

**Katarzyna Gustaw<sup>1</sup>, Urszula Mirecka<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Instytut Medycyny Wsi, Lublin – Poradnia Neurologiczna

<sup>2</sup> Uniwersytet Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin – Zakład Logopedii i Językoznawstwa Stosowanego

## **Dyzartria w chorobach neurodegeneracyjnych. Skala Dyzartrii w diagnozie pacjenta ze zwyrodnieniem móźdkowo-oliwkowym**

**Dysarthry in the Neurodegenerative Disorders.  
The Scale of the Dysarthry in the Case of Holm's Disease**

Choroby zwyrodnieniowe ośrodkowego układu nerwowego (OUN) to grupa schorzeń o nie znanej etiologii, często skrytym początku i powoli postępującym przebiegu. Dzieli się je na kilka grup w zależności od poziomu uszkodzenia OUN i lokalizacji uszkodzenia w poszczególnych częściach mózgu:

- schorzenia z dominującym zajęciem zwojów podstawy i pnia mózgu,
- schorzenia z dominującym zajęciem móźdźku i rdzenia,
- procesy zwyrodnieniowe neuronu ruchowego.

### **I. SCHORZENIA Z DOMINUJĄCYM ZAJĘCIEM MÓŹDŹKU I RDZENIA**

Jest to grupa chorób, w których na pierwszy plan wysuwają się objawy uszkodzenia funkcji móźdźku i rdzenia. Z powodu częstego braku korelacji między obrazem klinicznym i zmianami morfologicznymi oraz faktu, że obserwuje się liczne formy pośrednie pomiędzy zdefiniowanymi zespołami, podział kliniczny wciąż ulega zmianom.

W tej grupie chorób wyodrębniamy:

- układowe choroby zwyrodnieniowe z dominującym zajęciem mózdzku, jak pierwotny zanik kory mózdzku, czyli zwyrodnienie mózdkowo-oliwkowe,
- układowe choroby zwyrodnieniowe z dominującym zajęciem mózdzku i rdzenia kręgowego, jak choroba Friedreicha, czyli dziedziczna ataksja rdzeniowa, oraz z objawami zwyrodnienia także mostu, jak zanik oliwkowo-mostowo-mózdkowy,
- zaniki wieloukładowe.

**Pierwotny zanik kory mózdzku, czyli zwyrodnienie mózdkowo-oliwkowe,** występuje w wieku średnim (35-40 lat) lub późnym (około 60 r.ż.). Klinicznie charakteryzuje się powoli postępującą ataksją – początkowo kończyn dolnych, a następnie górnych. Zanik kory mózdzku jest wyraźny, z dominacją zaniku w grzbietowej części robaka mózdzku i kory grzbietowej. Zanikowi ulegają także jądra oliwki i szlaki oliwkowo-mózdkowe. Często pojawia się dyzartria. Wyodrębniamy dwie postacie choroby:

- zwyrodnienie mózdkowo-oliwkowe wieku średniego, zwane zwyrodnieniem mózdkowo-oliwkowym typu Holmsa,
- zwyrodnienie mózdkowo-oliwkowe wieku późnego typu Marie-Foix-Alajouanine.

Wiodącym objawem w tej grupie chorób jest bezład. Zmiany obserwowane w obrazie neuropatologicznym polegają na zaniku neuronów i następczej reakcji glejowej. Obserwuje się również demielinizację włókien nerwowych.

## II. HISTORIA CHOROBY PACJENTA

Pacjent, mężczyzna lat 65, od pięciu lat cierpiał na zawroty głowy, zaburzenia równowagi i artykulacji. W badaniu neurologicznym obserwowano u niego ataksję z asynergią i dysmetrią, zaburzenia równowagi i postawy, oczopląs poziomy – objawy świadczące o zajęciu mózdzku. Objawy były symetryczne, obustronne.

W lutym 2000 r. pacjent został skierowany do Poradni Neurologicznej Instytutu Medycyny Wsi celem diagnostyki różnicowej. W przebiegu choroby objawy narastały. Pojawiła się dyzartria i trudności w oddychaniu.

W podstawowej neurologicznej diagnostyce różnicowej dyzartrii obraz zaburzeń mowy sugerował zajęcie nie tylko mózdzku, ale także pnia mózgu.

Na podstawie badania neurologicznego klinicznego, foniatrycznego i logopedycznego, a także badań dodatkowych oraz badań neuroobrazujących postawiono rozpoznanie wstępne: zanik mózdkowo-oliwkowy typu Holmsa. Pacjent został skierowany do Instytutu Psychiatrii i Neurologii celem wykluczenia chorób

o podłożu metabolicznym oraz innych genetycznie uwarunkowanych. W obrazie klinicznym dominowała dyzartria o charakterze mieszanym.

**Wyniki badań neuroobrazujących (rezonans magnetyczny – MRI)** wykazały zaniki kory mózgu, mózdzku i pnia mózgu – głównie jąder oliwkowych.

#### **Ocena foniatryczna:**

Głos obłożony, podsychająca błona śluzowa tylnej ściany gardła. Krtań w stroboskopie: oba fałdy głosowe o nieznacznie pogrubiałych, nierównych brzegach (większe zmiany po stronie prawej). Drgania fałdów głosowych nieregularne, zachowane przesunięcie brzeżne. Podczas fonacji niedomykalność głośni w części środkowej niewielkiego stopnia.

### **III. OCENA LOGOPEDYCZNA**

W badaniu logopedycznym wykorzystano eksperymentalną wersję *Skali Dyzartrii* – technikę diagnostyczną, do której opracowania zainspirował *Dysarthria Profile* S. J. Robertson. *Skala Dyzartrii* zawiera 74 zadania, przyporządkowane 9 sferom. Poszczególne zadania oceniane są na 5-stopniowej skali (0 – poziom normalny, 1 – dość dobry, 2 – dostateczny, 3 – słaby, 4 – niedostateczny). Dodatkowe informacje dotyczące wyników badania podkreślane są w danych zamieszczonych w nawiasach obok niektórych zadań.

Ocena zadań na 5-stopniowej skali pozwoliła na obliczenie średniej wyników w poszczególnych sferach. Przedstawione są one w kolejności od największego do najmniejszego stopnia nasilenia trudności (wartości średnich podano w nawiasach):

- I – Samoocena mowy (1,6)
- V – Oddychanie (1,3)
- IV – Prozodia (1,1)
- III – Artykulacja (1,0)
- VIII – Ruchy naprzemienne (0,9)
- II – Zrozumiałość (0,8)
- VI – Fonacja (0,6)
- VII – Stan funkcjonalny mięśni aparatu artykulacyjnego (0,4)
- IX – Czynności fizjologiczne w obrębie jamy ustnej i gardła (0,0)

#### **Interpretacja wyników:**

Przy generalnie niewielkim stopniu nasilenia objawów dyzartrii (średni wynik w Skali wynosi 0,9) subiektywna ocena pacjenta jego trudności w mówieniu wskazuje na znaczny dyskomfort w tej dziedzinie – jako utrudnione odczuwa on oddychanie, męczy się podczas mówienia i niechętnie podejmuje kontakt słowny

Tab. I. Skala Dyzartrii

Sfera	Zadanie	Ocena				
		0	1	2	3	4
I. Samo-ocena mowy	1. Ocena zrozumiałości wypowiedzi własnych pacjenta		x			
	2. Męczliwość podczas mówienia			x		
	3. Kłopoty z oddychaniem			x		
	4. Trudności głosowe		x			
	5. Motywacja do mówienia (zmieniona w zaburzeniach nastroju: <u>obniżona</u> – podwyższona)			x		
II. Zrozumiałość	1. Rozumienie wypowiedzi pacjenta przez badającego		x			
	2. Rozumienie wypowiedzi pacjenta przez rodzinę	x				
	3. Rozumienie czytania pacjenta przez badającego		x			
	4. Rozumienie czytania pacjenta przez rodzinę		x			
III. Artykulacja	(wyrazy powtarzane przez pacjenta w zadaniach 1-4: agrest, okno, ekran, uszy, igła, małpka, miś, bałwan, biedronka, parasolka, pisanki, wagon, widelec, wszystko, film, telewizor, dym, noże, strażacy, zegarmistrz, cukierki, dzwonek, lejek, litr, rower, śnieżycza, żrénica, éma, dziecko, niebo, szczotka, złotw, człowiek, dżungla, kogut, kielich, gwiazdy, gimnazjum, helikopter, Chińczyk)					
	1. Artykulacja samogłosek w wyrazach		x			
	2. Artykulacja spółgłosek w wyrazach		x			
	3. Wymowa zbitek spółgłoskowych w wyrazach				x	
	4. Wymowa wyrazów wielosylabowych	x				
	5. Wyrazistość wymowy w zdaniach (Przyszła koza do wozu. Z dużej chmury mały deszcz. Pan Hilary zgubił swoje okulary. Ten się śmieje, kto się śmieje ostatni.)		x			
IV. Prozodia	1. Utrzymanie właściwego tempa mówienia (tempo: <u>zbyt wolne</u> , zbyt szybkie, przyspieszane, zwalniane, niestabilne)		x			
	2. Zdolność przyspieszania tempa mówienia			x		
	3. Zdolność zwalniania tempa mówienia		x			
	4. Utrzymanie właściwego rytmu (skandowanie, staccato, mówienie z przeciąganiem, z nieodpowiednim akcentem)		x			
	5. Intonacja w swobodnych wypowiedziach (monotonna, niestabilna)		x			
	6. Naśladowanie intonacji (Zamknij te drzwi! Czy możesz zamknąć te drzwi? Drzwi są zamknięte.)		x			
	7. Naśladowanie różnych wzorców akcentowania (Dzisiaj idę na spacer. Dzisiaj idę na spacer. <u>Dzisiaj idę na spacer.</u> )		x			
V. Oddychanie	1. Oddychanie w spoczynku ( <u>s płycone</u> , nadmierne pogłębione)		x			
	2. Rytm oddychania w spoczynku (szybki, wolny)	x				
	3. Oddychanie podczas mówienia ( <u>s płycone</u> , nadmierne pogłębione)			x		
	4. Rytm oddychania podczas mówienia (szybki, wolny)			x		
	5. Długość wydechu podczas emisji /s/		x			
	6. Długość wydechu podczas emisji serii /s/		x			
	7. Synchronizacja oddychania i fonacji (mówienie na wdechu, resztkami powietrza)			x		
VI. Fonacja	1. Nastawienie głosu – rozpoczęcie emisji /a/ (twarde, chuchające)	x				
	2. Maksymalny czas fonacji /a/		x			
	3. Natężenie głosu podczas mówienia (zbyt duże, <u>zbyt małe</u> , niestabilne)		x			
	4. Zwiększanie natężenia głosu /a/		x			
	5. Zmniejszanie natężenia głosu /a/	x				
	6. Wysokość głosu (głos zbyt niski, zbyt wysoki, niestabilny)	x				
	7. Podwyższanie wysokości głosu /a/		x			
	8. Obniżanie wysokości głosu /a/		x			
	9. Jakość głosu (ochrypły, bezdźwięczny, słaby, przerywany)				x	
	10. Barwa głosu (hipemosowość, hiponosowość)	x				
	11. Bezgłos (nie występuje, występuje)	x				

VII. Stan funkcjonalny mięśni: aparatu artykulacyjnego	1. Symetria twarzy w spoczynku (opadnięcie prawostronne, opadnięcie lewostronne)	x				
	2. Ściąganie warg		x			
	3. Rozciąganie warg		x			
	4. Utrzymywanie złączonych warg w spoczynku	x				
	5. Łączenie warg podczas mówienia	x				
	6. Napięcie warg w zadaniach 3-5 (podwyższone, zmniejszone, niestabilne)		x			
	7. Przesuwanie zuchwy w prawo	x				
	8. Przesuwanie zuchwy w lewo	x				
	9. Wysuwanie języka (język zbaczający w prawo, zbaczający w lewo)		x			
	10. Cofanie języka		x			
	11. Wygląd języka (przerośnięty, wiotki, z cechami zaniku prawej / lewej strony, z drżeniem, pomarszczony)	x				
	12. Wypychanie językiem prawego policzka	x				
	13. Wypychanie językiem lewego policzka	x				
	14. Kierowanie języka do prawego kącika warg	x				
	15. Kierowanie języka do lewego kącika warg	x				
	16. Unoszenie czubka języka wewnątrz jamy ustnej – do górnych dziąseł		x			
	17. Unoszenie czubka języka na zewnątrz jamy ustnej – na górną wargę		x			
	18. Napięcie języka w zadaniach 9-17 (podwyższone, zmniejszone, niestabilne)		x			
	19. Unoszenie się podniebienia miękkiego podczas emisji /a/	x				
	20. Unoszenie się podniebienia miękkiego podczas emisji serii /a/	x				
VIII. Ruchy naprzemiennie	1. Szybkie otwieranie i zamykanie ust		x			
	2. Szybkie ściąganie i rozciąganie warg		x			
	3. Szybkie wysuwanie i cofanie języka		x			
	4. Szybkie podnoszenie i opuszczanie języka na zewnątrz jamy ustnej		x			
	5. Szybkie przesuwanie języka do prawego i lewego kącika warg	x				
	6. Szybkie powtarzanie /o-i/		x			
	7. Szybkie powtarzanie /pa-ta-ka/		x			
IX. Czynności fizjologiczne w obrębie jamy ustnej i gardła	1. Żucie	x				
	2. Połykanie pokarmów stałych	x				
	3. Połykanie płynów	x				
	4. Połykanie śliny w spoczynku	x				
	5. Połykanie śliny podczas jedzenia	x				
	6. Połykanie śliny podczas mówienia	x				
	7. Kasłanie – odchrząkiwanie	x				

(co związane jest również ze znacznie obniżonym nastrojem spowodowanym przeżywaniem zmian wywołanych procesem chorobowym, jak chociażby ograniczenie sprawności psychofizycznej, a w konsekwencji pogorszenie jakości życia).

Funkcją w największym stopniu zaburzoną jest oddychanie, problemy występują także przy wykonywaniu ruchów naprzemiennych (diadochokineza) i fonacji. W mniejszym zakresie obserwowane jest obniżenie sprawności mięśni aparatu artykulacyjnego.

Dysfunkcje w obrębie sfer: V, VIII, VI i VII rzutują na organizację prozodyczną wypowiedzi oraz artykulację, a w konsekwencji na zrozumiałość mowy pacjenta i odczuwane przez niego trudności. Pacjent mówi z wysiłkiem, głosem lekko

ochrypłym, często pochrzäkując, z zaznaczającą się tendencją do skandowania, wymowa jest nieco „zamazana”, wypowiedź cicha i monotonna.

Przeprowadzona analiza pozwala na stwierdzenie niewielkiego stopnia dyzartrii o charakterze mieszanym z przewagą trudności oddechowych.

Trudności pacjenta dotyczą także porozumiewania językowego pisemnego. W czytaniu przeszkadza oczopląs, a w pisaniu niezborność ruchowa. W efekcie Pacjent niechętnie podejmuje te czynności; unika również wszelkich zajęć wymagających precyzyjnych ruchów związanych z manipulacją.

#### IV. STRATEGIA POSTĘPOWANIA TERAPEUTYCZNEGO

Terapia logopedyczna ma na celu podtrzymywanie sprawności funkcjonalnej we wszystkich sferach związanych z porozumiewaniem językowym słownym i pisemnym. Ćwiczenia obejmują czynności proste i złożone; są to:

- ćwiczenia oddechowe i fonacyjne (oddech przeponowy, panowanie nad rytmem i głębokością oddechu, kontrola fazy wydechu, synchronizacja oddychania i fonacji, utrzymywanie i wydłużanie fonacji, modulowanie natężenia i wysokości głosu),
- ćwiczenia aparatu artykulacyjnego (usprawnianie języka, warg, żuchwy),
- ćwiczenia diadochokinezy (ruchy naprzemienne narządów artykulacyjnych oraz naprzemienne czynności fonacyjno-artykulacyjne),
- ćwiczenia artykulacyjne i prozodyczne (wymawianie słów o trudniejszej strukturze fonetycznej, ćwiczenie wyrazistości artykulacyjnej w zdaniach i tekstach, modyfikacja intonacji, akcentu, rytmu),
- ćwiczenia sprawności manualnej, grafomotorycznej.

Wskazana jest także podtrzymująca psychoterapia pacjenta i najbliższej rodziny.

#### IV. DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA I Dyskusja

W diagnostyce różnicowej objawów obserwowanych u pacjenta uwzględniono wszystkie choroby z dominującym bezładem mózdkowym oraz takie choroby, jak choroba Wilsona i SM. Wykluczono je na podstawie obserwacji przebiegu klinicznego i badań biochemicznych.

W wyniku postępowania diagnostycznego uwzględniono także choroby genetycznie uwarunkowane z bezładem mózdkowym. Dotychczas zidentyfikowano dziesięć genów chorobowych odpowiedzialnych za objawy tej grupy chorób z objawami bezładu rdzeniowo-mózdkowego. W większości zespołów w genach chorobowych stwierdza się zwiększoną liczbę powtórzeń trójnukleotydu CAG

(cytozyna, adenina, guanina). Choroby tej grupy rozpoznawane są od niedawna. Wszystkie te choroby należą do jednostek klinicznych wywołanych mutacjami genetycznymi dynamicznymi. W genomie stwierdzono istnienie tzw. sekwencji repetytywnych. Są to niestabilne sekwencje DNA mutujące z dużą częstością, mogą składać się z ciągów od dwóch do pięciu nukleotydów. Pierwszym genem, dla którego stwierdzono sprzężenie z bezładem rdzeniowo-mózdkowym, był gen kodujący układ HLA na chromosomie 6.

Diagnostyka chorób neurodegeneracyjnych jest trudna, wieloaspektowa i nie z całkowitą pewnością możliwa. Pewna diagnoza wymaga badania histologicznego mózgu, czyli potwierdzenia badaniem tkanki mózgowej post mortem.

Badanie charakteru zaburzeń mowy – dyzartrii może być pomocne w diagnostyce różnicowej i lokalizacji uszkodzenia.

Nie ma przyczynowego leczenia takich schorzeń. Dla pacjenta pomocna okazuje się terapia logopedyczna.

## Bibliografia

- Bertrand E. (1997). Choroby zwyrodnieniowe OUN. W: *Neuropatologia kliniczna*. Red. J. Dymecki, J. Kulczycki, Warszawa: Instytut Psychiatrii i Neurologii, s. 243-258.
- Bing R. (1958). *Rozpoznawanie umiejscowienia zmian w mózgu i rdzeniu*, Warszawa: PZWL.
- Halama A. R., Raes J. (1998). Pomiar maksymalnego czasu fonacji jako prosta próba oceny zaburzenia głosu. W: *Zaburzenia głosu – badanie – diagnozowanie – metody usprawniania*. Red. H. Mierzejewska, M. Przybysz-Piwkova, Warszawa: Wyd. DiG, s. 39-43.
- Jastrzębowska G., Kozołub A. (1999). Dyzartria, anartria. W: *Logopedia*. Red. T. Gałkowski, G. Jastrzębowska, Opole: UO, s. 611-622.
- Jastrzębowska G., Pelc-Pękała O. (1999). Diagnostyka i terapia dyzartrii. W: *Logopedia*. Red. T. Gałkowski, G. Jastrzębowska, Opole: UO, s. 716-725.
- Kędzia A. (1997). Mózdzek. W: *Neuropatologia kliniczna*. Red. J. Dymecki, J. Kulczycki, Warszawa: Instytut Psychiatrii i Neurologii, s. 14-16.
- Lewandowski A., Tarkowski Z. (1989). *Dyzartria. Wybrane problemy etiologii, diagnozy i terapii*, Warszawa: Wyd. ZSL.
- Maniecka-Aleksandrowicz B., Szkiełkowska A. (1998). Zaburzenia głosu w porażeniach krtani. W: *Zaburzenia głosu – badanie – diagnozowanie – metody usprawniania*. Red. H. Mierzejewska, M. Przybysz-Piwkova, Warszawa: Wyd. DiG, s. 27-37.
- McClintic J. R. (1983). *Respiratory System: The Nervous System*. W: *Human Anatomy*, London: The C. V. Mosby Company, s. 401-421.
- Milewska D., Hoffman-Zacharska D., Zaremba J. (1999). Autosomalny dominujący bezład rdzeniowo-mózdkowy. „*Neurologia i Neurochirurgia Polska*” 33, 3, 633-641.
- Mirecka U. (w druku). *Metody pracy nad mową w mózgowym porażeniu dziecięcym*.
- Netter F. H. (1986). *Bony Coverings of Brain and Spinal Cord*. W: *The CIBA Collection of Medical Illustrations*. Vol. 1. Donnelly & Sons Company, s. 3-20.
- Netter F. H. (1986). *Blood Vessels of Brain and Spinal Cord*. *Coverings of Brain and Spinal Cord*. W: *The CIBA Collection of Medical Illustrations*. Vol. 1. Donnelly & Sons Company, s. 43-66.
- Netter F. H. (1986). *Cranial Nerves*. W: *The CIBA Collection of Medical Illustrations*. Vol. 1. Donnelly & Sons Company, s. 93-109.

- Netter F. H. (1986). *Physiology and Functional Neuroanatomy W: The CIBA Collection of Medical Illustrations*. Vol. 1. Donnelly & Sons Company, s. 93-109.
- Robertson S. J. (1986). *Dysarthria Profile*, Tucson.
- Robertson S. J., Thomson F. (1987). *Working with Dysarthric Clients*, Tucson.
- Styczek I. (1980). *Logopedia*, Warszawa: PWN.