

Agnieszka Hamerlińska

Instytut Nauk Pedagogicznych, Wydział Filozofii i Nauk Społecznych,
Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu
ORCID: 0000-0002-9305-5793
<https://doi.org/10.26881/ndps.2023.51.06>

Joanna Kędzierska

Katedra Fizjoterapii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu
ORCID: 0000-0002-6902-7389
<https://doi.org/10.26881/ndps.2023.51.06>

Sabina Schubert-Greń

Katedra Fizjoterapii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu
ORCID: 0009-0008-4470-2633
<https://doi.org/10.26881/ndps.2023.51.06>

Diagnoza i rozwój dziecka z holoprosencefalią a efekty interdyscyplinarnego podejścia terapeutycznego. Studium przypadku

Artykuł dotyczy opisu zastosowanego postępowania terapeutycznego wobec dziecka z niepełnosprawnością sprzężoną powstałą na skutek rzadkiej choroby genetycznej, jaką jest holoprosencefalia. W tekście na początek zawarto opis: typów, objawów, przyczyn, leczenia oraz rokowania w przypadku tejże wady mózgu, a następnie przedstawiono studium przypadku 3,5-letniego dziecka. Postępowanie terapeutyczne w odniesieniu do dzieci z holoprosencefalią jest rzadko eksplorowane badawczo. Główną przyczyną braku doniesień w literaturze naukowej na ten temat jest przedwczesna śmierć podmiotów rozważań.

Słowa kluczowe: holoprosencefalia, niepełnosprawność sprzężona, studium przypadku, terapia logopedyczna, fizjoterapia

Diagnosis and development of a child with holoprosencephaly in relations to the effects of an interdisciplinary approach. Study case

The article describes the therapeutic procedure applied to a child with multiple disabilities resulting from a rare genetic disease, holoprosencephaly. The text begins with a description of the types, symptoms, causes, treatment and prognosis of this brain defect, and then presents a case study of a 3.5-year-old child. Therapeutic treatment of children with holoprosencephaly is rarely explored

in research. The main reason for the lack of reports in the scientific literature on this subject is their premature death.

Key words: holoprosencephaly, multiple disabilities, case study, speech therapy, physiotherapy

Wprowadzenie

Holoprosencefalia (HPE) to przykład choroby rzadkiej, której konsekwencją jest niepełnosprawność sprzężona. W niniejszym artykule zostaną opisane typy holoprosencefalii, jej objawy, przyczyny, postępowanie lecznicze oraz rokowania. Następnie zostanie przedstawione studium przypadku dziecka z jednokomorowym przodomózgowiem. Opis ten będzie się składać z historii choroby oraz charakterystyki interdyscyplinarnego podejścia terapeutycznego, zastosowanego wobec badanego dziecka, a także podsumowania efektów terapii.

Holoprosencefalia (HPE) – przodomózgowie jednokomorowe

Nazwę ‘holoprosencefalia’ tłumaczy się jako ‘całe przodomózgowie’ (Sarwar 1985). Jest to ciężka choroba wrodzona mózgu o bardzo złym rokowaniu, polegająca na braku podziału przodomózgowia na dwa odrębne płaty podczas okresu płodowego, między 3 a 4 tygodniem ciąży (Ionescu i in. 2018). Ma to wpływ na ostateczny kształt i funkcjonowanie mózgu. Szacuje się występowanie tej choroby 1 na 250 zarodków oraz 1 na 10 000 urodzeń (Orioli i in. 2010). Holoprosencefalię można wykryć już w pierwszym trymestrze ciąży za pomocą badania USG oraz MRI (Kousa i in. 2018). Wyróżnia się trzy podstawowe typy prosencefalii:

- alobarna – najczęściej występująca;
- semilobarna – typ pośredni;
- lobarna – najrzadziej występująca (Dubourg i in. 2007).

Ponadto wyodrębnione zostały dodatkowe, łagodniejsze warianty holoprosencefalii – MIHV (*middle interhemispheric variant*), czyli wariant pośrodkowy międzykulowy oraz mikroforma. Wszystkie wymienione typy różnią się między sobą stopniem podziału przodomózgowia i rozwoju struktur z nim związanych, a co za tym idzie – złożonością niepełnosprawności, stopniem niepełnosprawności intelektualnej i rokowaniem (Al-Tubaikh i in. 2009, Solomon i in. 2010).

Holoprosencefalia przyczynia się do powstania niepełnosprawności sprzężonej. Do objawów holoprosencefalii należą:

- a) wady centralnego układu nerwowego;
- b) dysmorfia twarzy;
- c) zaburzenie gastrologiczne;
- d) zaburzenia endokrynologiczne;
- e) inne – tab.1 (Debourg i in. 2007; Chen 2006; Monteagudo 2020).

Tabela 1. Objawy holoprosencefalii

Objawy holoprosencefalii	
Wady centralnego układu nerwowego	<ul style="list-style-type: none"> – mikrocefalia (małogłowie); – wodogłowie – hipotonia – spastyczność – ruchy mimowolne – anosmia – przepuklina oponowo-rdzeniowa – padaczka – hipernatremia neurogenna – niepełnosprawność intelektualna
Dysmorfia twarzy	<ul style="list-style-type: none"> – cyklopia – etmocefalia – cebocefalia – hipoteloryzm – hipoplazja nosa – agenezja szczęki (m.in. rozszczep wargi oraz podniebienia, nieprawidłowy wzrost oraz umiejscowienie zębów)
Zaburzenia gastrologiczne	<ul style="list-style-type: none"> – problemy z przelknięciem – refluks – zaparcia – przepuklina pępkowa
Zaburzenia endokrynologiczne	<ul style="list-style-type: none"> – niedorozwój tarczycy – cukrzyca – hipogonadyzm – zaburzenia elektrolitowe – moczówka prosta
Inne	<ul style="list-style-type: none"> – zaburzenia sercowo-naczyniowe – wady nerek – niestabilność temperatury ciała – zaburzenia snu – zniekształcone kończyny

Źródło: Debourg i in. 2007; Chen 2006; Monteagudo 2020.

Najczęstszą przyczyną powstania holoprosencefalii jest wada genetyczna – ok. 45% urodzonych dzieci z HPE (Nanniet i in. 2000). Najliczniejszą grupę pacjentów z HPE obciążonych genetycznie stanowią osoby z trisomią 13 (Kruszka i in. 2018). Dubourg i in. (2018) piszą o co najmniej 17 genach odpowiedzialnych za powstawanie HPE (Dubourg i in. 2018). Roessler i in. (2008) badając geny związane z występowaniem HPE piszą jakoby wada genu ZIC2 (zlokalizowanego w 13q32) była jedną z najczęstszych przyczyn genetycznych powstania holopro-

sencefalii – tzw. HPE5. Co więcej, z obserwacji Solomona (2010) wynika, że mutacja genu *ZIC2* jest odpowiedzialna za wystąpienie holoprosencefalii semilobarnej. Przyczynami powstania holoprosencefalii mogą być również cukrzyca matki, palenie przez nią tytoniu i spożywanie alkoholu, przyjmowanie niektórych leków czy przebyte infekcje, jak np. toksoplazmoza (Stashinko i in. 2004).

Obraz kliniczny HPE może różnić się wśród chorych w zależności od jego typu, czyli od stopnia podziału przodomózgowia, a także od przyczyny (np. rodzaju wady genetycznej), co wpływa na złożoność objawów chorobowych oraz stopień niepełnosprawności. Najgorsze rokowanie jest u dzieci z holoprosencefalią alobarną, uznawaną za chorobę o wysokiej śmiertelności. Poza tym w takim typie HPE bardzo często występują najsilniejsze cechy dysmorfii twarzy (cyklopia, etmocefalia, cebocefalia). Wówczas dochodzi do obumarcia płodu lub śmierci w pierwszych miesiącach życia. Trudno jednak przewidzieć dokładny czas czy konkretną przyczynę zgonu. Zazwyczaj stan ten wynika z nieprawidłowego funkcjonowania ośrodków mózgu zawiadujących oddychaniem i pracą serca. Podobnie jest z często nawracającymi infekcjami bakteryjnymi czy wirusowymi, np. w układzie oddechowym, które mogą stać się przyczyną śmierci (Barr et al. 1999).

Stashinko opisuje jednak badanie, w którym średnia życia obserwowanych dzieci z alobarną holoprosencefalią wynosiła 2 lata (Stashinko 2004). Solomon (2010) pisze w swojej pracy, że bywają dzieci z alobarną holoprosencefalią, z cechami dysmorfii nieobecnyymi bądź występującymi w niewielkim zakresie. Dzieci te nie są jednak w stanie chodzić ani nawet siadać samodzielnie. Dzieci, u których występuje semilobarna HPE, mają większe szanse na przeżycie: o ile dożyją pierwszego roku – ich możliwości dalszego rozwoju są znacznie większe. Istnieje jednak u nich ryzyko zgonu na skutek powikłań związanych z HPE, np. zachłyśnięcie się treścią pokarmową (z powodu problemów z przełykaniem), zaburzeń endokrynologicznych czy wad sercowo-naczyniowych. Co ważne, dzieci te mogą wytworzyć lepsze mechanizmy komunikacji z otoczeniem w porównaniu do dzieci o typie alobarnym. W komunikacji wykorzystują ruch gałek ocznych, gesty, metody obrazkowe itp. (Levey i in. 2010). Podobnie jednak jak dzieci z typem alobarnym HPE nie są w stanie samodzielnie się poruszać i są uzależnione od wózka inwalidzkiego. Lobarna holoprosencefalia jest natomiast formą o najłagodniejszym przebiegu z dotychczas opisanych. Dzieci z taką formą HPE mogą osiągnąć wiek dojrzały. Możliwe jest chodzenie samodzielnie lub przy udziale osób asystujących oraz opanowanie prostych form mowy. Jednak niemal zawsze diagnozowana jest u nich niepełnosprawność intelektualna czy chociażby zaburzenia psychiczne manifestujące nadpobudliwością, brakiem cierpliwości, agresją czy depresją (Sarwar 1985; Weiss 2018; Hahn i in. 2004).

Postępowanie lecznicze i terapeutyczne w przypadku osób z holoprosencefalią jest uzależnione od stopnia wady mózgu, a w związku z tym od zaistniałych

powikłań. Wszystkie wdrażane procedury mają za zadanie utrzymać dziecko przy życiu, spowodować, by nie cierpiało z bólu oraz by nie dochodziło do dalszych powikłań. Jeżeli HPE towarzyszy wodogłowiu, konieczny może się okazać neurochirurgiczny zabieg zastawkowania (Sarica i in. 2018). Zaburzenia w pobieraniu pokarmu występują u ok. 2/3 dzieci z holoprosencefalią alobarną i semilobarną. Problemem dotyczy zarówno przeszkód anatomicznych, jak np. rozszczep wargi i podniebienia, ale także ryzyka zachłyśnięcia się treścią pokarmową z racji wadliwej jej podaży do przetyku. By zmniejszyć to ryzyko część dzieci musi być karmiona sondą. Należy jednak bardzo zwracać uwagę na prawidłowy wzrost masy ciała i unikać niedożywienia. Prawidłowe odżywienie i nawodnienie minimalizują objawy hipernatemii, która bardzo często występuje w przypadku HPE (Javad i in. 2013). Jeśli natomiast hipernatemia jest skutkiem moczówki prostej, może okazać się konieczne włączenie leczenia hormonalnego. Gdy u dziecka występuje niedrożność dróg oddechowych z powodów anatomicznych niekiedy konieczne jest założenie rurki tracheotomijnej oraz podłączenie wentylacji mechanicznej. Z powodu częstego zapalenia płuc konieczna jest farmakoterapia (także w formie wziewnej) oraz rehabilitacja oddechowa klatki piersiowej. Zaburzenia rytmu snu można leczyć farmakologicznie podając dziecku preparaty z melatoniną. Natomiast w terapii zaburzeń ruchowych wykorzystuje się rehabilitację, stabilizatory, farmakoterapię, a w skrajnych przypadkach operacyjne zabiegi ortopedyczne (Levey i in. 2010). Zdarzają się osoby z wysoko funkcjonującym HPE (odmiana MIHV), które dożywają wieku dojrzałego i potrafią się porozumiewać, czytać i pisać (Virta i in. 2016). Jednak każde dziecko urodzone z HPE wymaga bardzo intensywnej opieki zarówno rodziców, jak i lekarzy specjalistów (np. kardiolog, neurolog, neurochirurg, endokrynolog, gastroenterolog, genetyk, laryngolog, audiolog, chirurg szczękowy itp.) oraz terapeutów (fizjoterapeuta, neurologopeda, oligofrenopeda, psycholog).

Studium przypadku dziecka z holoprosencefalią

Przedmiotem badania była diagnostyka oraz rozwój dziecka płci żeńskiej z holoprosencefalią, a także organizacja opieki terapeutycznej, która została mu zapewniona. Celem teoretycznym badania było opisanie diagnostyki oraz rozwoju dziecka, a także podjętej interdyscyplinarnej terapii. Postawiono następujące pytania badawcze:

1. Jak przebiegała ciąża i rozwój badanego dziecka w okresie prenatalnym?
2. Jaki typ i jakie objawy holoprosencefalii zostały zdiagnozowane u badanego dziecka?

3. Jakie działania leczniczo-terapeutyczne zostały podjęte w toku życia dziecka i jakie były ich efekty?

Przyjęto strategię badań jakościowych, zastosowano studium przypadku. Technika badań był: wywiad (przeprowadzony z matką dziecka, fizjoterapeutą i logopedą) oraz analiza źródeł (analizowano dokumenty medyczne dostarczone przez rodziców). Cały proces badawczy trwał około 3 miesięcy.

Wyniki badań własnych

Przedstawiane dziecko w momencie badania osiągnęło 3 lata i 2 miesiące. Pochodzi z rodziny pełnej. Matka i ojciec dziewczynki są osobami pracującymi, dzielą się opieką nad córką. Dziewczynka pochodzi z drugiej ciąży, drugiego porodu (u jej starszego o trzy lata brata nie zdiagnozowano chorób przewlekłych czy też zaburzeń rozwojowych). Ponadto ma także młodszego brata (pół roku), także zdrowego. W momencie narodzin dziewczynki matka miała 32 lata, ojciec 34. Rodzice są niespokrewnieni, bez nałogów. Występuje u nich niezgodność serologiczna (ojciec Rh+, matka Rh-). U matki w trakcie trwania ciąży zdiagnozowano niedoczynność tarczycy i wielowodzie. Zalecono jej zażywanie: Letrox 50 na tarczycę, witaminy dla ciężarnych, a z powodu wystąpienia niezgodności serologicznej w układzie anty RhD podano w trakcie ciąży immunoglobulinę anty-D.

Przebieg ciąży i rozwój płodu

Początek obserwacji klinicznej płodu dała błędna diagnoza ginekologa prowadzącego ciążę, który orzekł ciążę bliźniaczą syjamską. Dalsze badania prowadzone w szpitalu w woj. kujawsko-pomorskim wykazały ciążę pojedynczą, lecz z podejrzeniem wady OUN płodu. W obrazie USG widoczny był nieprawidłowy obraz mózgowia: brak podziału na półkule, niewykształcone obustronnie płaty czołowe oraz nieprawidłowy obraz twarzy. Zaobserwowana wada przodomózgowia była powodem do przeprowadzenia badań genetycznych w 15 tygodniu ciąży. Wykonano amniopunkcję genetyczną, a pobrany płyn owodniowy poddano analizie metodami PB-01 (FISH) oraz PB-04 (prążkowanie GTG). Na podstawie oceny cytogenetycznej komórek płynu owodniowego stwierdzono u płodu nieprawidłowy kariotyp żeński z delecją interstycjalną długiego ramienia chromosomu 13 pary w regionie 13q32.1q34. Dalsza diagnoza była prowadzona w Instytucie Centrum Zdrowia Matki Polki – w Zakładzie Kardiologii Prenatalnej i w Zakładzie Diagnostyki i Profilaktyki Wad Wrodzonych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi. Przeprowadzone badania USG genetyczne oraz echo serca wykazały: kardiomegalię – powiększoną sylwetkę serca VSD – ubytek w przegrodzie międzykomo-

rowej (w odcinku przykoniuszkowym), CHD, wysięk osierdziowy. Potwierdzono także nieprawidłowy obraz OUN w postaci holoprosencephalii półpłatowej tzw. semilobarnej.

Rodzicom przedstawiono dwie możliwości postępowania – kontynuację ciąży i monitorowanie płodu w Zakładzie Kardiologii Prenatalnej Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, bądź przerwanie ciąży zgodnie z wytycznymi ustawy z dnia 7 stycznia 1993 r., art. 4a.1. dopuszczającej przerwanie ciąży, o ile „badania prenatalne lub inne przesłanki medyczne wskazują na duże prawdopodobieństwo ciężkiego i nieodwracalnego upośledzenia płodu albo nieuleczalnej choroby zagrażającej życiu”. W obu przypadkach zalecono rodzicom wsparcie psychologiczne. Rodzice zdecydowali się doprowadzić ciążę do końca.

Stan dziecka po urodzeniu

Na podstawie analizy dokumentacji medycznej uzyskano dane na temat badanego dziecka. Dziewczynka urodziła się o czasie (40 tydzień), samoistnie, siłami natury. Masa urodzeniowa wynosiła 3600 g, długość ciała 58 cm, obwód głowy 31 cm, obwód klatki piersiowej 37 cm. Dziecko podczas porodu było przytomne, wydolne krążeniowo i oddechowo. Uzyskało 10 pkt. w skali Apgar.

Na skutek występującej wady mózgu u dziewczynki odnotowano: małogłowie, dysmorfie twarzoczaszki, wadę serca, głęboki niedosłuch, opóźniony rozwój psychoruchowy, dodatkowo występowały zaburzenia gospodarki mineralnej. Rodzicom zalecono zapisanie dziecka do hospicjum domowego oraz opiekę w poradni: genetycznej, neurologicznej, kardiologicznej, foniatryczno-audiologicznej, okulistycznej. Ponadto zalecono jak najszybsze wdrożenie rehabilitacji i terapii logopedycznej.

Podjęte badania diagnostyczne

W celu ratowania życia dziecka oraz mając na uwadze jego przyszłą niewątpliwą niepełnosprawność prowadzono szereg różnych diagnoz: genetycznych, neurologicznych, kardiologicznych oraz laryngologicznych.

Diagnoza genetyczna

W pierwszym miesiącu życia dziecka wykonano badanie kariotypu konstytucyjnego z próbki pobranej krwi obwodowej. Zastosowano metodę PB-03 (prążkowanie GTG). W badaniu techniką GTG we wszystkich analizowanych metafazach stwierdzono nieprawidłowy kariotyp żeński z delecją interstycjalną długiego

ramienia chromosomu 13, co potwierdza wynik aCGH. Ponadto w trzech metafazach na 32 analizowane (9,4%) zaobserwowano spontaniczne złamania chromosomów, które mogły wskazywać na niestabilność materiału genetycznego wrodzoną (zespół niestabilności) lub spowodowaną narażeniem na czynniki środowiskowe, leki, RTG, inne.

Diagnoza neurologiczna

Przeprowadzone w drugim miesiącu życia dziecka badanie za pomocą rezonansu magnetycznego bez i ze wzmocnieniem kontrastowym wykazało wadę OUN pod postacią holoprosencefalii (pojedyncza szeroka komora z częściowo wykształconymi rogami skroniowymi, brak przegrody przezroczystej, brak podziału półkul mózgowia z brakiem szczeliny międzypółkulowej, brak rozdziału podstawy i wzgórz, brak ciała modzelowatego). Ponadto, wodociąg oceniono jako prawidłowy, komora 4 poszerzona i połączona z rozległą przestrzenią płynną w tylnej jamie czaszki. Odcinkowo wykształcona zatoka strzałkowa górna, niewykształcona dolna, hipoplazja tętnicy kręgosłupowej prawej. Ubytek zakontrastowania w spływie zatok niósł za sobą podejrzenie rozbudowanej ziarnistości pajęczynówki. Przysadka mózgowa była typowa dla wieku bez zmian ogniskowych, zróżnicowana prawidłowo na część nerwową i gruczołową, małowłowie. Poza tym w badaniu neurologicznym zauważono tendencję do odgięciowego ułożenia i asymetrii dziecka (skracało na lewy bok), pływające gałki oczne, brak reakcji wzrokowych, wygórowane odruchy oraz wzmożone napięcie w kończynach dolnych, a w kończynach górnych napięcie nieco obniżone.

Podczas badania neurologicznego w siódmym miesiącu życia dziecko skupiało już wzrok, uśmiechało się, nawiązywało kontakt emocjonalny, głużyło. Jednocześnie dziecko nie sięgało po zabawki, nie przetaczało się wokół własnej osi. Próba trakcyjna była ujemna, w pronacji podpór na przedramionach był niski, zauważono przetrwały odruch toniczny szyjny symetryczny oraz wzmożone napięcie kończyn. Ponadto neurolog zwrócił uwagę na wygórowane odruchy głębokie. Dodatkowo występował problem z regulacją temperatury ciała w postaci spontanicznych, nieadekwatnych do warunków otoczenia objawów wyziębienia lub przegrzania, bez ujawnienia wahań wartości temperatury. Dziewczynka miewała często chłodne dłonie.

Na podstawie badania neurologicznego ponowionego w wieku około 2 lat – potwierdzono znaczne opóźnienie rozwoju psychoruchowego.

Diagnoza kardiologiczna

U obserwowanego dziecka rozpoznano wrodzoną wadę serca pod postacią mnogich ubytków mięśniowej przegrody międzykomorowej i ubytku wtórnej części przegrody międzyprzedsionkowej. Wykonane badanie echa serca w pierwszym miesiącu życia dziewczynki wykazało duży (średnicy 7 mm) ubytek części wtórnej przegrody międzyprzedsionkowej z przepływem lewo-prawym. W połowie części mięśniowej przegrody międzykomorowej na wysokości wiązki pośredniej szczelinowaty zauważono ubytek (1,5 mm średnicy) z przepływem lewo-prawym, niedomykalność trójdzielną umiarkowaną. Zaobserwowano także cechy przeciążenia prawej (przewaga elektryczna komory prawej) i zaburzenia przewodzenia śródkomorowego. Jednocześnie kurczliwość serca oceniono jako prawidłową.

Dodatkowo wykryto u badanego dziecka zaburzenia gospodarki mineralnej (zaburzenia jonowe) mające istotny wpływ na pracę serca:

- hiperchloremia (podwyższone chlorki w surowicy norma 101–109, wyniki w okolicy 123 H mmol/l) z normokaliemią (potas w normie);
- hopernatremia (podwyższony sód w surowicy norma 136–146, wyniki w okolicy 162 H mmol/l) – moczówka prosta;
- hiperaldosteronemia (za dużo aldosteronu).

Wartości cukru oraz wapnia w pobranej krwi nie wybiegały poza normę.

Diagnoza laryngologiczna

Obserwowane dziecko od urodzenia nie wykazywało reakcji na głośne dźwięki. W drugim miesiącu życia badana została skierowana na Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii Dziecięcej Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego w Bydgoszczy z podejrzeniem niedosłuchu. Badania przeprowadzone na oddziale: badanie potencjałów wywołanych z pnia mózgu (ABR), badanie potencjałów stanu ustalonego (ASSR), otoemisja akustyczna, audiometria impedancyjna potwierdziły obustronny głęboki niedosłuch zmysłowo-nerwowy. Stwierdzono, że dziecko może słyszeć dźwięki dopiero od wartości 110 dB. W szóstym miesiącu życia dziecku zostały dobrane aparaty słuchowe. „Zaaparatowanie” dziecka zdaniem rodziców przyniosło poprawę w funkcjonowaniu córki (w zestawie mikrofon łączący się bezpośrednio z aparatami poprzez Bluetooth w celu wyostrenia głosu osoby mówiącej i uniknięcia zewnętrznych zakłóceń, wykorzystywany do prowadzenia terapii narządu słuchu).

Opinie, zaświadczenia, orzeczenia

Dziecko ze względu na rodzaj i stopień zaawansowania schorzenia wymagało (i wymaga do dziś) stałego współudziału opiekuna dziecka w procesie leczenia, rehabilitacji i edukacji oraz zapewnienia stałej lub długotrwałej pomocy w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji, co uzasadniło zaliczenie do grupy osób z niepełnosprawnością.

W wieku trzech miesięcy przyznano dziewczynce świadczenie w postaci możliwości uczestnictwa we Wczesnym Wspomaganiu Rozwoju (WWR), gdzie zalecono terapię neurologopedyczną, intensywną rehabilitację ruchową, stymulowanie zaburzonych funkcji rozwoju psychoruchowego poprzez stymulację polisenso-ryczną, pobudzanie motoryki dużej, stymulowanie działań poznawczych.

Plan postępowania terapeutycznego

Rodzice badanego dziecka zadbali o zorganizowanie terapii neurologopedycznej i fizjoterapeutycznej niemalże od momentu jego narodzin. Terapie w ramach WWR prowadzone były w formie indywidualnej, regularnie w wymiarze 2 godzin tygodniowo (1 godzina fizjoterapii oraz 1 godzina terapii neurologopedycznej) za wyjątkiem okresów infekcyjnych, które wiązały się ze znaczącą absencją dziecka. Dziecko pozostawało pod opieką terapeutyczną równolegle w kilku ośrodkach, fundacjach korzystając ze szerokiego spektrum terapii. W ramach WWR w dwóch pierwszych latach życia dziecka wyznaczono konkretne cele terapeutyczne (tab. 2).

Tabela 2. Cele terapeutyczne realizowane w ramach WWR u dziecka z holoprosencefalią a czas trwania terapii

Sfera oddziaływań terapeutycznych	Plany terapeutyczne – pierwszy rok terapii (1–2 r.ż. dziecka)	Plany terapeutyczne – drugi rok terapii (2–3 r.ż. dziecka)
Komunikowanie się z otoczeniem	<ul style="list-style-type: none"> – stymulacja funkcji oralnych – aktywizowanie prawidłowego połykania – rozwijanie umiejętności pokarmowych; – rozwijanie bazowych umiejętności omunikacyjnych 	<ul style="list-style-type: none"> – wprowadzenie komunikacji z wykorzystaniem urządzenia C-eye – stymulacja obszaru orofacjalnego – poprawa sposobu pobierania pokarmu i picia
Rozwój psychomotoryczny	<ul style="list-style-type: none"> – samodzielne przemieszczanie się przez obroty i pivoty – uczenie, doskonalenie umiejętności zabawy, manipulowania przedmiotami – zapobieganie pojawianiu się niekorzystnych wzorców ruchowych 	<ul style="list-style-type: none"> – zapobieganie pojawianiu się niekorzystnych wzorców ruchowych – zapobieganie pojawianiu się zmian wtórnych – dostarczanie wrażeń przedsionkowych

	– zapobieganie pojawianiu się zmian wtórnych	– dostarczanie wrażeń dotykowych oraz proprioceptywnych – doskonalenie jakości kontroli głowy i tułowia – doskonalenie umiejętności obracania głowy w stronę interesującego obiektu
Funkcje poznawcze	– rozwijanie uwagi – rozwijanie zainteresowania otoczeniem;	– rozwijanie uważności słuchowej (dźwięk: jest-nie ma) – dostarczanie wrażeń słuchowych – rozwijanie zainteresowania zabawkami
Rozwój społeczno- -emocjonalny	– rozwijanie poczucia tożsamości – rozwijanie poczucia akceptacji i bezpieczeństwa	– doskonalenie umiejętności nawiązywania kontaktu wzrokowego – zapewnienie dziecku poczucia bezpieczeństwa podczas zajęć

Źródło: opracowanie własne.

W celu osiągnięcia wyznaczonych celów terapii na przestrzeni dwóch lat życia dziecka, korzystano z następujących metod terapeutycznych – NDT Bobath Baby, terapii zabawy, tapecingu terapeutycznego, elementów metody ustno-twarzowej, metody werbo-tonalnej, treningu bazowych umiejętności komunikacyjnych, treningu karmienia. Dodatkowo dziecko za zgodą kardiologa było prowadzone metodą Vojty.

Terapia neurologopedyczna

Podczas badania neurologopedycznego przeprowadzonego w pierwszym miesiącu życia zweryfikowano odruch ssania, szukania oraz reakcji lateralnej (czubek języka przesuwał się minimalnie przekraczając linię środka, podążał za bodźcem – szpatułką, palcem). Proces ssania określono jako zaburzony, nieprawidłowy (dziecko ssało powoli, niechętnie, leniwie). Dziewczynka wykazywała odruchową nadmierną reakcję wymiotną. Jednocześnie ustalono, że dziewczynka ma być karmiona doustnie. Na początek zalecono intensywną stymulację języka przez masaż przed każdym karmieniem. Miały one na celu utrwalenie prawidłowego ssania oraz przesunięcie odruchu wymiotnego za linię środka języka. W późniejszym czasie terapia neurologopedyczna była pogłębianą o trening jeżdżenia, stymulację narządów jamy ustnej, wykonywanie ćwiczeń biernych kompleksu ustno-twarzowego oraz ćwiczenia w nawiązywaniu komunikacji. Biorąc pod uwagę wadliwą budowę mózgu zakładano wdrożenie komunikacji alternatywnej.

Fizjoterapia

Fizjoterapia w ramach wczesnego wspomaganie rozwoju była zgodna z koncepcją neurorozwojową NDT Bobath, zawierała również elementy terapii mobilizacji tkanek miękkich. Elementem postępowania fizjoterapeutycznego był również dobór sprzętu i zaopatrzenia ortopedycznego. Ważnym elementem terapeutycznym była wczesna i regularna pionizacja, pozycjonowanie oraz zabezpieczenie układu ruchu przed deformacjami.

Wyniki prowadzonego procesu terapeutycznego

W rezultacie po pierwszym i po drugim roku uczęszczania na Wczesne Wspomaganie Rozwoju u badanej dziewczynki prowadzący fizjoterapeuta i neurologopeda zaobserwowali efekty terapii w zakresie rozwoju poszczególnych sfer (tab. 3).

Tabela 3. Efekty postępowania terapeutycznego dziecka z holoprosencefalią

Sfera oddziaływań terapeutycznych	Efekty postępowania terapeutycznego po 1 roku realizacji WWR (2 r.ż. dziecka)	Efekty postępowania terapeutycznego po 2 roku realizacji WWR (3 r.ż. dziecka)
Komunikowanie się z otoczeniem	<ul style="list-style-type: none"> – komunikacja z dzieckiem oparta jest na odczytywaniu sygnałów z ciała oraz wokalizacji – dziecko nie fiksuje wzroku na przedmiotach, nie wodzi za nimi 	<ul style="list-style-type: none"> – komunikacja nadal oparta jest na odczytywaniu sygnałów z ciała oraz wokalizacji – dziewczynka nie dokonuje kalibracji na urządzeniu C-eye, ale potrafi krótką chwilę ufiksować wzrok na ekranie – dziecko wokalizuje, wydaje więcej dźwięków – dziecko celowo przywołuje uwagę dorosłego wydawanym dźwiękiem – dziecko częściej uśmiecha się podczas aktywności, które lubi
Rozwój psychomotoryczny	<ul style="list-style-type: none"> – postępy w postaci lepszej kontroli głowy; - utrzymanie głowy w osi przez dłuższy czas – większa aktywność w ruchu przetaczenia – w pozycji siedzącej dziewczynka utrzymuje głowę blisko osi ciała <p>Komentarz: Kontrola motoryczna nadal zaburzona Rozkład i dystrybucja napięcia mięśniowego dziewczynki kształtuje a się na poziomie hipotonii centralnej oraz hipertonii obwodowej. Dziecko włącza w kontrolę głowy i tułowia nieprawidłowy wzorzec wyprostny.</p>	<ul style="list-style-type: none"> – częstsza i dłuższa aktywizacja głowy – dłuższe utrzymywanie kontroli pozycji głowy w przestrzeni w siadzie – do kontroli głowy najczęściej nadal używany nieprawidłowy wzorzec wyprostny – zakresy ruchu dużych stawów są zachowane, pełne – dziewczynka nie sygnalizuje dolegliwości bólowych ze strony narządu ruchu – dziewczynka toleruje stymulację przedścionkową na piłce oraz bujaskach, akceptuje ruch

		<ul style="list-style-type: none"> – dziecko wykonuje więcej ruchów spontanicznych, są mniej chaotyczne, bardziej zorganizowane – aktywność antygravitacyjna głowy w płaszczyźnie strzałkowej jest nieco większej jakości
Funkcje poznawcze	<ul style="list-style-type: none"> – dziecko zdaje się reagować na niektóre dźwięki mowy czy instrumentów – wykazywanie zadowolenia podczas masażu w rytm muzyki – chwilowa fiksacja wzroku na pokazywanych przedmiotach – zauważalne wyraźne pobudzenie podczas masażu, dotykaniu różnych faktur – otwieranie ust na widok łyżeczki – dziewczynka nie wyciąga rąk w kierunku zabawek 	<ul style="list-style-type: none"> – nastąpił rozwój ciekawości poznawczej – zauważalne większe zainteresowanie dźwiękami oraz ruchem w otoczeniu – dziewczynka fiksuje wzrok krótko, pole widzenia jest ograniczone – dziewczynka uśmiecha się podczas aktywności, które jej się podobają – dziecko sygnalizuje wokalizacją, że chce się napić czy, że jest głodna
Rozwój społeczno-emocjonalny	<ul style="list-style-type: none"> – dziecko stara się zwracać na siebie uwagę poprzez wydawanie dźwięków – dziecko coraz częściej się uśmiecha – dziecko swój dyskomfort zaczęło sygnalizować grymasem i krzykiem, a zadowolenie – uśmiechem i Gluzeniem – dziecko zdaje się czuć bezpiecznie w towarzystwie terapeutów (szybko uspokaja się brana na ręce) 	<ul style="list-style-type: none"> – dziecko przez dłuższą chwilę zatrzymuje wzrok na twarzy danej osoby – dziecko stara się częściej przywoływać uwagę osób z otoczenia poprzez wydawanie dźwięków – dziewczynka dużo się uśmiecha, częściej śmieje w głos – dziecko swój dyskomfort w udecydowany sposób sygnalizuje grymasem i krzykiem, zadowolenie – uśmiechem i gluzeniem

Źródło: opracowanie własne.

Opisując proces terapeutyczny badanego dziecka warto także wspomnieć, że korzystało ono z następującego zaopatrzenia ortopedycznego:

- ortozy kompresyjnej Therabody – dla zwiększenia czucia głębokiego tułowia oraz jego stabilizacji;
- od 1 roku życia ortozy na kończyny dolne typu AFO;
- od 1,5 roku życia ortozy kompresyjnej tułowia SPIO;
- od 1 roku życia z wózka specjalistycznego;
- od 1,5 roku życia specjalistycznej przyczepki rowerowej;
- od 1,5 roku życia multifunkcyjnego siedziska specjalistycznego i pionizatorów.

Należy zauważyć, że u badanego dziecka nadal nie ma stworzonego jednorodnego systemu komunikacji. Dodatkowo prowadzona obserwacja neurologopedyczna przedstawiła, że dziecko oddycha nieprawidłowym torem oddechowym – jama ustna dziewczynki przez większość czasu jest otwarta, co naraża ją na częste infekcje górnych i dolnych dróg oddechowych. Pozycja spoczynkowa

języka jest nieprawidłowa, ale podczas stymulacji dna jamy ustnej język dziecka utrzymuje pozycję horyzontalno-wertykalną przez bardzo krótką chwilę. Budowa anatomiczna jamy ustnej jest również zaburzona – u dziewczynki występuje ankyloglosja (bez wskazań do zabiegu frenulotomii z uwagi na zaburzenia w napięciu mięśniowym) oraz przodozgryz. Dziewczynka nadal wymaga dostosowania konsystencji posiłku (IDDSI 4). Rozwój ruchowy, poznawczy, społeczno-emocjonalny, komunikacyjny u dziewczynki w stosunku do rówieśników jest głęboko zaburzony.

Co warte spostrzeżenia, to informacje uzyskane z wywiadu przeprowadzonego z matką dziecka. Badana dziewczynka należy do spokojnych i wesołych dzieci. Dziecko wychowuje się ze starszym i młodszym bratem. Jest zaangażowana w życie rodzinne, uczestniczy w zabawach oraz we wspólnym spędzaniu czasu z rodziną. Zdaniem rodziców, to co sprawia jej przyjemność, to odczuwanie wibracji (np. podczas jazdy w przyczepce rowerowej lub autem); lubi być potrząsana i masowana (w szczególności po brzuchu, głowie, uszach). Rodzice zwracają także uwagę, że córka nie lubi silnego światła, wiatru oraz nie przepada za długim leżeniem; dopomina się uwagi otoczenia. Zdaniem rodziny dziewczynka sprawia wrażenie dziecka szczęśliwego – dużo się uśmiecha, całkiem dobrze sypia, ma apetyt, je i pije samodzielnie i jest radosna. Pod koniec wywiadu uzyskano informację, że dziewczynka rozpoczęła edukację w specjalistycznym przedszkolu.

Wnioski i podsumowanie

W pierwszym roku trwania terapii opisywanego dziecka z niepełnosprawnością sprzężoną na skutek holoprosencefalii, odbywającej się w ramach wczesnego wspomagania rozwoju, założenia terapeutyczne obejmowały cele trudne do zrealizowania. Ze względu w szczególności na brak literatury na eksplorowany temat oraz brak jednoznacznych standardów postępowania terapeutycznego, prowadzona rehabilitacja i terapia neurologopedyczna wynikała przede wszystkim z obserwacji objawów. Założenia terapeutyczne musiały zostać skorygowane w kolejnym roku terapeutycznym, aby zgodnie z zasadami tworzenia planu były realne, mierzalne, określone czasowo. Jednocześnie warto zwrócić uwagę na punkt wyjścia rehabilitowanego dziecka. W jego przypadku na samym początku chodziło o uratowanie życia. Równocześnie – rozpoczęła się walka o jego jakość. Zauważyć można, że mimo wystąpienia bardzo poważnej wady mózgu, przedstawiane dziecko w sferze fizycznej: może samodzielnie jeść i pić, oddycha naturalnie (nie musiało mieć wykonanej tracheostomii), siedząc – potrafi z pomocą utrzymać głowę; w sferze społecznej – obserwuje otoczenie, jest aktywnym członkiem rodziny, w sferze poznawczej – wokalizuje swoje podstawowe potrzeby

i wodzi wzrokiem za osobami z najbliższego otoczenia. Wszystkie wymienione umiejętności u badanego dziecka występują – aczkolwiek zgodnie z jego możliwościami.

Niewątpliwie olbrzymią rolę w procesie postępowania terapeutycznego odegrali nie tylko specjaliści, którzy pracują nad usprawnianiem dziecka, ale również jego rodzice. To oni stawili czoła wyzwaniu, jakim jest wychowywanie dziecka z głęboką niepełnosprawnością sprzężoną na skutek bardzo poważnej wady mózgu, jaką jest holoprosencefalia.

Bibliografia

- Al-Tubaikh J.A., Reiser M.F. (2009), *Holoprosencephaly* [w:] *Congenital Diseases and Syndromes* (s. 5–7), Springer-Verlag, Berlin, https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/tpqpll/alma991016813167006926.
- Barr Jr, M., Cohen Jr, M.M. (1999), *Holoprosencephaly survival and performance*, *American Journal of Medical Genetics*, 89(2): 116–120; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_69275486.
- Chen H. (2006), *Holoprosencephaly* [w:] *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling*, Humana Press, Totowa, New Jersey; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/tpqpll/alma991016815832306926.
- Dubourg C., Bendavid C., Pasquier L., Henry C., Odent S., David V. (2007), *Holoprosencephaly*, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2(1): 8–8; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_doaj_primary_oai_doaj_org_article_476c6e27840d4842a942372d09a3022c.
- Dubourg C., Kim A., Watrin E., de Tayrac M., Odent S., David V., Dupé V. (2018), *Recent advances in understanding inheritance of holoprosencephaly*, *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 178(2): 258–269; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_hal_primary_oai_HAL_hal_01812521v2.
- Hahn J.S., Plawner L.L. (2004), *Evaluation and management of children with holoprosencephaly*, *Pediatric Neurology*, 31(2): 79–88; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_66781611.
- Ionescu C.A., Calin D., Navolan D., Matei A., Dimitriu M., Herghelegiu C., Ples, L., (2018), *Alobar holoprosencephaly associated with a rare chromosomal abnormality: Case report and literature review*, *Medicine*, 97(29): e11521-e11521; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_pubmedcentral_primary_oai_pubmedcentral_nih_gov_6086508.
- Javad H., Al-Yarubi S., Chacko A.P., Sankhla D., Al-Futasi A., Abdelmogheth A.A., El-Naggari M. (2013), *Semilobar Holoprosencefalię z hipernatremią neurogeniczną: dwa nowe przypadki*, *Sultan Qaboos University Med J*, 13(3): E463–466; https://szukaj.bu.umk.pl/discovery/fulldisplay?docid=cdi_doaj_primary_oai_doaj_org_article_014ab3eedc204bc6872dcf9a57e11643&context=PC&vid=48OMNIS_UMKWT:UMK&lang=pl&search_scope=MyInst_and_CI&adaptor=Primo%20Central&tab=Everything&query=any,contains,Semilobar%20Holoprosencephaly%20javad&offset=0.

- Kousa, Y.A., du Plessis, A. J., Vezina G. (2018), *Prenatal diagnosis of holoprosencephaly*, American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics, 178(2): 206–213; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_2040766427.
- Kruszka P., Muenke M. (2018), *Syndromes associated with holoprosencephaly*, American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics, 178(2): 229–237; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_pubmedcentral_primary_oai_pubmedcentral_nih_gov_6125175.
- Levey E.B., Stashinko E., Clegg, N.J., Delgado M.R. (2010), *Management of children with holoprosencephaly*, American Journal of Medical Genetics. Part C: Seminars in Medical Genetics, 154C(1): 183–190; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_745977872.
- Monteagudo A. (2020), *Holoprosencephaly*, American Journal of Obstetrics and Gynecology, 223(6): B13–B16; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_2459346992.
- Nanni L., Croen L.A., Lammer E.J., Muenke M. (2000), *Holoprosencephaly: Molecular study of a California Population*, American Journal of Medical Genetics, 90(4): 15–319; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_crossref_primary_10_1002_SICI_1096_8628_20000214_90_4_315_AID_AJMG10_3_0_CO_2_Y.
- Orioli I.M., Castilla E.E. (2010), *Epidemiology of holoprosencephaly: Prevalence and risk factors*, American Journal of Medical Genetics. Part C: Seminars in Medical Genetics, 154C(1): 13–21; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_745977729.
- Respondek-Liberska M. (2009), *Kardiomegalia u płodu* [w:] M. Pietryga, J. Brązert (red.), *Podstawy praktycznej ultrasonografii w ginekologii i położnictwie* (s. 697–704), Exemplum, Poznań.
- Roessler E., Muenke M. (2010), *The molecular genetics of holoprosencephaly*, American Journal of Medical Genetics. Part C: Seminars in Medical Genetics, 154C(1): 52–61; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_pubmedcentral_primary_oai_pubmedcentral_nih_gov_2815021.
- Sarica C., Yucetas C., Ozen A., Ucler N., Konca C., Akar S. (2018), *Management Strategies for Hydrocephalus in Alobar Holoprosencephaly: A Case Report and Discussion*, Pediatric neurosurgery, 53(5): 337–341; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_karger_primary_489856.
- Sarwar M. (1985), *Holoprosencephaly* [w:] *Computed tomography of congenital brain malformations*, Warren H. Green, Inc.; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/tpqpl/alma991016772394406926.
- Solomon B.D., Mercier S., Vélez J.I., Pineda-Alvarez D. E., Wyllie A., Zhou N., Dubourg C., David V., Odent, S., Roessler E., Muenke M. (2010), *Analysis of genotype-phenotype correlations in human holoprosencephaly*, American Journal of Medical Genetics. Part C: Seminars in Medical Genetics, 154C(1): 133–141; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_pubmedcentral_primary_oai_pubmedcentral_nih_gov_2815217.
- Solomon B.D., Pineda-Alvarez D.E., Mercier S., Raam M.S., Odent S., Muenke M. (2010), *Holoprosencephaly flashcards: A summary for the clinician*, American Journal of Medical

- Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics", 154C(1): 3–7; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_hal_primary_oai_HAL_inserm_00462060v1.
- Stashinko E.E., Clegg, N.J., Kammann H.A., Sweet V.T., Delgado M.R., Hahn J.S., Levey E.B. (2004), *A retrospective survey of perinatal risk factors of 104 living children with holoprosencephaly*, American Journal of Medical Genetics, 128A(2): 114–119; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_66646241.
- Weiss K., Kruszka P.S., Levey E, Muenke M. (2018), *Holoprosencephaly from conception to adulthood*, American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics", 78(2): 122–127.
- Virta M., Launes J., Valanne L., Hokkanen L. (2016), *Adult with Middle Interhemispheric Variant of Holoprosencephaly: Neuropsychological, Clinical, and Radiological Findings*, Archives of Clinical Neuropsychology, 31(5): 472–479; https://szukaj.bu.umk.pl/permalink/48OMNIS_UMKWT/c5j2fe/cdi_proquest_miscellaneous_1815704079.