

Obraz zaburzeń komunikacji oraz rozwoju motoryki u osób z zespołem Dravet

Ewa Binkuńska*, Jacek Szmalec**

*Uniwersytet Gdański, Katedra Logopedii,

**Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin
Wydział Pedagogiki i Psychologii

STRESZCZENIE

Zespół Dravet, którego objawem jest ciężka, rozpoczynająca się w niemowlęctwie miokloniczna padaczka, należy do zaburzeń uwarunkowanych nieprawidłowościami występującymi w obszarze mózgu. Chorobie towarzyszy regres rozwojowy obejmujący zaburzenia kształtowania się umiejętności komunikacyjnych, deficyty poznawcze oraz nieprawidłowości ruchowe. W postępowaniu terapeutycznym istotne znaczenie posiada nie tylko wdrożenie terapii logopedycznej, rehabilitacji, terapii zajęciowej i innych metod wspomagania rozwoju – ale również skoordynowanie działań poszczególnych specjalistów w odniesieniu do funkcjonujących poniżej normy sfer rozwojowych. Dynamika związana z występowaniem objawów zespołu Dravet posiada decydujące znaczenie dla funkcjonowania procesów psychomotorycznych, ma zatem bezpośrednie odniesienie do jakości życia chorego. Wielospecjalistyczna terapia pozwala wykształcić określone umiejętności w okresie progresji rozwojowej, a także wyodrębnić ewentualne możliwości kompensacyjne dotyczące podniesienia wspomnianej jakości funkcjonowania osoby z padaczką w sytuacji, gdy objawy choroby ulegają intensyfikacji.

SŁOWA KLUCZOWE

Padaczka, zespół Dravet, zaburzenia mowy, zaburzenia integracji sensorycznej, niepełnosprawność intelektualna

SUMMARY

Dravet syndrome, whose symptom is severe myoclonic epilepsy, beginning in infancy, belongs to disorders caused by abnormalities occurring in the area of the brain. The disease is accompanied by a developmental regression, including disturbances in the formation of communication skills, cognitive deficits and movement abnormalities. In therapeutic treatment, it is not only important to implement speech therapy, rehabilitation, occupational therapy and other methods of development support – but also to coordinate the activities of individual specialists in relation to the development spheres functioning below. The dynamics associated with the occurrence of symptoms of the Dravet Syndrome is of decisive importance for the functioning of psychomotor processes, therefore it has a direct reference to the patient's quality of life. Multidisciplinary therapy allows to develop specific skills in the period of developmental progression, as well as to identify possible compensatory possibilities for increasing the mentioned quality of functioning of a person with epilepsy in a situation where the symptoms of the disease are intensified.

KEY WORDS:

Epilepsy, Dravet syndrome, speech disorders, sensory integration disorders, intellectual disability

WPROWADZENIE

Wśród towarzyszących padaczce dysfunkcji, będących skutkiem występowania określonego rodzaju zakłóceń w funkcjonowaniu układu nerwowego, pojawiają się deficyty dotyczące sposobu i jakości poznania rzeczywistości, zaburzenia sfery poznawczej, emocjonalnej, psychicznej, dysfunkcje językowe, a także ruchowe. Wspomniane zaburzenia mowy pojawiają się jako zjawiska współtowarzyszące (pierwotne) – o tej samej etiologii co objawy padaczki – bądź występują w wyniku powtarzających się napadów padaczkowych i są konsekwencją choroby (wtórne) (Siegieda, 2016). Zespół Dravet stanowi ciężką postać padaczki mioklonicznej, ujawniającą się w okresie niemowlęcym i towarzyszącą ciężkim, czynnościowym i morfologicznym zmianom w obrębie mózgu. W efekcie tych zmian w rozwoju dzieci występują zarówno trudności komunikacyjne, jak i zaburzenia obejmujące sferę ruchową.

1. OBRAZ KLINICZNY ZESPOŁU DRAVET

Zespół Dravet należy do zaburzeń określanych mianem rzadko występujących. Rozpoznawany jest w jednym przypadku na 20 000 do 40 000 żywych urodzeń. Syndrom po raz pierwszy opisany został w 1978 r. przez Charlotte Dravet (Pierzchała, 2015, s. 179). Początkowo zaburzenie określono mianem ciężkiej mioklonicznej padaczki niemowląt (SMEI – *Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy*) (por. Majewska, Kamraj-Mazurkiewicz, Wykrzykowska, 1990, s. 395). Wśród nazw, za pomocą jakich opisywane jest obecnie, oprócz wspomnianej powyżej znajdują się również: padaczka z napadami polimorficznymi (ang. *epilepsy with polymorphic seizures*) lub też polimorficzna padaczka w niemowlęctwie (ang. *polymorphic epilepsy in infancy* – PMEI).

Zaburzenie uwarunkowane jest wystąpieniem mutacji w obszarze kodującym napięciowozależny kanał sodowy genu SCN1A (Pierzchała, 2015, s. 179), przy czym wspomniana mutacja dziedziczona jest autosomalnie dominująco. Szacuje się, iż pojawienie się nieprawidłowości o takim właśnie podłożu dotyczy około 80% chorych. Rzadziej natomiast zaburzenia występują w obszarze genów SCN9A, SCN2B, PCDH19, GABRG2, GABRA1 oraz STXBP1. Częstość występowania zespołu Dravet, w przypadku gdy uszkodzenia dotyczą pozostałych wspomnianych genów, ocenia się na 15,9–18% populacji (Pierzchała, 2015, s. 180).

Podstawowym objawem zespołu jest uwarunkowana genetycznie dysfunkcja mózgu – encefalopatia, której w przebiegu choroby, w pierwszym roku życia, zaczyna towarzyszyć lekooporna padaczka. Na ogół z czasem napady padaczkowe stają się coraz częstsze i dłuższe. Pojawianiu się mioklonii towarzyszy zahamowanie procesów związanych z rozwojem psychoruchowym, w sposób szczególnie dotyczy to sfery mowy. Stopniowo narastają również objawy neurologiczne, pojawia się ataksja, wzmagają się odruchy ścięgniste, a także uogólnione mioklonie (Michałowicz, Józwiak, 1992, s. 78).

Biorąc pod uwagę dynamikę rozwoju dzieci, wskazuje się na kilka specyficznych okresów. Początkowy rozwój opisywany bywa jako pozostający w normie. W pierwszym roku życia zaczynają występować napady padaczkowe prezentujące różne formy – napady toniczno-kloniczne i miokloniczne (Pierzchała, 2015, s. 175–177). Incydem, któremu mogą towarzyszyć pierwsze napady, może być gorączka. Około drugiego roku życia obserwuje się stopniową utratę nabytych umiejętności oraz pojawienie się opóźnienia rozwojowego w różnym stopniu. W okresie pomiędzy drugim a piątym rokiem życia pogłębiają się, stając się jednocześnie dostrzegalnymi, nieprawidłowości w rozwoju dziecka (por. Berlit, 2006, s. 211). Dojrzewanie poszczególnych sfer rozwojowych jest niehar-

monijne, pozostaje ono również w powiązaniu z występującymi deficytami intelektualnymi, zwykle diagnozowanymi jako niepełnosprawność intelektualna w stopniu umiarkowanym lub znacznym. Dysharmonia rozwojowa obejmuje dojrzewanie emocjonalne, językowe, a także ruchowe. Stopniowo mogą wystąpić nieprawidłowości w zakresie poruszania się, a także ataksja i drżenia. W związku z obniżonym napięciem mięśniowym mogą pojawić się wady ortopedyczne, rotacja wewnętrzna kończyn dolnych oraz zaburzony chód. Odchylenia od normy rozwojowej mogą dotyczyć integracji sensorycznej. Dysharmonia rozwojowa obejmuje również nieprawidłowości sfery behawioralnej – w przypadku niektórych osób pojawiają się zachowania autystyczne. W przypadku zespołu Dravet zaburzenia rozwoju mowy dotyczą zarówno procesów jej rozumienia, jak i nadawania. Wśród pozostałych nieprawidłowości mogą wystąpić: zaburzenia odżywiania i wzrostu, zaburzenia snu, nieprawidłowości w zakresie funkcjonowania autonomicznego układu nerwowego obejmujące regulację temperatury ciała oraz pocenie się. Jako zjawisko współtowarzyszące obserwuje się przewlekły charakter występujących infekcji. Nieprawidłowości czynnościowe związane z zespołem Dravet łączą się z występowaniem w tej grupie chorych zagrożenia SUDEP – nagłej niewyjaśnionej śmierci w padaczce (Sudden Unexplained Death in Epilepsy). Wspomniana nagła śmierć w przebiegu padaczki, a także urazy doznane wskutek upadków stanowią czynniki odpowiedzialne za wysoką – obejmującą około 20% chorych – śmiertelność zespołu (Pierzchała, 2015).

Wśród czynników, jakie mogą mieć znaczenie dla wystąpienia ataków padaczkowych, w tej grupie chorych oprócz wspomnianej wcześniej podwyższonej temperatury ciała (por. Służewski, Zgorzalewicz, 2005, s. 409) – ataki może indukować niewielka zmiana temperatury ciała lub otoczenia, w tym ciepła kąpiel – zwraca się uwagę również na fotowrażliwość – dotyczy ona wrażliwości na pojawianie się w otoczeniu wzorów geometrycznych oraz migoczącego światła, a także aktywność fizyczną, infekcje, szczepionki (por. Majewska, Kamraj-Mazurkiewicz, Wykrzykowska, 1990, s. 427), do istotnych czynników należy również pobudzenie emocjonalne (Pierzchała, 2015, s. 175). W zespole Dravet stany padaczkowe określa się jako częste, a ich potencjalny czas trwania może przekraczać 30 min. Słaba reakcja na leki przeciwpadaczkowe powoduje, iż zaburzenie ma charakter tak zwany lekooporny. Szczególna podatność chorych na występowanie w otoczeniu pewnego rodzaju czynników wymaga od otoczenia wzmoczonej wrażliwości pielęgnacyjnej.

Pomimo występowania pewnych charakterystycznych dla zespołu Dravet zjawisk sekwencje dotyczące wielu występujących nieprawidłowości uwarunkowane są indywidualne.

Za najskuteczniejsze w terapii osób z zespołem Dravet uważa się obecnie podawane razem: kwas walproinowy, klobazam i stiripentol (por. Jędrzejak, 2016, s. 154–166; Pierzchała, 2015, s. 189–191; Jędrzejczak, 2014, s. 671–673). Z kolei zmierzające do poprawy funkcjonowania i jakości życia oddziaływanie terapeutyczne uwzględnia terapię mowy, rehabilitację ruchową, a także terapię zaburzeń rozwojowych oraz terapię zajęciową.

2. ZABURZENIA MOWY JAKO OBJAWY TOWARZYSZĄCE USZKODZENIOM CENTRALNEGO UKŁADU NERWOWEGO, NIEPEŁNOSPRAWNOŚCI INTELEKTUALNEJ ORAZ CHOROBY UKŁADU NERWOWEGO NA PRZYKŁADZIE PADACZKI LEKOOPORNEJ W ZESPOLE DRAVET

Rozwój kompetencji komunikacyjnych oraz ich jakość wymaga współpracy pomiędzy aktywnością biologiczną i psychiczną ludzkiego organizmu, przy jednoczesnym udziale społecznym. Na tym tle, biorąc pod uwagę wspomniane kształtowanie się oraz jakość komunikacji, istotne stają się uwarunkowania dotyczące funkcjonowania fizjologicznego, intelektualnego, emocjonalnego oraz wolicjonalnego uczestnika komunikacji (Grabias, 2007; 2001). Jeśli w którejs z wymienionych sfer bądź we wszystkich pojawiają się nieprawidłowości, pociąga to za sobą obniżenie jakości komunikacji w zróżnicowanym zakresie.

Niewątpliwie zaburzenia mowy należą do zjawisk towarzyszących padaczce (Kozłowska, 2012, s. 453–467). Do zaburzeń diagnozowanych w przypadku padaczki należą między innymi dyslalia, dysleksja, alalia oraz oligofazja (Kozłowska, Chrościńska-Krawczyk, 2012, s. 410), ale również niepełność mowy (Pawłowska-Jaroń, 2014, s. 72). Magdalena Kozłowska oraz Magdalena Chrościńska-Krawczyk występujące u dzieci z padaczką zaburzenia językowe podzieliły na okresowe oraz trwałe. Do okresowych autorki zaliczyły quasi-afazję, quasi-dyzartrię, quasi-jąkanie, quasi-dysleksję. Trwałe zaburzenia dodatkowo dzielą się na: spowolnienie/zatrzymanie rozwoju języka – dyslalia, alalia, dysleksja; zaburzenia realizacji – dyzartria, jąkanie; utratę kompetencji – afazja, demencja (Kozłowska, Chrościńska-Krawczyk, 2012, s. 409).

Rokowania dotyczące nabywania umiejętności komunikacyjnych związane są z okresem, w jakim nastąpił rozwój padaczki – pojawiły się jej objawy. Zatem okres, w jakim rozpoczęły się napady padaczkowe oraz związane z tym wdroże-

nie procesu jej leczenia ma znaczenie dla zakresu występujących u dzieci objawów zaburzeń mowy, a także doboru procedur i metod postępowania w terapii logopedycznej (Grabias, 2001).

2.1. Zaburzenia mowy towarzyszące zaburzeniom centralnego układu nerwowego

Zaburzenia mowy towarzyszące padaczkę mają swoje podłoże w nieprawidłowościach w zakresie funkcjonowania centralnego układu nerwowego. Jako typowe dla tego rodzaju uszkodzeń wymienia się zwykle dyzartrię oraz alalię, a także różnego rodzaju trudności artykulacyjne (por. Jauer-Niworowska, 2009, s. 11). Efektem zaburzeń nabytych, do których dochodzi po opanowaniu przez daną osobę języka, może być afazja. Wspomniane zakłócenia obejmujące proces komunikacji językowej objawiają się trudnościami realizacyjnymi w zakresie operowania leksyką, zaburzeniami składni, planowania wypowiedzi (w odniesieniu do zależności gramatycznych występujących pomiędzy poszczególnymi składnikami wypowiedzi w obrębie frazy, jak również w zakresie wyodrębniania związków przyczynowo-skutkowych), a także tworzenia poszczególnych dźwięków mowy, jej płynności, zaburzeń tempa mowy. W odniesieniu do nieprawidłowości obejmujących warstwę fonetyczną języka efektem omawianego rodzaju zaburzeń może być dysprozodia bądź nawet aprozodia. Trudności komunikacyjne obejmować mogą zarówno mowę czynną – ekspresję, jak i percepcję, zatem dotyczą także procesów przetwarzania informacji.

Samo występowanie zaburzeń związanych z komunikacją językową warunkowane jest indywidualnie. Maria Pąchalska stwierdza, iż: „w praktyce klinicznej, ze względu na występujące różnice indywidualne w organizacji funkcji psychicznych w korze oraz na różną głębokość i miejsce uszkodzenia mózgu, obserwuje się różne kombinacje tych zaburzeń, a w związku z tym różne formy upośledzenia procesu porozumiewania się” (Pąchalska, 2011, s. 25–26). Zastanawiając się nad skalą i zróżnicowaniem zaburzeń mowy w wypadku uszkodzeń centralnego układu nerwowego, dodatkowo uwzględnić należy również plastyczność mózgu oraz możliwości kompensacji w odniesieniu do okolic odpowiedzialnych za funkcje związane z mową (Michalik, Przebinda, 2017; Panasiuk, 2014). Zatem sekwencje zaburzeń dotyczące obszarów języka funkcjonujących nieprawidłowo oraz głębokość tych zaburzeń należą do zjawisk indywidualnych.

Podsumowując, w zależności od miejsca uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego zaburzenia komunikacji językowej mogą dotyczyć zarówno procesów nadawczych – realizacji leksykalnej wypowiedzi, semantyki, morfologii i składni, jak i kontroli ułożenia narządów mowy oraz kontroli słuchowej,

koordynacji oddechowo-fonacyjno-artykulacyjnej, szybkości wykonywania ruchów artykulacyjnych, ich precyzji, fonacji, odbioru wrażeń dotykowych i słuchowych, procesów analizy i syntezy, a także przetwarzania informacji, czy funkcjonowania pamięci. Wymienione objawy zaburzeń stanowiące efekt dysfunkcji centralnego układu nerwowego mogą przyjmować zróżnicowany charakter. Obejmują one całość procesu komunikacyjnego bądź mają charakter wybiórczy (por. Szelaąg, 2005, s. 122).

2.2. Zaburzenia mowy towarzyszące niepełnosprawności intelektualnej i uszkodzeniom centralnego układu nerwowego

Pojęcie wielorakiej niepełnosprawności w ostatnich latach staje się coraz bardziej rozbudowane. Może ono określać złożoną postać konkretnej niepełnosprawności (*gravite du handicap*), najczęściej jednak dotyczy kompleksowych ograniczeń w funkcjonowaniu, ujmowanych całościowo, przy czym ograniczenia te odnoszą się do wszystkich możliwości jednostki, zarówno doświadczenia, jak i ekspresji (Frochlich, 1998, s. 11).

Dziecko wielorako niepełnosprawne wymaga zwykle bardzo złożonego procesu rehabilitacji, ponieważ przedmiotem usprawniania są co najmniej dwie zaburzone funkcje. Bardzo często dziecko nie porusza się samodzielnie, musi być karmione, obsługiwane w zakresie wielu lub wszystkich czynności, nie potrafi wyrazić swoich potrzeb, uczuć, często też nie jest rozumiane przez najbliższych. Stąd też głęboka, wieloraka niepełnosprawność oznacza „skrajne trudności we wszystkich aspektach życia niezależnie od dziedziny. Osoby nią dotknięte żyją na pograniczu tego, co w naszych stosunkach międzyludzkich uważane jest jeszcze za normalne. Głęboka niepełnosprawność jest przeszkodą dla wszystkich uczestników interakcji” (Frochlich, 1998, s. 11).

Istotnym problemem w przypadku zaburzeń komunikacji mających swe podłoże w nieprawidłowym funkcjonowaniu centralnego układu nerwowego oraz towarzyszącej mu niepełnosprawności intelektualnej jest nie tylko uwzględnienie defektów w odniesieniu do rozwoju czynności mowy – jej odbioru i nadawania, ale również potencjalna dysharmonia pojawiająca się w zakresie przyswojenia poszczególnych umiejętności związanych z zaistnieniem komunikatu (Kaczorowska-Bray, 2017; Czaplewska, Kaczorowska-Bray, 2002; Grabias, 1997). Inaczej rzecz ujmując, podstawowym zjawiskiem, jakie dostrzec można w procesie nabywania kompetencji komunikacyjnej u osób z niepełnosprawnością intelektualną, bywa znaczne zróżnicowanie w zakresie przyswajania i posługiwania się poszczególnymi płaszczyznami języka. Wspomniana dysharmonia

odnosi się również do pozostałych sfer rozwojowych, takich między innymi jak lokomocja, kontrola postawy, koordynacja wzrokowo-ruchowa, samodzielność, reakcje społeczne, czynności poznawcze, percepcja, umiejętności naśladowcze analizowane w odniesieniu do wieku rozwojowego (por. Podbielkowska, 2010).

W przypadku współtowarzyszącej uszkodzeniu centralnego układu nerwowego niepełnosprawności intelektualnej, oprócz wymienionych powyżej zaburzeń mowy, nieprawidłowości komunikacyjne obejmują sferę kompetencji: językowej, komunikacyjnej i kulturowej (Czaplewska, Kaczorowska-Bray, 2002; Grabias, 1997) i odnoszą się do sprawności zarówno systemowej (Grabias, 2007, s. 376), jak i społecznej, sytuacyjnej oraz pragmatycznej (por. Czaplewska, Kaczorowska-Bray, 2002, s. 62). W przypadku padaczki zaburzenia mowy mogą stanowić wyraz niewykształcenia się kompetencji językowej lub też – tak jak ma to miejsce w przypadku zespołu Dravet – prowadzą do utraty wykształconych już kompetencji (por. Grabias, 2010/2011, s. 21). Towarzysząca niepełnosprawności intelektualnej oligofazja oprócz tego, iż zwykle występuje wraz z nią opóźnienie dotyczące rozwoju poszczególnych aspektów komunikacyjnych, stanowi wyraz swoistego, utrudnionego korzystania z określonych struktur pojęciowych, będąc jednocześnie przyczyną zakłóceń w sposobie poznawania rzeczywistości (Michalik, 2011). Odchylenia mogą ujawniać się w obrębie wszystkich płaszczyzn języka i decydują o wystąpieniu ograniczeń w zakresie kategoryzowania i prezentowania znaczeń, dysponowania środkami językowymi w procesie opisu rzeczywistości oraz w jej postrzeganiu i przyswajaniu (por. Michalik, 2011).

2.3. Zaburzenia w zakresie motoryki artykulacyjnej towarzyszące dysfunkcjom centralnego układu nerwowego

Oprócz szeroko rozumianych zaburzeń dotyczących komunikacji językowej u osób, u których występują dysfunkcje w obrębie centralnego układu nerwowego, pojawiają się również trudności w zakresie funkcjonowania narządów mowy. Objawiają one się między innymi zakłóceniami żucia, połykania (Maruszewski, 1970), a także opóźnieniem w zakresie dojrzewania odruchów – w tym odruchów ustno-twarzowych (por. Kaczorowska-Bray, 2012, s. 223–262; Masgutowa, Regner, 2009). Anita Lorenc zwraca również uwagę, na zależności rozwojowe dotyczące dynamiki dojrzewania. Stwierdza ona, iż ogólny rozwój kształtuje się „[...] w odniesieniu do sprawności językowych i komunikacyjnych, funkcji słuchowych, wzrokowych, czy motorycznych. Należy mieć na uwadze, iż opóźnienia w rozwoju jednej z wymienionych sfer będą miały negatywny wpływ na dynamikę rozwoju języka. I tak na przykład, jeżeli oprócz uszkodzenia słuchu dia-

gnozowane jest opóźnienie w rozwoju motoryki dużej w zakresie sekwencji ruchów (brak przekładania zabawek z ręki do ręki), trudno w tej sytuacji oczekiwać analogicznej sprawności w zakresie motoryki małej – sekwencji ruchów artykulatoryjnych (syllab) w gaworzeniu” (Lorenc, 2015).

3. ZABURZENIA ROZWOJU RUCHOWEGO ORAZ INTEGRACJI SENSORYCZNEJ U OSÓB Z ZABURZENIAMI CENTRALNEGO UKŁADU NERWOWEGO

Uszkodzenia CUN, charakterystyczne dla wielorakiej niepełnosprawności, skutkują zaburzeniami procesów sensorycznych. Zaburzenia te obejmują kilka rodzajów dezorganizacji zmysłowej i dotyczą zarówno odbioru, jak i przetwarzania bodźców. U dziecka przejawiać się mogą w postaci zaburzeń napięcia mięśniowego, poczucia równowagi, nadaktywności ruchowej, zaburzonej koncentracji uwagi oraz wspomnianymi już trudnościami rozwoju mowy. Mogą również dotyczyć nadwrażliwości lub niedowrażliwości poszczególnych układów zmysłowych.

3.1. Zaburzenia rozwoju ruchowego oraz integracji sensorycznej u osób z zaburzeniami centralnego układu nerwowego oraz niepełnosprawnością intelektualną

Deprywacja zmysłowa, jaką obserwuje się u osób z zaburzeniami CUN oraz z wieloraką niepełnosprawnością, dotyczy szczególnie bodźców czuciowych, fundamentalnych dla rozwoju zmysłu dotyku, układu proprioceptywnego oraz przedsionkowego. To właśnie dzięki dostarczaniu bodźców czuciowych dziecko wielorako niepełnosprawne odkrywa własne ciało, zdobywa informacje o sobie i otaczającym świecie, zaczyna rozumieć i przestaje bać się tego, co wydaje mu się wielkim chaosem. Jednocześnie bodźce te jako znane dziecku od zawsze stanowią źródło bezpieczeństwa i radosnych przeżyć (Olechnowicz, 1999, s. 59).

4. STUDIUM PRZYPADKU. OGÓLNE DANE DOTYCZĄCE ROZWOJU DZIEWCZYNKI Z ROZPOZNANYM ZESPOŁEM DRAVET

Studium przypadku przedstawione w niniejszym opracowaniu oparte zostało na obserwacji pod kątem nabywania kompetencji komunikacyjnej oraz rozwoju ruchowego, analizie dokumentów oraz danych z wywiadu, a także analizie efektów dwuletniej terapii logopedycznej i rehabilitacji ruchowej sześciolatniej dziewczynki z ciężką lekooporną padaczką w wyniku zespołu Dravet.

Dziewczynka od momentu rozpoznania zaburzenia w wieku niemowlęcym pozostawała pod opieką Ośrodka Wczesnego Wspomagania. Okres do chwili osiągnięcia przez dziecko wieku czterech lat obarczony był regresem rozwojowym (w drugim roku życia) oraz nasilającymi się atakami padaczki, występującymi po kilkadziesiąt razy na dobę (dane z wywiadu). W czwartym roku życia pod wpływem terapii Bediolem napady padaczki zmniejszyły się (informacja z karty wypisu ze szpitala). W wyniku znacznej poprawy funkcjonowania dziecka po ukończeniu przez nie czwartego roku życia wprowadzono zajęcia integracji sensorycznej. W tym okresie przeprowadzono również diagnozę logopedyczną. Przez kolejny okres dwóch lat dziecko rehabilitowane było w zakresie rozwoju komunikacji oraz pod kątem integracji sensorycznej. W piątym roku życia dziecko poddane zostało badaniom w Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej. W opinii określono kształtowanie się poziomu rozwoju umysłowego dziewczynki jako pozostające na poziomie niepełnosprawności intelektualnej w stopniu znacznym. Stwierdzono brak umiejętności skupiania uwagi, nieprawidłową eksplorację otoczenia, a także występujący brak zainteresowania zadaniami edukacyjnymi takimi jak klocki, puzzle, rysowanie. Obecnie obserwuje się zmniejszenie intensywności terapii logopedycznej oraz integracji sensorycznej skorelowane z pogorszeniem się funkcjonowania zdrowotnego dziecka. Wspomniane pogorszenie się stanu zdrowotnego dziewczynki zaobserwowano po zaniechaniu podawania Bediolu.

4.1. Obserwacja logopedyczna

Badane w wieku czterech lat dziecko chętnie podejmowało relacje komunikacyjne i społeczne, jednak polegały one na wielokrotnym odtwarzaniu pewnych schematów, np. powitania oraz pożegnania. Dziewczynka na zajęciach skupiała się na zadaniu, widoczna była reakcja dziecka w komunikacji słownej, skupiała wzrok na rozmówcy. Okres skupienia uwagi dziecka trwał 10 sekund. W zakresie rozumienia mowy dziewczynka rozróżniała podstawowe desygnaty z otoczenia oraz wykonywała proste polecenia.

W zakresie mowy czynnej u dziewczynki zaobserwowano odtwórcze nadawanie krótkich komunikatów, którym towarzyszyły określone gesty i zachowania. Na przykład po wymówieniu frazy: *pa pa* – dziecko podchodziło do drzwi i chwyciło klamkę, następnie wracało na miejsce – schemat powtarzany był wielokrotnie.

Dziewczynka realizowała samogłoski ustne, jednak ze względu na występujący u dziecka podśluzówkowy rozszczep podniebienia ich wymowie towarzyszył rezonans nosowy. Wymowa realizowanych głosek oraz krótkich – składających się z sylab otwartych – fraz była poprawna, wyraźna i głośna.

W wyniku rocznej terapii logopedycznej rozwinięto umiejętność realizacji sylab otwartych oraz składających się z tych sylab wyrazów zawierających przede wszystkim spółgłoski wargowe ustne i nosową. Dziecko funkcjonuje w relacjach społeczno-komunikacyjnych w zakresie takich umiejętności, jak: reakcja na własne imię, podawanie ręki na powitanie, fiksacja wzroku na rozmówcy.

Dziecko szczególnym zainteresowaniem darzy zabawki wydające głośne dźwięki. Dziewczynka nie wykazuje zainteresowania zabawą tematyczną.

4.2. Obserwacja fizjoterapeutyczna

Dziewczynka w wieku 4 lat objęta została terapią stymulacji sensorycznej. Terapia integracji sensorycznej polegała na stymulacji analizatora czuciowego, którego głównym celem było polepszenie świadomości ciała dziecka. Poprzez stymulację czucia proprioceptywnego polepszyła się równowaga i napięcie posturalne. Zajęcia były przeprowadzone dwa razy w tygodniu i trwały po 40 min.

5. WSKAZANIA TERAPEUTYCZNE

Cele dalszej terapii logopedycznej dziewczynki z zespołem Dravet uwzględniają rozwijanie zaburzonych funkcji rozumienia mowy oraz rozwijanie możliwości komunikacyjnych. Obejmują ćwiczenia umiejętności, takich jak skupienie uwagi, praktyki w obrębie narządów artykulacyjnych oraz motoryki małej, normalizację napięcia mięśniowego w sferze twarzoczaszki, ćwiczenia analizy słuchowej.

Rehabilitacja dziecka ukierunkowana jest na normalizację nieprawidłowego napięcia posturalnego – podniesienie zbyt niskiego napięcia. Regulacja napięcia posturalnego pozwala na większą kontrolę aktu ruchu, ułatwiając jego organizację, a także zmianę nieprawidłowych wzorców postawy i ruchu oraz dostarczenie dziecku zbliżonych do prawidłowych doświadczeń sensomotorycznych. Istotą terapii jest również rozwój prawidłowego mechanizmu odruchu postawy, na który składają się reakcje automatyczne: nastawcze i równoważne oraz integrowane na

poziomie mostu, śródmózgowia, kory, mózdzku i jąder podkorowych. Ćwiczenia zapobiegają powstawaniu przykurczów i deformacji w obrębie stawów.

Wspólnym celem rehabilitacji ruchowej oraz terapii logopedycznej jest funkcjonalne przygotowanie pacjenta do życia codziennego i samoobsługi.

ZAKOŃCZENIE

Możliwości podnoszenia jakości życia osób z zespołem Dravet mogą wydawać się ograniczone i z pewnością zależą w dużej mierze od skuteczności przyjmowanych leków przeciwdrgawkowych. Uwzględniając zarówno występowanie potencjalnych okresów nasilenia się objawów i obniżenia funkcjonowania chorego, jak i etapów pozwalających na efektywniejsze wdrożenie terapii oraz wykorzystywanie przez chorego nabytych kompetencji, istotne staje się podejmowanie takich działań terapeutycznych, których celem będzie poprawa możliwości komunikacyjnych oraz ruchowych chorych.

Jak wspomniano, istotnym obszarem poddawanych działaniom wspomagającym jest rozwój mowy oraz szerzej – kompetencji i możliwości komunikacyjnych. Efektem uszkodzeń centralnego układu nerwowego mogą być problemy realizacyjne dotyczące jakości porozumiewania się, ale specyfika zaburzeń językowych dotyczy w tym przypadku już stadium programowania mowy. Bruce D. MacQueen wyodrębnia w procesie komunikacji takie zjawiska jak intencja wypowiedzania się, program motoryczny realizacji wypowiedzi oraz „umysłowy obraz zamierzonej wypowiedzi” (MacQueen, 2005, s. 955). Wspomniany „program”, jak twierdzi autor: „uruchamia się i realizuje (z udziałem sprzężenia zwrotnego, weryfikacji i ewentualnej korekty) w postaci wysyłanych sygnałów akustycznych” (MacQueen, 2005, s. 955). Zaburzenia funkcjonowania centralnego układu nerwowego decydują o utrudnieniach rozwoju komunikacji oraz funkcji ruchowych. Terapia logopedyczna oraz rehabilitacja ruchowa wspomaga odbiór rzeczywistości, jakiej doświadcza dziecko z zespołem Dravet oraz rozwija możliwości interakcji, w tym komunikacyjnych, pomiędzy osobą z padaczką a jej środowiskiem.

BIBLIOGRAFIA

- Berlit P., 2006 *Neurologia – kompendium*, red. wyd. pol. Antoni Prusiński, Warszawa.
- Czaplewska E., Kaczorowska-Bray K., 2002, *Potrzeba rozwijania kompetencji komunikacyjnej u dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy i języka*, „Logopedia”, t. 30, red. S. Grabias, s. 61–66.
- Frochlich A., 1998, *Stymulacja od podstaw*, Warszawa.

- Grabias S., 2010/2011, *Logopedia – nauka o biologicznych uwarunkowaniach języka i zachowaniach językowych*, „Logopedia”, t. 39/40, s. 9–34.
- Grabias S., 2007, *Język, poznanie, interakcja*, [w:] *Język, interakcja, zaburzenia mowy. Metodologia badań*, red. T. Woźniak, A. Domagała, Lublin, s. 355–377.
- Grabias S., 2001, *Perspektywy opisu zaburzeń mowy*, [w:] *Zaburzenia mowy. Mowa. Teoria. Praktyka*, red. S. Grabias, Lublin.
- Grabias S., 1997, *Język w zachowaniach społecznych*, Lublin.
- Jauer-Niworowska O., 2009, *Dyzartria nabyta. Diagnoza logopedyczna i terapia osób dorosłych*, Warszawa.
- Jędrzejak J., 2016, *Padaczka*, [w:] *Terapia w chorobach układu nerwowego*, red. W. Kozubski, Warszawa, s. 154–166.
- Jędrzejak J., 2014, *Padaczka*, [w:] *Neurologia. Podręcznik dla studentów medycyny*, red. W. Kozubski, P.P. Liberski, t. 2, s. 663–682.
- Kaczorowska-Bray K., 2017, *Zaburzenia mowy u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną – trudności badawcze*, [w:] *Studia logopedyczno-lingwistyczne. Księga jubileuszowa z okazji 70-lecia urodzin Profesora Edwarda Łuczyńskiego*, red. S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray, B. Kamińska, Gdańsk.
- Kaczorowska-Bray K., 2012, *Diagnoza we wczesnej interwencji logopedycznej*, [w:] *Diagnoza logopedyczna. Podręcznik akademicki*, red. E. Czaplowska, S. Milewski, Sopot, s. 223–262.
- Kozłowska M., 2012, *Diagnoza różnicowa padaczki z innymi zespołami chorobowymi. Symptomatologia trudności językowych dzieci z padaczką*, [w:] *Diagnoza różnicowa zaburzeń komunikacji językowej*, red. M. Michalik, A. Siudak, Z. Orłowska-Popek, „Nowa Logopedia”, t. 3, Kraków, s. 453–467.
- Kozłowska M., Chrościńska-Krawczyk M., 2012, *Padaczka. Zaburzenia językowe u dzieci z padaczką*, [w:] *Logopedia. Teoria zaburzeń mowy*, red. S. Grabias, M. Kurkowski, Lublin, s. 397–411.
- Lorenc A., 2015, *Programowanie wczesnych etapów rozwoju językowego dzieci z uszkodzeniami słuchu*, [w:] *Diagnoza i terapia zaburzeń realizacji fonemów*, red. D. Pluta-Wojciechowska przy współpracy A. Płonki, Katowice 2015.
- Majewska Z., Kamraj-Mazurkiewicz K., Wykrzykowska L., 1990, *Napady pochodzenia mózgowego*, [w:] *Neurologia dziecięca*, red. J. Czochońska, Warszawa, s. 389–436.
- Maruszewski M. (1970), *Mowa a mózg. Zagadnienia neuropsychologiczne*, Warszawa.
- Masgutowa S., Regner A., 2009, *Rozwój mowy dziecka w świetle integracji sensomotorycznej*, Wrocław.
- MacQueen B. D., 2005, *Podstawy neurolingwistyki dla logopedów*, [w:] *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki*, red. T. Gałkowski, E. Szelaż, G. Jastrzębowska, Opole, s. 930–964.
- Michalik M., 2011, *Kompetencja składniowa w normie i zaburzeniach. Ujęcie integrujące*, Kraków.
- Michalik M., Przebinda E., 2017, *Kompetencja składniowa osób niemówiących*, [w:] *Studia logopedyczno-lingwistyczne. Księga jubileuszowa z okazji 70-lecia urodzin Profesora Edwarda Łuczyńskiego*, red. S. Milewski, K. Kaczorowska-Bray, B. Kamińska, Gdańsk, s. 143–168.
- Michałowicz r., Józwiak J., 1992, *Zespoły padaczkowe i inne stany napadowe u dzieci w zależności od wieku. Ciężka miokloniczna padaczka niemowląt*, [w:] *Pediatrics. Padaczka i inne stany napadowe u dzieci*, red. R. Michałowicz, Warszawa, s. 77–78.
- H. Olechnowicz, 1999, *O elementarnym kształceniu najmłodszych dzieci*, [w:] *U źródeł rozwoju dziecka*, red. H. Olechnowicz, Warszawa.
- Panasiuk J., 2014, *Neurobiologiczne podstawy mowy*, [w:] *Biomedyczne podstawy logopedii*, red. S. Milewski, J. Kuczkowski, K. Kaczorowska-Bray, Gdańsk, s. 359–409.
- Pawłowska-Jaroń H., 2014, *Padaczka w relacji: pacjent-rodzic-terapeuta*, Kraków.
- Pąchalska M., 2011, *Afazjologia*, Warszawa.
- Pierzchała K., 2015, *Padaczka*, [w:] *Neurologia*, t. 3, red. A. Stępień, Medical Tribune Polska, Warszawa, s. 171–197.

- Podbielkowska E., 2010, *Studium przypadku dziecka z padaczką lekooporną (2004)*, [w:] *Neurologiczne studia przypadków*, red. E. Stecko, Warszawa, s. 279–290.
- Sięgieda M., 2016, *Zaburzenia rozwojowe u dzieci z padaczką*, [w:] *Logopedia*, t. 45, Lublin, s. 109–121.
- Służewski W., Zgorzalewicz M., 2005, *Wybrane zagadnienia neurologii dziecięcej*, [w:] *Zarys pediatrii. Podręcznik dla studentów medycznych*, red. B. Pawlaczyk, Warszawa, s. 402–424.
- Szeląg E., 2005, *Mózg a mowa*, [w:] *Podstawy neurologopedii. Podręcznik akademicki*, red. T. Gałkowski, E. Szeląg, G. Jastrzębowska, Opole, s. 98–153.