

Terapia dziecka z wadą genetyczną

Zespół Cornellii de Lange (CdLS)

Obraz dziecka

Przykładowe cele dla dziecka w wieku 4 miesięcy.

Wygląd:

- dziecko urodzone o czasie z niską masą urodzeniową,
- mała długość ciała,
- małogłowie,
- ogólnie widać dysmorfie twarzy,
- ciemne, nadmierne owłosienie skóry głowy, owłosienie znajduje się też na ciele, w części krzyżowej kręgosłupa,
- długie, gęste rzęsy,
- gęste, zrośnięte brwi,
- nisko osadzone uszy,
- cofnięta i mała żuchwa,
- rozszczep podniebienia,
- wydatna rynienka wargowa,
- patologiczna budowa kończyn górnych, u tej dziewczynki zniekształcone palce, krótkie ręce.

Stan fizjologiczny dziecka:

- brak odruchu ssania,
- zaburzenia połykania,
- zaburzenia oddychania,
- stała obecność refluksu żołądkowo-przełykowego, wymioty,
- częste ulewania,
- zaparcia,
- mały przyrost masy i długości ciała,
- nadmierne ślinienie się,
- zapalenie przełyku,
- trudności ze spaniem,
- stan ogólnego rozdrażnienia i niepokoju,
- cichy płacz,
- opadające powieki,
- do tej pory karmione sondą,
- wzmożone napięcie mięśniowe.

Praca logopedy

Cele bliższe:

- nauka karmienia po wykluczeniu sondy: dziecko należy karmić w pozycji wysokiej (najlepiej siedzącej), aby zapobiegać cofaniu się pokarmu; nie wolno kłaść dziecka zaraz po jedzeniu, po chwili kłaść w pozycji na boku, należy karmić niewielkimi

- porcjami, trzeba bardzo uważać na zakrztuszenia, żeby nie doprowadzić do zachyłstowego zapalenia płuc lub oskrzeli,
- stymulacja odruchu ssania,
 - zapewnienie butelki dla dzieci z rozszczepem,
 - rozważyć założenie płytki na podniebienie ułatwiającej karmienie dzieci z rozszczepem,
 - konieczność przestrzegania regularnych pór karmienia, nie ma możliwości karmienia na żądanie, bo dzieci te rzadko upominają się o karmienie,
 - przygotowanie do zabiegu chirurgicznego rozszczepu poprzez stymulację mięśni języka, mięśni mimicznych twarzy, stymulowanie masy języka,
 - rehabilitacja po zabiegu rozszczepu,
 - konsultacja z rodzicami odnośnie konieczności pogłębionych badań i rozpoczęcia terapii w zakresie:
 - konsultacja endokrynologiczna, co umożliwi terapię hormonem wzrostu,
 - skierowanie do poradni otolaryngologicznej w celu dokładnego zbadania słuchu, bo często występuje niedosłuch,
 - konieczność pogłębionej konsultacji kardiologicznej, mogą występować wady serca i układu krążenia,
 - konieczna stała opieka gastrologiczna, przeprowadzenie operacji refluku,
 - konsultacja ortopedyczna umożliwiająca rozpoczęcie rehabilitacji ruchowej,
 - konsultacja neurologiczna oraz psychologiczna, ze względu na występowanie upośledzenia umysłowego najczęściej umiarkowanego i głębokiego, występowanie objawów podobnych jak w autyzmie, czyli autoagresji, autostymulacji, nadpobudliwości, stereotypy,
 - konieczna konsultacja okulistyczna przed 6 miesiącem w celu ograniczenia opadania powiek powodujących ograniczenie pola widzenia,
 - konieczna operacji chirurgiczna związana z rozszczepem.
 - informowanie rodziców, że przy łagodnych przebiegach choroby dzieci są w stanie, nawet przy wadach rąk sprawnie manipulować przedmiotami oraz nauczyć się czytać i pisać,
 - podanie kontaktu do Stowarzyszenia CsLS-Polska.

Cele dalsze terapii logopedycznej:

- ćwiczenia domyknięcia ust,
- nauka prawidłowego oddychania,
- motywowanie do komunikacji,
- nauka porozumiewania się za pomocą prostych słów,
- nauka niewerbalnego porozumiewania się w postaci gestów, mimiki, postawy ciała,
- wprowadzenie alternatywnych metod komunikacji,
- wprowadzanie ciszy motorycznej.

Cele bliższe terapii ogólnorozwojowej:

- konieczność konsultacji dietetycznej ze względu na niską masę urodzeniową oraz trudności z jedzeniem i mały przyrost masy i długości ciała, trzeba zwracać uwagę na pory karmienia, bo dziecko ma rozregulowany rytm dnia i nocy i często potrafi nie spać,
- terapia metodą Wojty,

- terapia metodą NDT Bobath,
- rozkowanie, gniazdkowanie do linii środka w celu rozwoju propriocepcja, integracji sensorycznej,
- stymulacja słuchowa,
- stymulacja wzrokowa,
- stymulacja dotykowa, mimo że często dziecko nie lubi takiego kontaktu.

Cele dalsze terapii ogólnorozwojowej :

- trzeba dbać o to, żeby raczej nie było samo, bo zwiększa to pojawiania się stereotypii,
- zwracanie uwagi na korzystny wpływ zapisania dziecka do placówki oświatowo-rehabilitacyjnej, a nie na nauczanie w domu,
- obserwacja w zakresie wystąpienia padaczki, pomimo prawidłowego zapisu EEG,
- opieka ortodontyczna i stomatologiczna ze względu na małą, wysuniętą do przodu żuchwę oraz wysokie zagrożenie próchnicą ze względu na refluks,
- terapia psychologiczna i psychiatryczna związana z zaburzeniami rozwoju charakterystycznymi dla autyzmu: niechęć do kontaktu, brak kontaktu wzrokowego, zaburzenia kompulsywne i stereotypowe, trudności w dotarciu do osoby, autoagresja
- kompleksowa stymulacja całościowego rozwoju dziecka,
- terapia ręki,
- integracja sensoryczna,
- rehabilitacja ruchowa,
- zajęcia rewalidacyjne,
- nauka samoobsługi,
- konsultacja ginekologiczna – występują cykle miesięczne, zespół napięcia przedmiesiączkowego, konieczna jest terapia hormonalna, bo dziewczynki są płodne .

Bibliografia:

1. Buchnat M., Pawelczak K., *Nieznane? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi*, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu, Poznań 2013.
2. Korniszewski Lech, *Dziecko z zespołem wad wrodzonych. Diagnostyka dysmorfologiczna*, Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2005.
3. Krajewska-Walasek M., *Zespół Corneli de Lange w praktyce klinicznej.*, w: *Standardy Medyczne*, T.3. 2006.
4. Krajewska-Walasek M., *Wybrane aspekty kliniczne zespołu Corneli de Lange w praktyce medycznej*, w materiałach z VII Sympozjum Naukowego z 28-30 kwietnia 2006 r. pt. „Możliwości wspomagania rozwoju osób z zespołami uwarunkowanymi genetycznie”.
5. Materiały Stowarzyszenia CDLS Polska na stronie internetowej:
<http://www.paluki.pl/cdls/2.phtml>.