66.

Grabias S., 2016, *Postępowanie logopedyczne. Standardy terapii,* [w:] *Standardy postępowania logopedycznego*. *Podręcznik akademicki*, red. S. Grabias, J. Panasiuk, T. Woźniak, Lublin.

Demel G., 2005, *Minimum logopedyczne nauczyciela przedszkola*, Warszawa.

Huber Z., Nowakowska K., 2000, *Wady wrodzone tylnego dołu czaszki u dzieci,* „Neuroskop", 1(2)

Jasińska D., 2013, *Przypadek nieleczonego zespołu Dandy'ego-Walkera*, „Neuropsychiatria. Przegląd kliniczny", 5(4).

Kaczan T., Śmigiel R., Surowiec A., 2012, *Dzieci z zespołem malformacji Dandy'ego-Walkera*, [w:] *Wczesna interwencja i wspomaganie rozwoju u dzieci z chorobami genetycznymi*, red. T. Kaczan, R. Śmigiel, Kraków.

Kaczan T., 015, *Codzienność życia dziecka z rzadką chorobą genetyczną i rola triady: rodzic – dziecko – terapeuta*, [w:] *Wczesna interwencja w logopedii*, red. J. Błeszyński, D. Baczała, Gdańsk.

Kaczorowska-Bray K., Milewski S. red., 2016, *Wczesna interwencja logopedyczna*, Gdańsk.

Mikołajczyk-Wieczorek W., Nowosławska E., 2009, *Leczenie wodogłowia za pomocą systemów zastawkowych*, „Aktualności Neurologiczne", 9(1).

Mirecka U., 2015, *Standard postępowania logopedycznego w przypadku dyzartrii*, [w:] *Standardy postępowania logopedycznego. Podręcznik akademicki*, red. S. Grabias, J. Panasiuk, T. Woźniak.

Murdoch B.E., 1998, *Dysarthria: A Physiological Approach to Assessment and Treatment,* United Kingdom.

Narkiewicz O., Moryś J., 2014, *Neuroanatomia czynnościowa i kliniczna*, Warszawa.

Nowosławska E., Mikołajczyk-Wieczorek W., Zakrzewski K., 2009, *Leczenie wodogłowia przy wykorzystaniu technik neuroendoskopowych*, „Aktualności Neurologiczne", 9(1).

Oleksy M., Krajewska M., 2016, *Obraz kliniczny zespołu Dandy'ego-Walkera z opisem przypadku w świetle obecnych metod leczenia wodogłowia*, „Neurolingwistyka Praktyczna" nr 2.
Stecko E., 2012, *Sprawdź, jak mówię*, Warszawa.
Zielińska J., Piotrowska-Madej K., 2015, *Współpraca i wsparcie rodziców dzieci z niepełnosprawnością,* [w:] *Wczesna interwencja w logopedii*, red. J. Błeszyński, D. Baczała, Gdańsk.