Potpomognuta komunikacija kod dječaka s kongenitalnom miopatijom

Sušilović, Ružica

Master's thesis / Diplomski rad

2017

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Zagreb, Faculty of Education and Rehabilitation Sciences / Sveučilište u Zagrebu, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet**

Permanent link / Trajna poveznica: https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:158:745675

Rights / Prava: In copyright / Zaštićeno autorskim pravom.

Download date / Datum preuzimanja: **2024-03-28**



Repository / Repozitorij:

Faculty of Education and Rehabilitation Sciences - Digital Repository







Sveučilište u Zagrebu

Edukacijsko – rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Poticanje komunikacije i jezika kod dječaka s kongenitalnom miopatijom

Ružica Sušilović

Zagreb, lipanj 2017.

Sveučilište u Zagrebu

Edukacijsko – rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Poticanje komunikacije i jezika kod dječaka s kongenitalnom miopatijom

Mentor: doc. dr. sc. Jasmina Ivšac Pavliša

Ružica Sušilović

Zagreb, lipanj 2017.

Izjava o autorstvu rada

Potvrđujem da sam osobno napisala rad „Poticanje komunikacije i jezika kod dječaka s kongenitalnom miopatijom“ i da sam njegova autorica.

Svi dijelovi rada, nalazi ili ideje koje su u radu citirane ili se temelje na drugim izvorima jasno su označeni kao takvi te su adekvatno navedeni u popisu literature.

Ružica Sušilović

Zagreb, 2017.

SAŽETAK:

Poticanje komunikacije i jezika kod dječaka s kongenitalnom miopatijom
Ružica Sušilović
Doc. dr. sc. Jasmina IvšacPavliša
Logopedija

Kongenitalna ili prirođena miopatija je izraz koji opisuje široki skup različitih neuromuskularnih poremećaja koji mogu postojati prilikom rođenja, ali najviše se odnosi na skupinu rijetkih, nasljednih bolesti mišića. Takve bolesti uzrokuju hipotoniju i slabost prilikom rođenja ili tijekom novorođenačkog razdoblja te u nekim slučajevima usporavaju motorički razvoj kasnije tijekom djetinjstva. Djeca s kongenitalnom miopatijom ne mogu komunicirati na uobičajeni način, stoga se mora osmisliti alternativan način izražavanja različitih stanja, želja i potreba djeteta, poput primjene različitih oblika potpomognute komunikacije. S obzirom da je pojam kongenitalna miopatija vrlo širok, teškoće na komunikacijsko – jezično –govornom području mogu biti vrlo raznolike, stoga je bitno prilagoditi pristup i metode individualnim potrebama djeteta.

U ovom radu bit će prikazan rad s dječakom kojem je utvrđen nespecificirani tip kongenitalne miopatije. Uključen je u šestomjesečno logopedsko poticanje (jednom tjedno), usmjereno na poticanje komunikacijskih i jezičnih sposobnosti. Logopedski rad je organiziran u dječakovom domu te u prisustvu majke ili drugih članova obitelji.

Cilj ovog istraživanja je istražiti učinak poticanja komunikacije i jezika kod dječaka s kongenitalnom miopatijom. Strategije poticanja uključuju implementaciju vizualne podrške i grafičkih simbola na visokotehnološkom uređaju kao jednog od oblika potpomognute komunikacije. Naime, dječak zbog progresije bolesti ima poteškoće izražavanja svojih unutarnjih stanja, želja, zahtjeva, komentiranja, pozdravljanja i ostalog. Primarni cilj u ovom radu jest usvajanje funkcije traženja predmeta ili aktivnosti ili odbijanja, a uz to i rad na dječakovom jezičnom razumijevanju. Jednom u dva mjeseca praćen je učinak logopedskog poticanja i to putem Ljestvice za procjenu ranog komunikacijskog i simboličkog razvoja (CSBS DP) i Obrasca za praćenje komunikacijskih funkcija, a inicijalno i finalno je ispunjena i Komunikacijska razvojna ljestvica (Koralje). Prilikom podrške koja se u obliku stručne potpore u obitelji, nezaobilazna je suradnja s roditeljima dječaka i savjetovanje oko korištenja oblika potpomognute komunikacije u svakodnevnim aktivnostima.

ABSTRACT:

Congenital myopathy is a term mostly used for a broad group of different neuromuscular disorders that can exist from birth, but it is mostly used for a group of rare, hereditary muscle diseases. Those kinds of disorders can cause hipotonia and weakness during birth and newborn period. In some cases they can slow motor development later during childhood.

Children with congenital myopathy can´t communicate in an usual way, therefore it is needed to develop an alternative way of expressing different conditions, desires and needs of the child, like implementation od different forms of alternative communication. Considering the broadness of the term, repercussions on speech – language – communication arrea can be very diverse. Therefore it is essential to adjust the approach and metods to individual needs of every child seperately.

This research will describe a boy with unspecified tipe congenital myopathy which is included in a six – month intervention of communication and language abilities. Speech – language pathology work is organised in home enviroment in presence of mother or other members of family.

The goal of this research is to explore the affect of communication and language intervention in a boy with congenital myopathy. Strategies of intervention include implementation of visual support and graphic symbols as one out of many forms of alternative and augmentative communication. This certain boy is having problems with expressing his inner conditions, desires, demands, comments, greetings and such. Primary goal of this research is to adopt requests of different objects or activities and also the refusal of theese objects or activities. The other goal is to improve boys language understanding. The affect of communication and language stimulation is followed once bimonthly by filling up the Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile (CSBS DP) and Communication functions tracking form after every intervention. Croatian version of Communication Development Inventory was filled initially and finally. It is important to mention cooperation between the speech – language pathologist and boys parents, which is essential for the intervention.

SADRŽAJ

1. UVOD.....8

1.1. Kongenitalna miopatija.....9

1.2. Vrste kongenitalne miopatije.....10

1.2.1. Nemalinska miopatija.....10

1.2.2. Bolest centralnih jezgara.....10

1.2.3. Centronuklearna miopatija 11

1.2.4. Kongenitalna disproporcija vlakana.....12

1.2.5. Miopatija miozinskog skladištenja.....12

1.3. Diferencijalna dijagnoza.....12

1.4. Jezično – govorni razvoj kod osoba s kongenitalnom miopatijom 13

1.5. Klinefelterov sindrom.....13

1.5.1. Jezično – govorni razvoj kod osoba s Klinefelterovim sindromom.....14

1.6. Utjecaj oštećenja sluha na jezično – govorni razvoj djeteta.....15

1.7. Komunikacija.....16

1.7.1. Sastavnice potpomognute komunikacije.....17

1.7.2. Uloga roditelja u ostvarivanju sredstava potpomognute komunikacije.....18

2. PROBLEM I CILJ ISTRAŽIVANJA.....19

3. METODE RADA.....20

3.1. Opis ispitanika 20

3.1.1. Anamneza.....20

3.1.2. Vještine svakodnevnog života u dobi od 2; 06 godina.....20

3.1.3. Motoričke sposobnosti u dobi od 6;02 godina.....21

3.1.4. Obilježja razvojnog profila.....21

3.2. Određivanje ciljeva intervencije 22

3.2.1. Kratkoročni ciljevi prvog plana rada: studeni 2016. – prosinac 2016.....22

3.2.2. Kratkoročni ciljevi drugog plana rada: siječanj 2017. – veljača 2017.....25

3.2.3. Kratkoročni ciljevi trećeg plana rada: ožujak 2017. – travanj 2017.....26

3.3. Način provođenja istraživanja.....28

3.4. Način prikupljanja podataka.....28

3.5. Kodiranje podataka.....28

4. REZULTATI I RASPRAVA.....30

4.1. Vrste komunikacijskih funkcija.....30

4.1.1. Usmjeravanje pozornosti.....30

4.1.2. Traženje predmeta/ aktivnosti.....31

4.1.3. Traženje ponavljanja.....32

4.1.4. Odbijanje predmeta/ aktivnosti.....33

4.1.5. Razumijevanje geste pokazivanja i pozdravljanje na odlasku.....34

4.1.6. Razumijevanje jezika.....36

5. ZAKLJUČAK.....37

6. LITERATURA.....39

7. PRILOZI.....43

1. UVOD

Prema Brown i Patel (2005.), razvojni poremećaji predstavljaju raznoliku skupinu nastalih zbog fizičkih ili kognitivnih teškoća. Osobe s razvojnim poremećajima imaju teškoća sa osnovnim životnim aktivnostima uključujući jezik, pokretanje i učenje. Djeca s razvojnim poremećajima često imaju problema u komunikaciji s okolinom, odnosno iz različitih razloga ne mogu komunicirati osnovnim načinom komunikacije među ljudima – govorom. (Car, 2013.) Za tu djecu kažemo da imaju složene komunikacijske potrebe. Prema Cress i Marvin (2003.), djeca i odrasli s razvojnim poremećajima imaju uvelike koristi od uvođenja potpomognute komunikacije (eng. *Alternative and augmentative communication*) koja im omogućuje funkcionalniju komunikaciju. Takve intervencije najčešće uključuju pristup bez pomagala kao su manualni znakovi ili uporaba simboličkih gesti, a mogu uključivati i pristup s pomagalima kao što je razmjena putem slika - eng. *Picture Exchange Communication System* – PECS (Bondy i Frost, 1994.) ili uređaj za proizvodnju govora. Razvojni poremećaji mogu početi bilo kada u razvoju, a to obuhvaća period od prenatalnog razvoja do 22. godine života. Autori navode da takvi poremećaji ne nestaju nego predstavljaju cjeloživotno stanje. Neki primjeri razvojnih poremećaja jesu: poremećaj iz spektra autizma, cerebralna paraliza, intelektualne teškoće ili poremećaj pažnje/hiperaktivnost (ADHD). Osim navedenih poremećaja koji su relativno poznati, postoje skupine bolesti čija su obilježja otkrivena tek u posljednjih nekoliko godina, a imaju različite uzroke. Jedan od takvih, također razvojnih poremećaja jest i kongenitalna miopatija. U ovom radu nastoji se opisati intervencija kod dječaka s kongenitalnom miopatijom koji još ima i pridružene teškoće – oštećenje sluha i Klinefelterov sindrom. Cjelokupna intervencija se odnosila na poticanje komunikacije kod dječaka, odnosno usvajanje funkcije traženja predmeta ili aktivnosti ili odbijanja, a uz to i rad na dječakovom jezičnom razumijevanju uz kontinuirani rad s dječakovom obitelji.

1.1. Kongenitalna miopatija

Kongenitalna miopatija predstavlja heterogenu skupinu rijetkih mišićnih poremećaja koji imaju genetsku podlogu. Uz termin kongenitalna miopatija koristi se još i termin prirođena miopatija (MSD priručnik dijagnostike i terapije, 2014.). Termin *kongenitalna* govori o poremećaju kao prirođenom, iako simptomi ponekad nisu vidljivi od samog rođenja. Riječ *miopatija* dolazi od dijela riječi *mio/myo* koja bilježava mišićnu podlogu poremećaja i drugog dijela *patija/pathy* što označava poremećaj. Prema Agamanolisu (2012.) uzrok ovog poremećaja jesu mutacije u kontraktilnim, strukturalnim i drugim proteinima, što rezultira strukturalnim abnormalnostima mišićnih vlakana i nakupljanjem abnormalnih proteina u sarkoplazmi (tekućem dijelu mišićne stanice). Neki od općih simptoma koji se javljaju kod kongenitalne miopatije su: slabost, hipotonija, kontrakture zglobova, respiratorni problemi, problemi s hranjenjem, skolioza i kašnjenje u motorici. Bolest najčešće uzrokuje jaku hipotoniju i slabost pri rođenju koja ponekad može biti letalna. Čim pacijent prođe neonatalni period, bolest je najčešće statična ili lagano progredira, a očekivana životna dob pacijenta može biti jednaka onoj osoba uredna razvoja. Prevalencija kongenitalne miopatije kreće se od 1:26 000 za Sjedinjene Američke Države (Amburgey, McNamara, Bennett, McCormick, Acsadi, Dowling, 2011.), a isti izvor navodi da je najveća prevalencija kongenitalne miopatije izazvana RYR1 mutacijom. Za naše područje nema istraživanja o prevalenciji kongenitalne miopatije. Slika 1. pokazuje jedno dijete s kongenitalnom miopatijom.



Slika 1. Dječak s kongenitalnom miopatijom

1.2. Vrste kongenitalne miopatije

Prema North, Ching, Clarke, Jungbluth, Vainzof, Dowling, Amburgey, Quijano – Roy, Beggs, Sewry, Laing, Bönnemann, (2014.), kongenitalne miopatije jesu heterogena skupina genetski nasljednih bolesti mišića koje se manifestiraju u ranom razvoju, iako postoje tipovi koji su karakterizirani kasnim početkom bolesti. Biopsijom mišića i pregledom fenotipskih obilježja pod elektronskim mikroskopom mogu se otkriti specifičnosti koje karakteriziraju različite vrste kongenitalnih miopatija, a to su: nemalinska miopatija, bolest centralnih jezgara (središnja jezgrena miopatija), centronuklearne (miotubularne) miopatije, miopatije miozinskog skladištenja i miopatije s kongenitalnom disproporcijom vlakana. Ponekad je poprilično teško odrediti pravi tip kongenitalne miopatije zbog preklapajućih fenotipskih obilježja, ali i zbog toga što se obilježja mijenjaju ovisno o dobi osobe.

1.2.1. Nemalinska miopatija

Nemalinska miopatija je najčešća vrsta kongenitalnih miopatija, a naziv joj potječe od grčkog *nema* što znači nit (Ryan, Schnell, Strickland, Shield, Morgan, Iannaccone, Laing, Beggs, North, 2001.). Tipična fenotipska promjena kod nemalinske miopatije jest pojava nemalinskih tjelešaca u mišićnim vlaknima. Variraju u broju po vlaknu i mišiću, ali i po distribuciji unutar vlakna. North i suradnici (2014.) navode osam gena do danas prepoznatih kao odgovornih za ovu vrstu miopatije, a to su: ACTA1, CFL2, NEB, TPM3, KLHL40, KBTBD13. Prema istraživanju North i suradnika iz 2014. godine, čak 40 – 50 posto nemalinskih miopatija je uzrokovano promjenama u genu nebulinu (NEB). Genetska testiranja roditelja najčešće će pokazati *de novo* mutaciju (niti jedan od roditelja ne nosi mutaciju u svom genomu). Fenotipska obilježja tipična za ovu vrstu kongenitalne miopatije su: slabost facijalne muskulature (pogotovo donjeg dijela lica), spušteno ili izdubljeno stopalo (tzv. *pescavus*), slabost vrata, deformacija prsa, skolioza, kontrakture velikih zglobova (artrogripoza) itd. Danas vrijedi podjela na jake, srednje i tipične kongenitalne podtipove, kao i na tipove koji se javljaju u djetinjstvu i odrasloj dobi.

1.2.2. Bolest centralnih jezgara

Bolest centralnih jezgara (eng. *Central Core Disease* – CCD) utječe na mišiće bliže središtu tijela (proksimalne mišiće), posebice mišiće u gornjem dijelu noge i kukova (Genetics Home Reference). Biopsijom mišića utvrđeno je da postoji poremećaj u smještaju jezgara mišićnih

stanica. Jezgre su smještene centralno, a često se zna dogoditi da ih ima više i da nisu centralno smještene (Jungbluth, 2007.). Prema North i suradnicima (2014.), najdominantnija genetska mutacija karakteristična za ovu vrstu kongenitalne miopatije je dominantna promjena u genu receptoru rianodina (RYR1), a moguće su i mutacije u genu selenoproteinu N (SEPN), ACTA1, TTN. Ove promjene mogu izazvati široki spektar mišićne slabosti – od vrlo slabe i jedva zamjetne do jake slabosti. Kod slabo izražene mišićne slabosti karakterističan je spušten očni kapak (ptoza), ograničenja pokretljivosti zglobova (kontrakture) i deformiteti kostiju. Sa jačim mišićnim slabostima dolazi i hipotonija cijelog tijela, abnormalnost (displazija) kukova, kljenut mišića pokretača oka (vanjska oftalmoplegija), atrofija svih mišića (generalna amiotrofija) i opuštenost distalnih dijelova tijela. Kod težih slučajeva moguća je progresivna miopatija i kardiomiopatija, primjerice kod mutacija u genu titin (TTN).

1.2.3. Centronuklearna miopatija

Centronuklearna miopatija je posebno rijetka vrsta kongenitalne miopatije čija je prevalencija nepoznata (Genetics Home Reference). Glavno fenotipsko obilježje jest drugačiji smještaj stanične jezgre u mišićnim stanicama, što se može vidjeti mikroskopom. Naime, u uredne populacije stanična jezgra je smještena na rubovima nitastih stanica, ali kod osoba s centronuklearnom miopatijom, stanična jezgra je smještena u središtu stanice. Kako drugačija lokacija stanične jezgre utječe na rad mišićne stanice još nije utvrđeno. Ova vrsta kongenitalne miopatije karakterizirana je mišićnom slabosti (hipotonijom) i atrofijom mišića kostiju koji su zaduženi za kretanje. North i suradnici (2014.) navode da su za centronuklearne miopatije zaslužne mutacije u genima MTM1, DNM2, BIN1, RYR1 te JUMPY. Kod ovih vrsta kongenitalne miopatije može doći do jakog perinatalnog okidanja bolesti kod muške djece koja ne moraju uopće imati voljnih pokreta pri rođenju. Karakteristična je obostrana ptoza, slabost mišića lica, ograničeni pokreti oka ponekad prisutni od rođenja, izbočen prsni koš (*pectus carinatum*), smanjena vilica (mikrognatija), simianova linija na dlanu, tanka rebra, kontrakture kukova i koljena, izbočene vjeđe i kriptorhizam. Takva djeca su obično duga po rođenju, prisutna je makrocefalija sa ili bez hidrocefalusa, usko produženo lice i dugi prsti. Također, može se pojaviti vanjska oftalmoplegija. U rijetkim slučajevima, stanje se može popraviti s vremenom.

1.2.4. Kongenitalna disproporcija vlakana

Ovaj tip kongenitalne miopatije se smatra neprogresivnom ili slabo progresivnom bolesti mišića. Karakteriziraju ju relativno malena vlakna tipa 1 na patološkom ispitivanju. Patogeneza poremećaja je još uvijek nepoznata, a mnogi autori smatraju kongenitalnu disproporciju vlakana sindromom, umjesto odvojenim kliničkim entitetom (Sobrido, Fernandez, Fontoira., Perez – Sousa, Cabello, Castro, Teijeira, Alvarez, Mederer, Rivas, Seijo – Martinez, Navarro, 2005.)

Prema istraživanju North i suradnika (2014.), najčešći uzrok ovoj vrsti kongenitalne miopatije jest mutacija u alfa – tropomiozinu, a događa se u 25 – 50 posto slučajeva. Još su poznate mutacije u RYR1, ACTA1, TPM2, SEPN1 genu te lokaciji Xp22.13 – Xq22.1. Bolest prati jaka mišićna slabost, ptoza, slabost mišića lica i respiratorni problemi

1.2.5. Miopatija miozinskog skladištenja

Miopatija miozinskog skladištenja (*Miosin Storage Myopathy* – MSM, miopatija hijalinskih tijela) je stanje koje, kao i ostale miopatije, uzrokuje slabost mišića koja se ne pogoršava ili se slabo pogoršava s vremenom. Stanje karakteriziraju nakupine proteina koje sadrže protein miozin unutar pojedinih mišićnih vlakana. Znakovi i simptomi ove vrste miopatije se najčešće jave u djetinjstvu, iako je moguće da se jave i kasnije. Zbog slabosti mišića, dijete s ovom vrstom kongenitalne miopatije može kasnije prohodati i imati poteškoća sa penjanjem po stubama ili dizanjem ruke iznad visine ramena, također se može javiti i spušteno stopalo, skolioza, kardiomiopatija i aritmija. Zbog slabosti mišića neke osobe imaju i poteškoća s disanjem (Genetics Home Reference). Istraživanje North i suradnika (2014.) navodi da ova vrsta miopatije nastaje mutacijom u genu MYH7 koja uzrokuje slabost.

1.3. Diferencijalna dijagnoza

Može postojati kliničko preklapanje između kongenitalnih miopatija i drugih neuromuskularnih poremećaja uključujući kongenitalne mišićne distrofije (CMD), kongenitalnu miotoničku distrofiju, kongenitalne miasteničke sindrome (CMS), metaboličke miopatije uključujući Pompejevu bolest, spinalnu mišićnu distrofiju, kao i Prader – Willijev sindrom (North i suradnici, 2014.). Ti se svi poremećaji javljaju u novorođenačkom periodu sa izraženom slabosti i/ili hipotonijom, poznatom kao sindrom mlohavog dojenčeta. Taj je sindrom karakterističan po odsutnosti spontane motorike, odnosno na neobičnim položajima

ekstremiteta u odnosu na trup (položaj žabe), zatim izrazitoj hiperekstenzibilnosti zglobova te smanjenom otporu pri izvođenju pasivnih pokreta (Barišić, 2002.).

1.4. Jezično – govorni razvoj kod osoba s kongenitalnom miopatijom

Osobe s kongenitalnom miopatijom često imaju teškoće govorne proizvodnje. Prema navodima Vainzof i Yuan (2012.), kod kongenitalne miopatije govor je narušen uslijed slabosti mišića lica, pomaknute linije čeljusti i zubiju, uskog viličnog kuta, smanjene sposobnosti velofaringealne okluzije, smanjenog opsega pokreta jezika i usana te smanjene sposobnosti respiratorne kontrole. Slabost mišića lica, pomaknuta linija čeljusti i zubiju, uzak vilični kut te smanjen opseg pokreta jezika i usana dovode do teškoća u artikulaciji glasova, smanjena sposobnost velofaringealne okluzije dovodi do hipernazalnog govora, smanjena sposobnost respiratorne kontrole dovodi do slabije podrške izdaha pri govoru i samim time slabijeg intenziteta govora. Istraživanja govorno – jezičnih sposobnosti kod djece s kongenitalnom miopatijom su oskudna, ali neka istraživanja (npr. Vainzof i Yuan, 2012.) govore o tome da bi prva procjena jezično – govornih sposobnosti trebala biti učinjena što je moguće ranije, najbolje između jedne i tri godine života. Prema istim autorima, velik doprinos s logopedske strane je svakako uvođenje alternativnih načina komunikacije. Traheostoma također može uvelike narušiti govornu proizvodnju kod osobe s kongenitalnom miopatijom.

1.5. Klinefelterov sindrom

Klinefelterov sindrom je genetski uzrokovano stanje prilikom kojeg se dijete rađa s dodatnom kopijom X kromosoma. Taj sindrom je često stanje koje zahvaća spol i najčešće nije dijagnosticirano sve do odrasle dobi. Prema Mayo klinici, sindrom utječe na rast testisa i dovodi do manjih testisa koji proizvode manje testosterona, a samim time smanjuje mogućnost reprodukcije. Također, moguća je i smanjena mišićna masa, smanjena tjelesna i facijalna dlakavost i povećane grudi. Utjecaj sindroma na pojedinca varira i često nema jednake znakove i simptome kod svih pojedinaca. U dječjoj dobi znakovi koji prate Klinefelterov sindrom su: slabi mišići, sporiji motorički razvoj, kašnjenje u jezično – govornom razvoju. U starijoj dobi i kod adolescenata znakovi uključuju iznadprosječnu visinu, duže noge, kraći torzo i širi kukovi u usporedbi s drugim dječacima, odsutan pubertet ili pubertet u kašnjenju, manje mišićne mase i manje facijalne i tjelesne dlakavosti u usporedbi s drugim adolescentima, mali i čvrsti testisi, mali penis, povećane grudi, slabe

kosti, slaba razina energije, povučenost, teškoće u izražavanju misli i socijalizaciji te teškoće čitanja, pisanja, *spellinga* i matematike. U odrasloj dobi karakteristike su: mali reproduktivni organi, povećana visina, slabe kosti, smanjena količina facijalne i tjelesne dlakavosti, manje mišićne mase, povećane grudi, povećana trbušna mast. Klinefelterov sindrom se javlja kao posljedica slučajne nasljedne pogreške prilikom koje je dječak rođen sa dodatnim spolnim kromosomom. Naime, ljudi imaju 44 kromosoma i još dva spolna kromosoma koja određuju spol djeteta. Pritom žene imaju garnituru zadnja dva kromosoma XX, a muškarci XY. Jedna kopija X kromosoma viška (XXY) kod muškaraca najčešći je uzrok Klinefelterovom sindromu, a višak X kromosoma u nekim stanicama je jedna od varijanti sindroma koji se još naziva mozaičnim Klinefelterovim sindromom. Poznata je još i varijanta više od jedne kopije X kromosoma, a rezultira ozbiljnijim oblicima sindroma. Pojavnost sindroma u općoj populaciji je 0,78 na 1000 muškaraca (Zeuthen i Nielsen, 1978.), dok drugi izvor navodi 1 na 500 do 1000 muškaraca (Right diagnosis from health grades).

1.5.1. Jezično – govorne sposobnosti kod osoba s Klinefelterovim sindromom

U istraživanje Simpsona, de la Cruz, Swerdloff, Samango – Sprouse, Skakkebaek, Graham, Hassold, Aylstocks, Meyer – Bahlburg, Willard, Hall, Salameh, Boone, Staessen, Geschwind, Giedd, Dobs, Rogol, Brinton, Paulsen (2003.) navodi se da postoji mnogo studija koje govore o nedostatnom intelektualnom funkcioniranju i jezičnim poteškoćama kod osoba s Klinefelterovim sindromom. Unatoč tome, isti autori navode da su uzorci takvih istraživanja često mali i da se najčešće ne odvajaju prenatalno dijagnosticirani od postnatalno dijagnosticiranih dječaka, gdje su prenatalno dijagnosticirani dječaci najčešće već prošli neku vrstu terapije. Značajno je istraživanje Geschwinda, Boone, Miller, Swerdloff (2000.), rađeno na 35 dječaka sa sindromom i kontrolnom skupinom koje pokazuje da su rezultati dječaka sa sindromom značajno niži od kontrolne skupine u jezičnim vještinama, brzini verbalnog procesiranja, verbalnih i neverbalnih izvršnih funkcija, kao i motoričke spretnosti. Prema istraživanju Samango – Sprouse (2001.), većina osoba s Klinefelterovim sindromom nema odstupanja u intelektualnim sposobnostima u odnosu na urednu populaciju. Unatoč tome, isto istraživanje navodi da kod osoba sa sindromom postoji veći rizik od kašnjenja u govorno – jezičnom razvoju, kao i teškoće socijalnog funkcioniranja. U istraživanju Samango – Sprouse iz 2001. godine pokazalo se da osobe s Klinefelterovim sindromom imaju redukcije u razvoju fonemske svjesnosti i teškoće u koordinaciji oralne i facijalne muskulature, posebice u koordinaciji usana i jezika. Odstupanje u jezično – govornom razvoju je definirano u vidu ograničenih sposobnosti ekspresivnog vokabulara i ograničene ekspresivna jezične obrade.

Rezultati su pokazali i povećan rizik za teškoće u socijalnim interakcijama, pogotovo s vršnjacima. Isto tako, pokazalo se da djeca sa sindromom preferiraju vizualnu obradu pokraj auditivne obrade, kao i da djeca sa sindromom imaju slabo kratkoročno auditivno pamćenje, uz iznadprosječno vizualno pamćenje.

1.6. Utjecaj oštećenja sluha na jezično - govorni razvoj djeteta

Ljudska osjetila su ujedinjena u jedinstven sustav, a predstavljaju njihove međusobno povezane podsustave (Bonetti, 2008.). Odstupanja na razini nekog podsustava prouzročit će mijenjanje veza između podsustava što će na kraju utjecati na sustav u cjelini. Kod djeteta s prirođenim oštećenjem sluha, javlja se auditivna deprivacija kao početni problem, a kasnije se kao posljedica javlja čitav niz sekundarnih problema. Prema Hull (2001.; Bonetti, 2008), ti problemi su sljedeći: najprije nastaje perceptivni problem, odnosno teškoće u identifikaciji predmeta i događaja prema tome kako oni zvuče. Nakon toga slijedi govorni problem jer dijete zbog toga što ne čuje zvukove koje proizvodi svojim govornim organima, ne stječe kontrolu nad njihovim pokretima pa tako niti nad svojim govorom. Logični slijed jest komunikacijski problem jer dijete zbog nedostatka govornog inputa ne uči ni jezik i stoga niti ne razumije kada mu se netko obraća. U skladu s tim dolazi do kognitivnog problema jer dijete stječe znanja samo iz konkretnih situacija, a učenje apstraktnog izostaje. Bez razvijene vještine za komunikaciju i kognitivnog razvoja, djetetu je nemoguće objasniti i jednostavnija društvena pravila pa dolazi do socijalnog problema. Ljutnja, frustracija i manjak samopouzdanja su neki od emocionalnih problema koji se javljaju jer je dijete ne može izraziti svoje potrebe niti razumjeti reakcije roditelja i vršnjaka. S porastom djetetove dobi javlja se edukacijski problem jer ograničeno poznavanje jezika dijete ograničava u uključivanju u formalnu edukaciju. Kao posljedica se javlja intelektualni problem jer dijete bez edukacije ne stječe opća znanja, a logična posljedica svega je profesionalni problem jer takva osoba ima izrazito male šanse za zaposlenje i još manje za profesionalno napredovanje.

Oštećenje sluha je kategorija slična gluhoći, ali nikako nije ista. Službena definicija oštećenja sluha (*Individuals with Disabilities Education Act* – IDEA) jest: poremećaj u slušanju, bio on trajan ili fluktuirajuć, koji utječe na dječju obrazovnu izvedbu, ali ne spada u definiciju gluhoće. Također, važno je znati da se oštećenje sluha iznad 90 decibela smatra gluhoćom, što znači da oštećenje sluha ispod 90 decibela spada u kategoriju oštećenja sluha.

Naravno da i u kategoriji oštećenja sluha postoje manje kategorije, a to su: konduktivno, senzoneuralno, miješano i centralno oštećenje sluha. Ova podjela je napravljena s obzirom na lokaciju u tijelu u kojem se oštećenje nalazi.

1.7. Komunikacija

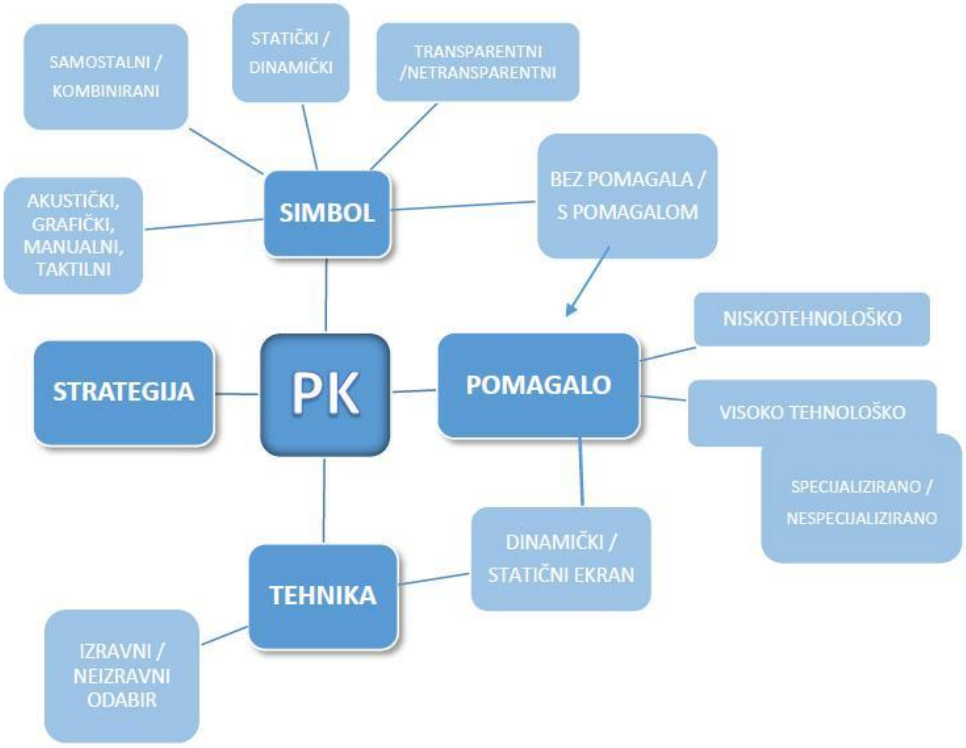
Pravo na komunikaciju je jedno od temeljnih ljudskih prava. Prema Ljubešić, Cepanec, Ivšac Pavliši i Šimleši (2009.), čovjek se rađa kao komunikacijsko i prosocijalno biće, a rana komunikacija je prepoznata kao arena u kojoj se odvija tipično ljudski, intersubjektivni oblik učenja (Papoušek, 2007.; prema Ljubešić i sur., 2009.). Iako se termin komunikacija općenito odnosi na primanje i slanje poruke putem nekog komunikacijskog kanala, ovdje nam je od većeg značaja definicija Reardona (1998.) koja kazuje da je komunikacija proces s pomoću kojega dvije ili više osoba razmjenjuju informacije i međusobno utječu na svoja mišljenja i ponašanja. Kad govorimo o dječjem razvoju, komunikacija je nužna za intelektualni rast i usvajanje znanja, a važna je za socijalizaciju i prilagodbu okolini, kao i za djelovanje na svijet i ljude.

Iako se komunikacija tijekom urednog razvoja čini posve prirodnom i laganom, osobe s teškoćama imaju velikih problema u prirodnom započinjanju i održavanju komunikacije. Naime, za takve osobe kažemo da imaju složene komunikacijske potrebe (Beukelman, Mirenda, Garrett, Light, 2013). One postoje kada osoba ne može ostvariti svoje komunikacijske potrebe uobičajenim načinom komuniciranja uslijed različitih razloga koji ograničavaju njezinu sposobnost neovisnog djelovanja u društvu. Ovakve složene komunikacijske potrebe su vrlo raznolike i ovisne od osobe i njene teškoće, a mogu se pojaviti u svakom komunikacijskom modalitetu, u svakoj okolini i sa različitim komunikacijskim partnerima (Beukelman i sur., 2013.). Osobe koje imaju složene komunikacijske potrebe koriste neke od različitih sredstava potpomognute komunikacije, a to su osobe koje imaju različite razvojne i stečene teškoće i zbog toga se iz različitih razloga ne mogu koristiti govornim jezikom ili ne razumiju dovoljno govorni jezik. Cilj potpomognute komunikacije jest ostvarivanje funkcionalne komunikacije, sudjelujovanje osobe u dobno primjerenim aktivnostima i stjecanje novih znanja i iskustava (Rain ICT – AAC). Kao i govorna komunikacija, i potpomognuta komunikacija je multimodalna, ali je i individualizirana.

1.7.1. Sastavnice potpomognute komunikacije

Potpomognutu komunikaciju čini sustav integriranih sastavnica – simbola, pomagala, strategija i tehnika koje dopunjavaju svaki gestovni, govorni ili pisani komunikacijski način koji osoba već rabi (ASHA, 1991.; prema King, 2006). Simbol je sve što predstavlja objekt, akciju ili koncept. Iako postoje različite klasifikacije simbola, osnovna je ona podjela na simbole koji uključuju pomagalo i na one koji to ne uključuju. Što se pomagala tiče, to su pomoćna sredstva koja pojačavaju komunikaciju ili omogućuju neki drugi način komunikacije, a mogu biti visokotehnološka i niskotehnološka. U stranoj literaturi se često rabi termin *assistive technology* koja podrazumijeva sva tehnološka sredstva koja potpomažu komunikaciju. Nadalje, King (2006.) definira strategiju kao način dolaska do cilja i zapravo govori o tome kako se potpomognuta komunikacija rabi. Nekoliko primjera strategija su: najava teme prije započinjanja komunikacije, *software* koji predviđa moguće riječi kako bi se eliminiralo tipkanje ili posjedovanje kartice s informacijom o potpomognutoj komunikaciji za prvi susret s novim osobama. Najveći dio intervencije kod potpomognute komunikacije sastoji se u tome da se osobu pripremi za uporabu učinkovitijih strategija, a bit je u tome da se pronađe strategija koja je u datom razvojno, trenutku najučinkovitija (King, 2006.). Tehnike su metode za odabir poruke, a mogu se analizirati u odnosu na pomagalo i na osobu. Tehnike podrazumijevaju uporabu fiksnih ili dinamičkih ploča i zaslona, kao i izravna ili neizravna selekcija simbola na sustavu za potpomognutu komunikaciju.

Nabrojene sastavnice potpomognute komunikacije treba prilagoditi svakoj osobi sa složenim komunikacijskom potrebama ponaosob, a važno je zapamtiti da te osobe moraju imati izbor za izražavanje svojih želja na najbrži mogući način. Slika 2. zorno prikazuje sve sastavnice potpomognute komunikacije.



Slika 2. Shematski prikaz sastavnica potpomognute komunikacije

1.7.2. Potpora roditelja u ostvarivanju sredstava potpomognute komunikacije

Za gotovo svu djecu, najbitniji prirodni kontekst je obitelj (Granlund, 2008.). Djetetova uloga unutar obitelji je važan prediktor njegovog trenutačnog stanja i budućeg razvoja (Bronfenbrener, 1999.). Da bi uspješno funkcioniralo, dijete mora biti u interakciji s ljudima u okolini u međusobno nagrađujućem smislu. Upravo su zbog toga važne intervencije koje su usmjerene na interakciju i komunikaciju djeteta u obiteljskom kontekstu.

Kad govorimo o djeci sa složenim komunikacijskim potrebama, oni koji prvo provode potpomognutu komunikaciju su upravo roditelji, a prvi kontekst u kojima se taj vid komunikacije javlja jest obitelj. Roditelji i braća/sestre nisu samo oni koji provode intervenciju, nego i vrlo bitni partneri u interakciji sa djetetom koje koristi potpomognutu komunikaciju (Granlund, 2008.).

Odluka da se u djetetovu komunikaciju uvedu sredstva potpomognute komunikacije je veoma značajna i utječe ne samo na dijete nego i na obitelj u cjelini. Roditeljska uključenost i podrška u implementaciji potpomognute komunikacije je često istraživana tema, a pokazalo se da je roditeljska uključenost u implementaciju sredstava potpomognute komunikacije presudna za intervenciju djetetove komunikacije (Granlund, 2008.). Unatoč tome, roditelji

imaju podijeljena mišljenja o implementaciji potpomognute komunikacije. Neka istraživanja pokazuju da sredstva potpomognute komunikacije imaju pozitivan utjecaj na dijete i obitelj i da su pomogla da dijete komunicira uspješnije (Angelo, Kokoska, Jones, 1996.). Drugi pak gledaju na sredstva potpomognute komunikacije kao na zadnji izbor koji će upotrijebiti u svrhu poboljšanja prirodne govorne proizvodnje (Iacono, 2003.). Roditelji koji gledaju na potpomognutu komunikaciju kao na zadnji izbor misle da je takva komunikacija neprirodna i različita od govorne (Granlund, 2008.).

Istraživanja također pokazuju da se roditelji u implementaciji potpomognute komunikacije kod djeteta susreću sa različitim izazovima koji im otežavaju implementaciju. Naime, u istraživanju McNaughtona, Rackenspergera, Benedek-Wooda, Krezmana, Williams, Light (2008.), roditelji djece sa cerebralnom paralizom koja su koristila potpomognutu komunikaciju navela su da je veliki problem manjak znanja i vještina prilikom korištenja potpomognute komunikacije, pridobivanje financijskih sredstava za nabavu uređaja i pridobivanje prilika za komunikaciju djeteta u široj okolini. U drugom istraživanju Goldbarta i Marshalla (2004.) roditelji koji su koristili sredstva potpomognute komunikacije bez pomagala i sa pomagalima izvještavaju da implementacija takve vrste komunikacije oduzima roditeljima puno vremena kao i to da oni sami trebaju naučiti nove vještine da bi komunicirali sa svojim djetetom. Neki od roditelja čija su djeca koristila visokotehnološke uređaje su iskusili velike teškoće sa uređajem što je dovelo do osjećaja frustriranosti. Da bi se takvi problemi isključili, a roditelje što bolje osposobilo za implementaciju potpomognute komunikacije kod djeteta, potrebno je savjetovati roditelje i pružiti im adekvatne informacije o intervenciji.

2. PROBLEM I CILJ ISTRAŽIVANJA

Pregledom literature nisu nađeni podaci o govorno – jezičnom razvoju djece s kongenitalnom miopatijom i s njome udruženim stanjima. To se može djelomično opravdati heterogenošću kongenitalne miopatije kao poremećaja i različitim manifestacijama te bolesti koje same po sebi nisu istraživane. S druge strane, kongenitalne miopatije predstavljaju rijedak poremećaj, a njoj pridružen Klinefelterov sindrom i oštećenje sluha dosad nisu zabilježeni u literaturi. Cilj ovog istraživanja jest istražiti učinak poticanja komunikacije i jezika kod dječaka s kongenitalnom miopatijom i njome pridruženim stanjima. Strategije poticanja uključuju implementaciju vizualne podrške, grafičkih simbola i tableta kao jednog od oblika potpomognute komunikacije. Naime, dječak zbog progresije bolesti ima poteškoće

izražavanja svojih unutarnjih stanja, želja, zahtjeva, komentiranja, pozdravljanja i ostalog. Primarni cilj u ovom radu jest poticanje komunikacije kod dječaka odnosno usvajanje funkcije traženja predmeta/aktivnosti ili odbijanja, a uz to i rad na dječakovom jezičnom razumijevanju.

3. METODE RADA

3.1. Opis ispitanika

3.1.1. Anamneza

Dječak je rođen u 38. tjednu trudnoće (38 + 2) i to iz druge trudnoće koja je bila urednoga tijeka. Dječak je težio 3400g i bio dugačak 50 cm, APGAR je bio 10/10. Drugi dan po rođenju je došlo do komplikacija, primijećena je hipotonija, nagli gubitak težine (na 2700g) i dismorfija (obilje kože, hiperekstenzibilnost zglobova, hipertelorizam, slabo razvijene trepavice, nisko položene uške, udubljen korijen nosa, povećanje zubnog mesa – hiperplazija gingive). Na probiru za ispitivanje sluha obostrano nije bilo odgovora, što je kasnije dokazano ponovnim ispitivanjem odziva moždanog debla (ABR). Nakon toga je premješten u Klinički bolnički centar u Zagrebu na daljnje promatranje. Genetskom analizom kod dječaka je utvrđen višak X kromosoma i dijagnosticiran Klinefelterov sindrom. Nadalje, utrazvuk mozga je pokazao odstupanja u vidu proširene lijeve komore i blage hiperehogenosti. Vidljivo je bilo i odstupanje u motorici uzrokovano jakom slabosti mišića te mu je dijagnosticirana i kongenitalna miopatija. Generalno gledano, dječakove motoričke sposobnosti slabe s porastom dobi. Do treće godine je samostalno disao, nakon toga je priključen na respirator te na perkutanu endoskopsku gastrostomiju (PEG). Prikupljena medicinska dokumentacija vidljiva je u Prilogu 1.

3.1.2. Vještine svakodnevnog života u dobi od 2;06 godina

Edukacijsko-rehabilitacijska procjena u dobi od 2;06 godine je pokazala da dječak uspostavlja vizualni kontakt. Kad mu se približi, jasno pokazuje negodovanje. Dobro razlikuje poznate od nepoznatih osoba. Majka ima osjećaj da dobro razumije. Željene predmete koji su u vidokrugu pokazuje kažiprstom. Koristi se gestom ″daj″, okreće glavicom za odbijanje. Pogledom prati predmete i osobe, fiksira pogled. Ne pokazuje imenovane predmete. Može se rotirati na bok. Ruke su spastične. Nožice u fleksiji. Prihvaća imenovani predmet, prebacuje predmet iz ruke u ruku. Lupa s predmetom o predmet, raduje se zvuku koji proizvodi.

3.1.3. Motoričke sposobnosti u dobi od 6;02 godina

Dječak ima asimetričan položaj glave koja je okrenuta ulijevo i izravnat potiljak (*plagiocefalija*). Plačljiv je i negoduje. Prisutna je hipotrofija, a spontana motorika nije prisutna, samo bolno ječi. Nema aktivnu fleksiju u laktu, ima samo pokrete prstima. Dječak igra igre na tabletu, desna ruka mu je bez funkcije, a prisutna je i ekstenzorna kontraktura te deformacije malih zglobova šake. Dječak ima luksacije oba kuka, lijevostranu skoliozu te asimetriju zdjelice i trupa. Pristutne su izrazite kontrakture donjih ekstremiteta, a kukovi i koljena su u fleksijskim kontrakturama: kukovi 45 stupnjeva obostrano, a koljena 90 do 130 stupnjeva obostrano. Vidljivi su deformiteti obje tibije, nakon prethodnih spontanih fraktura. Stopala su mekana, ograničene su plantarne fleksije, a prisutan je i deformitet stopala – kalkaneovalgus.

3.1.4. Obilježja razvojnog profila

Dječak se prvi put susreće s logopedom prilikom inicijalne procjene za potrebe ovog rada (listopad, 2016., KD = 6;03).Do sada ne postoje nikakvi podaci koji bi mogli poslužiti kao dokaz njegova jezično – govornog statusa. Na inicijalnoj procjeni dječak uspostavlja kontakt isključivo očima. Ne odaziva se na ime, ali čini se pogledava osobe koje se nalaze u prostoriji. Prilikom prvog susreta dječak gotovo cijelo vrijeme koristi tablet kojim upravlja pokretom jednog prsta lijeve ruke. Tablet uglavnom koristi za gledanje sadržaja na YouTube kanalu, a osim tableta, koristi i mobitel ukućana. Dobro se snalazi na uređajima i zna osnovne funkcije. Ukoliko mu se tablet namjesti u položaj u kojem njime može upravljati, ne treba pomoć drugih ljudi.Nije u mogućnosti okretati glavu niti ostatak tijela, mogući su jedino pokreti očima i lijevom rukom. Majka navodi da dječakove motoričke sposobnosti slabe s porastom dobi i da je dječak mogao samostalno manipulirati uređajima, slagati kocke, pokazivati na ono što mu treba i tako dalje. Dječak ne djeluje sramežljivo i povučeno, a njegove reakcije se mogu vidjeti isključivo prateći somatske reakcije – glasnije disanje, crvenilo lica, plač, sekret iz usta i nosa. Dječak burno reagira ukoliko mu se tablet odmakne. Majka navodi da su glavne dječakove zanimacije tablet, mobitel i gledanje televizijskog programa. Uz to, majka također navodi da ga ona razumije prateći njegove znakove i tako mu donosi što dječak želi. Znakovi su poprilično nesustavni i dvosmisleni, a uključuju lagano pomicanje prstiju lijeve ruke u funkciji odbijanja. Ponekad niti majka sama ne zna što dječak želi, stoga navodi da je njoj najpotrebnije uvesti dječaku neki sustav kojim bi lakše mogao izražavati svoje želje.

Dječakovo jezično razumijevanje je upitno zbog njegove nemogućnosti davanja sustavnih reakcija na podražaje.

3.2. Određivanje ciljeva intervencije

3.2.1. Kratkoročni ciljevi prvog plana rada: studeni 2016. – prosinac 2016.

SOCIJALNA KOMUNIKACIJA

- usvajanje funkcije traženja na način da dječak otprilike 10 sekundi promatra grafički simbol predmeta kojeg želi
- ponuđeni su simboli povezani uz njegove interese: tablet, slikovnicu, drvenu slagalicu, bojanje na papiru, mobitel, PeppaPig za istoimeni sadržaj na YouTube kanalu (6) (Slika 3.)



Slika 3. Primjer grafičkog simbola korištenog u intervenciji

JEZIČNO RAZUMIJEVANJE

- Razumijevanje značenja 3 svakodnevna naloga: (Što želiš?, Hoćeš još?, Ljutiš se?)
- Razumijevanje značenja 6 riječi: tablet, slikovnica i drvena slagalica, bojanje na papiru, mobitel, Peppa Pig
- Dječak će aktivno sudjelovati „prepričavanju“ osobnog doživljaja ili priče putem ICT-AAC aplikacije E – Galerije ili slikovnice (priče o svakodnevnim događajima)

IGRA

- Dječak će sudjelovati u „čitanju“ 3 slikovnice (osim tableta, mobitela i televizijskog programa)

OBITELJ

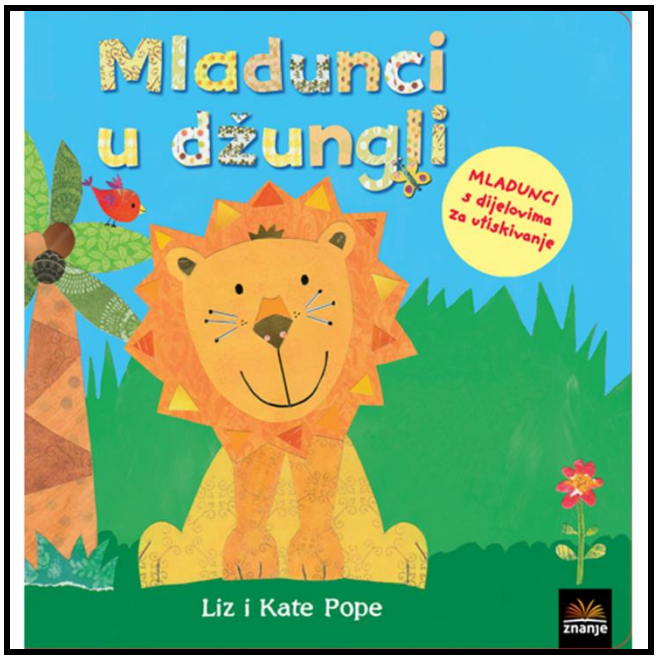
- Roditelji će koristiti vizualnu podršku u svakodnevnoj komunikaciji s dječakom (najava dolaska logopedinje...)
- Roditelji će pripremati fotografije osobnih događaja za potrebe sastavljanja priče u ICT-AAC aplikaciji E-galerija

Rad s dječakom je bio strukturiran tako da su se pratili dječakovi interesi koji su zbog dječakove nemogućnosti kretanja poprilično suženi. Dosad se većina dječakove igre odnosila na gledanje televizijskog programa ili videa na YouTube kanalu putem tableta ili mobitela. Tijekom prvog dolaska fotografirani su svi dječakovi predmeti interesa i od fotografija su izrađene sličice koje bi trebale postati simboli za tu aktivnost. (Slika 4.). Nadalje, roditelji su u prvih par dolazaka kreirali podlogu za sličice sa čičak trakom i svaku sličicu zalijepili čičak trakom. U radu, simboli su se koristili radi fizičke i verbalne podrške za izražavanje dječakove želje za određenom aktivnosti. U rukama logopedinje ili na podlozi su stajala dva simbola, a cilj je bio naučiti dječaka da duže gleda u simbol koji predstavlja željenu aktivnost. Aktivnosti koje su se provodile bile su: ICT – AAC aplikacijaE – Galerija na tabletu, Youtube videozapisi koje dječak preferira, drvene slagalice i slikovnice. Nakon odabira i izvršavanja određene aktivnosti, kretalo se na sljedeću aktivnost. Prilikom odabira aktivnosti, nastojalo se preusmjeriti pažnju i zainteresiranost sa aktivnosti na tabletu prema slikovnicama, a konkretan cilj je bio da se od 4 aktivnosti, čak 3 odrade putem slikovnica i sličnih sadržaja. Tijekom igre se nastojala pratiti zainteresiranost dječaka, prilikom čega se često nailazilo na probleme. Naime, dječak zbog hipotonosti svih mišića ne izražava emocije prirodnim, neverbalnim putem već se kod njega moraju pratiti fiziološki znakovi izraženi na respiratoru – puls ili pratiti brzina i glasnoća disanja ili crvenilo lica. Pritom je uočeno da ponekad pogled dječaka nije usmjeren na aktivnost što je obično znak dosade, stoga se nastojalo češće izmjenjivati aktivnosti. U radu se nastojalo koristiti slikovnice u kojima dječak može sudjelovati. Primjer takvih slikovnica su one u kojima se za pričanje priče treba složiti slika klizanjem njenih dijelova lijevo – desno ili se pak moraju izvaditi dijelovi slikovnice (životinje i mladunčad) i staviti ih u zajedničku kuvertu (Slika 5.) Naravno, prije svake aktivnosti moralo se istu i najaviti simbolom. U provođenju svake aktivnosti od velike je važnosti bilo aktivno sudjelovanje obitelji. Roditelji su koristili vizualnu podršku u svakodnevnoj komunikaciji s

dječakom, primjerice najavljivali su dolazak logopedinje vizualnom podrškom, odnosno simbolom-fotografijom studentice. Uz to, roditelji su pripremali fotografije osobnih događaja za potrebe sastavljanja priče u ICT – AAC aplikaciji E – Galerija. U radu se primijetila zainteresiranost dječaka na određeni tip sadržaja (gledanje slagalica na YouTube kanalu, Peppa Pig crtići, slikovnica sa životinjama i mladuncima). Bitno je napomenuti i da je dječak protestirao ukoliko se sadržaj iz susreta u susret promijeni, primjerice ako se sva mladunčad u slikovnici ne stavi u posebnu omotnicu na početku slikovnice.



Slika 4. Primjer simbola za gledanje televizijskog programa

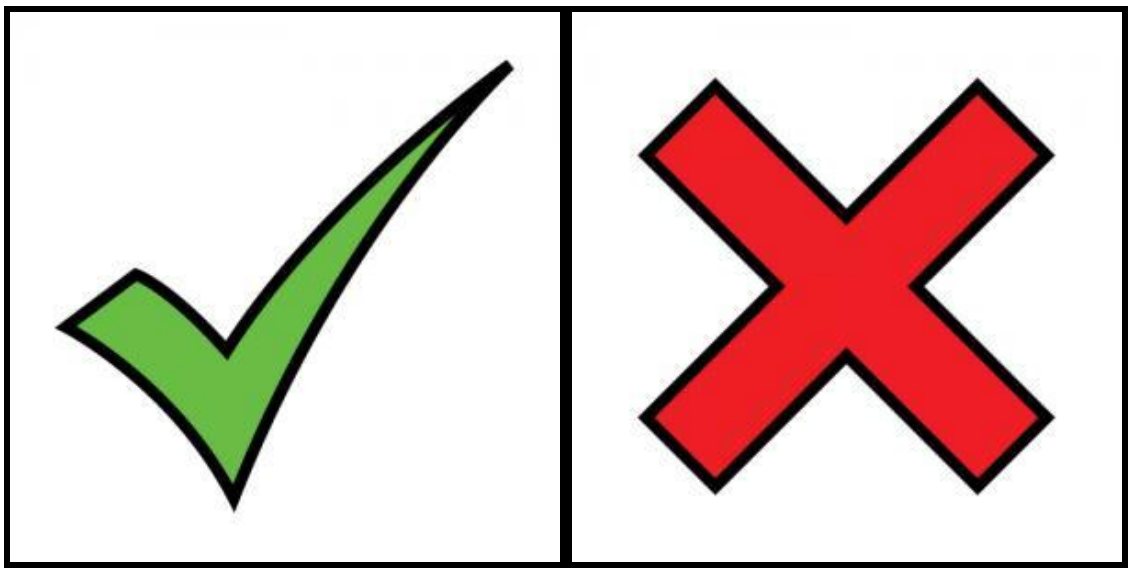


Slika 5. Primjer slikovnice korištene u intervenciji

3.2.2. Kratkoročni ciljevi drugog plana rada: siječanj 2017. – veljača 2017.

SOCIJALNA KOMUNIKACIJA

- Usvajanje funkcije traženja na način da dječak duže gleda u grafički simbol koji predstavlja taj predmet (10s)
- Usvajanje funkcije prihvaćanja predmeta ili aktivnosti na način da dječak simbolom za ″da″ reagira na simbol predmeta ili aktivnosti
- Usvajanje funkcije odbijanja predmeta ili aktivnosti na način da dječak simbolom za ″ne″ reagira na simbol predmeta ili aktivnosti
- Usustavljivanje simbola za ″da″ i ″ne″ (Slika 6.)
- Ponuđeni simboli: E – Galerija, mama, tata, bojanje na tabletu



Slika 6. a) simbol za ″da″, b) simbol za ″ne″

JEZIČNO RAZUMIJEVANJE

- Razumijevanje značenja 3 svakodnevna naloga: (Što želiš?, Hoćeš još?, Ljutiš se?)
- Razumijevanje značenja 6 riječi: E – Galerija, mama, tata, TV, bojanje na tabletu
- Dječak će aktivno sudjelovati „prepričavanju“ osobnog doživljaja putem slikovnice (priče o svakodnevnim događajima)

IGRA

- Dječak će sudjelovati u ″čitanju ″ 3 slikovnice

OBITELJ

- Roditelji će koristiti vizualnu podršku u svakodnevnoj komunikaciji s dječakom (najava dolaska logopedinje….)
- Roditelji će pripremati fotografije osobnih događaja za potrebe sastavljanja priče u ICT-AAC aplikaciji E-galerija

U drugoj etapi rad s dječakom se više temeljio na usvajanju funkcije prihvaćanja ili odbijanja predmeta ili aktivnosti. Putem mrežne stranice na kojoj se nalazi galerija simbola Araasac (*Aragonese Portal of Augmentative and Alternative Communication*) pronađeni su najprihvatljiviji simboli za ″da″ i za ″ne″ koji su prezentirani dječaku prije svake aktivnosti koja podrazumijeva izbor. Uz ″da″ i ″ne″ simbole, istovremeno su prezentirani i simboli za aktivnost koja bi se trebala provoditi. Drugi plan rada je podrazumijevao izbor između simbola prezentiranih proteklih mjeseci i simbola prezentiranih tome razdoblju. Uz simbole, dječaku je za aktivnost ″gledanje TV-a″ simbol bio stvarni predmet, odnosno daljinski upravljač. Čitanje slikovnica, rad na tabletu, gledanje TV-a i rad na mobitelu su i dalje najčešće preferirane aktivnosti, iako se i dalje nastojalo više pozornosti pridati slikovnicama.

3.2.3. Kratkoročni ciljevi trećeg plana rada: Ožujak 2017. – Travanj 2017.

SOCIJALNA KOMUNIKACIJA

- Usvajanje funkcije traženja na način da dječak 10 sekundi promatra simbol predmeta kojeg želi
- Ponuđeni simboli za: puzzle na tabletu, puzzle, voziti se (3)
- Usvajanje funkcije odbijanja predmeta gestom: odmahivanjem rukom
- Usvajanje funkcije promjene aktivnosti gestom: odmahivanjem rukom ili glavom
- Usvajanje funkcije prihvaćanja predmeta ili aktivnosti gestom: stavljanjem ruke u neutralan položaj ili prevrtanjem očima
- Ususstavljivanje gesti

JEZIČNO RAZUMIJEVANJE

- Razumijevanje značenja 3 svakodnevna naloga: (Što želiš ?, Hoćeš još?, Ljutiš se?)

- Razumijevanje značenja 3 riječi: puzzle na tabletu, puzzle, voziti se (3)
- Dječak će aktivno sudjelovati „prepričavanju“ osobnog doživljaja ili priče putem ICT-AAC aplikacije E – Galerije ili slikovnice(priče o svakodnevnim događajima)

IGRA

- Dječak će sudjelovati u „čitanju“ 3 slikovnice (osim tableta, mobitela i televizijskog programa)
- Uvođenje drvenih slagalica i slaganja puzzli u rad

OBITELJ

- Roditelji će koristiti vizualnu podršku u svakodnevnoj komunikaciji s dječakom (najava dolaska logopedinje….)
- Roditelji će pripremati fotografije osobnih događaja za potrebe sastavljanja priče u ICT-AAC aplikaciji E-galerija

U ovom razdoblju došlo je do promjene u odnosu na prethodno razdoblje utoliko što se odbacila ideja prihvaćanja ili odbijanja predmeta simbolom. Uz to, dječak je nakon dva mjeseca terapije počeo izvoditi minimalne pokrete glavom, iako poprilično nesustavno. Iako se od početka dječakovo nesustavno izražavanje stanja nastojalo ususta viti primjenom simbola, s vremenom se shvatilo da je bolje ići na mješoviti pristup i dječaku uvesti simbole za predmete i aktivnosti koje preferira, a odbijanje i prihvaćanje provoditi kroz jačanje njegovih vlastitih pokreta lijevom rukom. Tako je kao pokret (gestu) odbijanja aktivnosti ili predmeta prihvaćeno dječakovo mahanje rukom ili pak mahanje glavom gore - dolje, a za prihvaćanje predmeta ili aktivnosti dječak je nepomično držao ruku u neutralnom položaju. Za promjenu aktivnosti dječak je radio isto što i za odbijanje predmeta, odnosno mahao je lijevom rukom. Bitno je bilo ususta viti te pokrete. Nastojalo se nastaviti s kombinacijama fizičke i verbalne podrške i pokušati što više slijediti interese dječaka i češće izmjenjivati aktivnosti. Okolina se podešavala tako da su se micali svi distraktori koji bi dječaku mogli odvući pozornost sa sadržaja: gasio se TV, maknuo se dječakov laptop iz njegova vidnog polja itd. Simboli su se smještali u vidno polje dječaka i to u rukama logopedinje ili na podlozi sa čičak trakom.

3.3. Način provođenja istraživanja

Dječak je uključen u šestomjesečno logopedsko poticanje koje se odvijalo jednom tjedno u 60 minuta. Radilo se o poticanju komunikacije i jezičnog razumijevanja te uvođenju potpomognute komunikacije. Rad se odvijao u domu dječaka uz prisustvo roditelja. Ukoliko bi došlo do bolesti dječaka, logopedinje ili bilo kakve nemogućnosti odvijanja terapije, terapija se otkazivala. Poticanje se svejedno odvijalo u 23 od 30 dogovorenih termina. Poticanje je provođeno od strane studentice diplomskog studija Logopedije uz vodstvo stručnjaka iz laboratorija za potpomognutu komunikaciju. Tijekom navedenog razdoblja radilo se na razvoju komunikacije i jezika preko potpomognute komunikacije i njene uporabe u svakodnevici. U radu su korištena niskotehnološka pomagala (simboli, fotografije) i visokotehnološka pomagala (ICT – AAC aplikacije na tabletu). Tematika zadataka i aktivnosti izabrane su u skladu s interesima dječaka.

3.4. Način prikupljanja podataka

Nakon svake intervencije zapisana su najbitnija opažanja intervencije i ispunjen je Obrazac za praćenje intervencije. Tijekom šestomjesečnog razdoblja ispunjena su 23 obrasca za praćenje te na kraju analizirana. Isto tako, dvomjesečno je ispunjen CSBS DP obrazac za praćenje, a na početku i na kraju poticanja roditeljisu ispunili Koralje razvojnu ljestvicu govora.

3.5. Kodiranje podataka

Za potrebe provjere uspješnosti komunikacijskih ciljeva, iz Obrasca za praćenje komunikacijskih funkcija izabrane su varijable u tablici 1.:

KOMUNIKACIJSKE FUNKCIJE	**KOMUNIKACIJSKA SREDSTVA**
Usmjeravanje pozornosti	Pogled
Traženje predmeta	Gesta
Traženje ponavljanja	Slika
Odbijanje predmeta/aktivnosti	Nepoželjna ponašanja (Nema odgovora)
Pozdravljanje na odlasku	Vokalizacija
Razumijevanje geste pokazivanja	

Tablica 1. Komunikacijske funkcije i sredstva mjereni u intervenciji

Za potrebe provjere uspješnosti jezičnih ciljeva izabrane su sljedeće varijable:

- **Izrazi koje dijete razumije (Koralje)**
- **Razumijevanje riječi djeteta (Koralje)**
- **Proizvodnja riječi djeteta (Koralje)** – broj riječi koje dječak razumije i proizvodi. Bitno je napomenuti da su Koralje ljestvica normirana na djeci urednog razvoja i da su napravljene preinake da bi se test prilagodio dječaku i njegovim teškoćama. Naime, dio u kojem se mjeri proizvodnja riječi, a potrebno je označiti sve pojmove koje dijete razumije i kaže, u ovom je slučaju označavan ukoliko dječak ima neko komunikacijsko sredstvo da označi navedeni pojam, ne nužno riječ. Uz to, iako je kod dijela ranih gesti potrebno označiti sve konvencionalne geste koje dijete upotrebljava, u ovom slučaju pozitivno su bodovane sve geste koje dječak upotrebljava, iako nisu izvedene na konvencionalni način. Primjerice, iako dječak umjesto kimanja glavom za ″da″ koristi kolutanje očima, to pitanje je pozitivno bodovano.
- **Rane geste (Koralje)**
- **Kasne geste (Koralje)**
- **Podljestvica ″Razumijevanje″ (CSBS DP)** – odabrana su dva pitanja:

19. Kada pozovete Vaše dijete imenom, odgovara li ono tako da Vas pogleda ili se okrene prema Vama ?

20. Otprilike, koliko različitih riječi ili izraza Vaše dijete razumije ako ih izgovorite i pritom ne upotrebljavate gestu ? Na primjer, kada kažete ″Gdje je tvoja noga ?, ″Gdje je tata ?″, ″Daj mi loptu!″ ili ″Dođi ovamo!″ bez da išta pokazujete ili rabite gestu, na koliko će takvih riječi ili fraza dijete prikladno reagirati?

Drugo pitanje je pozitivno vrednovano ukoliko dječak razumije riječ ili izraz i putem govora i putem simbola. Naime, dječak zbog oštećena sluha najčešće ne može iz konteksta shvatiti o čemu se radi, a od velike su mu pomoći simboli koji mu se prezentiraju

4. REZULTATI I RASPRAVA

Za dječaka je osmišljen individualni plan podrške koji je praćen posebno osmišljenim obrascem. Cjelokupni rad možemo podijeliti u četiri razdoblja, a nakon svakog razdoblja provjerena je uspješnost terapije promjenama na Ljestvici za procjenu ranog komunikacijskog i simboličkog razvoja (CSBS DP, Weatherby, Prizant, 2002., prevedeno na hrvatski jezik). Za svaki mjesec je osmišljen plan podrške za naredni mjesec, a na kraju svakog mjeseca razmatrala se uspješnost plana od prošlog mjeseca. Isto tako, na početku su popunjene Komunikacijske razvojne ljestvice (Koralje; Kovačević i sur., 2007.) koja se uspoređivala sa završnim Koralje ljestvicama, napravljenom na kraju šestomjesečne podrške.

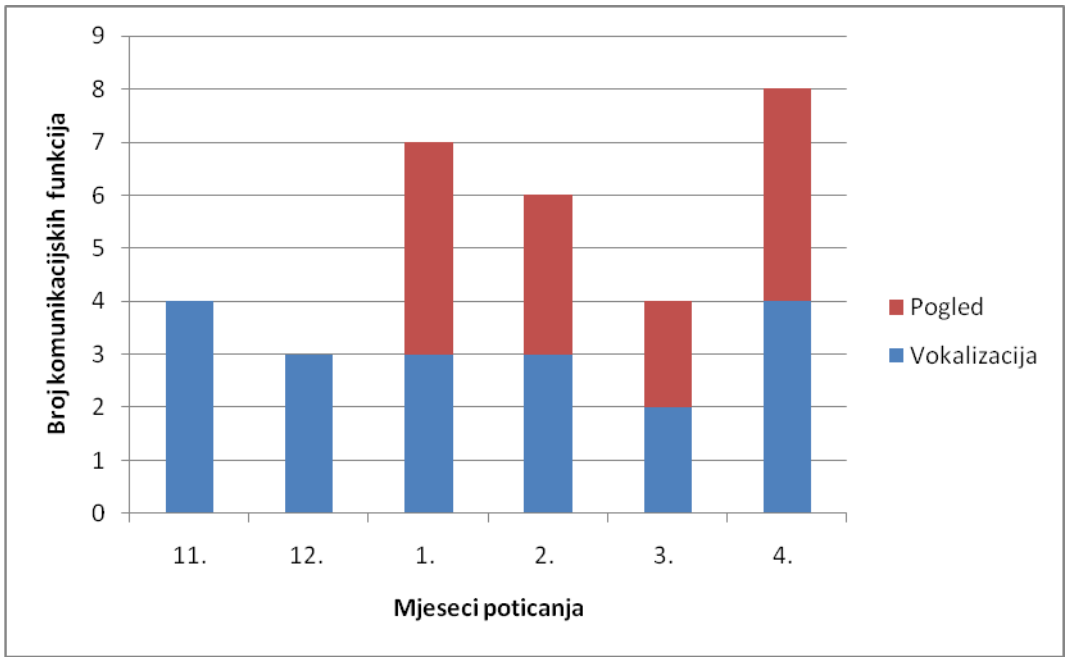
4.1. Vrste komunikacijskih funkcija

Sve komunikacijske funkcije zabilježene su barem jednom. U početku je dječak koristio manji broj različitih komunikacijskih sredstava za iste funkcije, a njegovo zadovoljstvo/nezadovoljstvo odabirom aktivnosti mogao se pratiti isključivo njegovom emocionalnom reakcijom i očitavanjem pulsa na respiratoru (veći puls – uznemiren je, ne želi ponuđeno). Iako je dječakovo ponašanje u početku bilo gotovo nemoguće protumačiti, na kraju su se iskristalizirala komunikacijska sredstva izričito za svaku od komunikacijskih funkcija.

4.1.1. Usmjeravanje pozornosti

U početnom razdoblju intervencije dječak je pretežno za usmjeravanje pozornosti koristio vokalizaciju. Ako usporedimo vokalizaciju dječaka sa tipičnom vokalizacijom, postoje odstupanja. Naime, dječak vokalizira tako da jače diše i to se prividno čuje kao izgovor ″A″. Dječak ne govori i ne vokalizira nikako drugačije, ali s obzirom da to svjesno radi, i to upravo u svrhu privlačenja pažnje na sebe, možemo to nazvati vokalizacijom. Nadalje, dječakova vokalizacija je bila primjetna samo članovima obitelji, no uhodavanjem u rad i logopedinja je uvidjela točno kad dječak želi nešto i kada traži da ga se pogleda. U drugom dijelu poticanja dječak je počeo rabiti i pogled kao sredstvo usmjeravanja pozornosti na sebe. Često je znao usred reklama na YouTube kanalu gledati u logopedinju pa u ekran tableta da pokaže da nešto ometa njegovu aktivnost. U drugom i trećem dijelu poticanja koristi naizmjenično pogled i vokalizaciju i to sve češće. Zaključuje se da dječak koristi sredstva za usmjeravanje pozornosti sve više i raznolikije jer prepoznaje da su ta sredstva komunikacije učinkovitija.

Na grafičkom prikazu 1. vidljiva je dječakova raznolikija i češća uporaba komunikacijskih sredstava za funkciju usmjeravanja pažnje s porastom vremena poticanja.

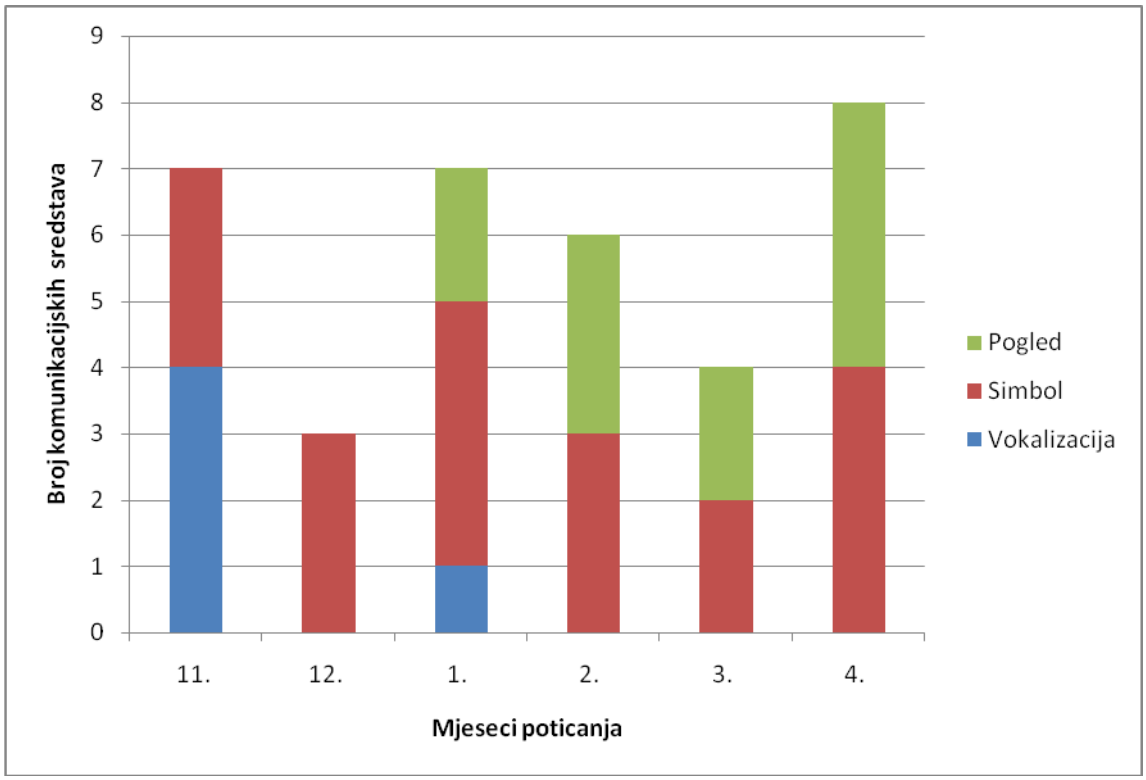


Grafički prikaz 1.Uporaba komunikacijskih sredstava za funkciju usmjeravanja pažnje s porastom vremena poticanja.

4.1.2. Traženje predmeta / aktivnosti

Jedan od glavnih ciljeva sva tri kratkoročna plana podrške je bilo traženje predmeta dužim gledanjem u određeni simbol. U početku je dječak za funkciju traženja koristio vokalizaciju, a već s drugim poticanjem uvodili su se simboli za pojedine predmete i aktivnosti od interesa djeteta. Odmah po uvođenju simbola i kratkim vježbanjem, dječak je duže gledao u simbol predmeta ili aktivnosti koju želi. Ubrzo se dječak koristio isključivo simbolima koji su obuhvaćali sve veći broj predmeta njegova interesa. Zaključak ovog dijela poticanja jest da je dječak spreman za različita komunikacijska sredstva ukoliko uvidi da njihovo korištenje dovodi do uspjeha. U drugom dijelu poticanja dječak je počeo koristiti pogled u svrhu traženja predmeta bez simbola. Naime, dječak je počeo gledati u predmete u njegovom vidokrugu koje želi. Primjer toga je dječakovo gledanje u ugašen televizor ili u mobitel koji želi. Iako je dječak počeo koristiti pogled, i dalje dobro reagira na simbole koji su sastavni dio poticanja dječaka. Na grafičkom prikazu 2. prikazano je dječakovo korištenje različitih komunikacijskih sredstava za funkciju traženja predmeta/aktivnosti s porastom vremena. Vidljiva je izmjena od

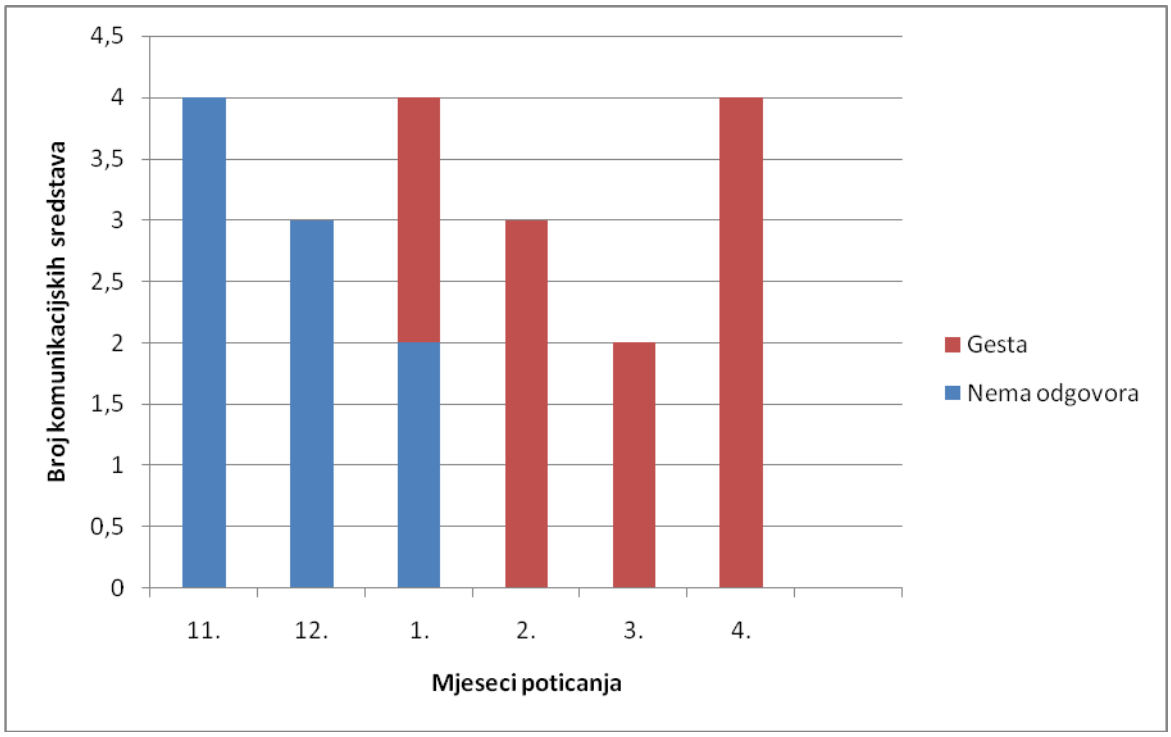
korištenja vokalizacije, uvođenja simbola i implementacije istih, do traženja aktivnosti pogledom.



Grafički prikaz 2. Korištenje različitih komunikacijskih sredstava za funkciju traženja predmeta/aktivnosti s porastom vremena.

4.1.3. Traženje ponavljanja

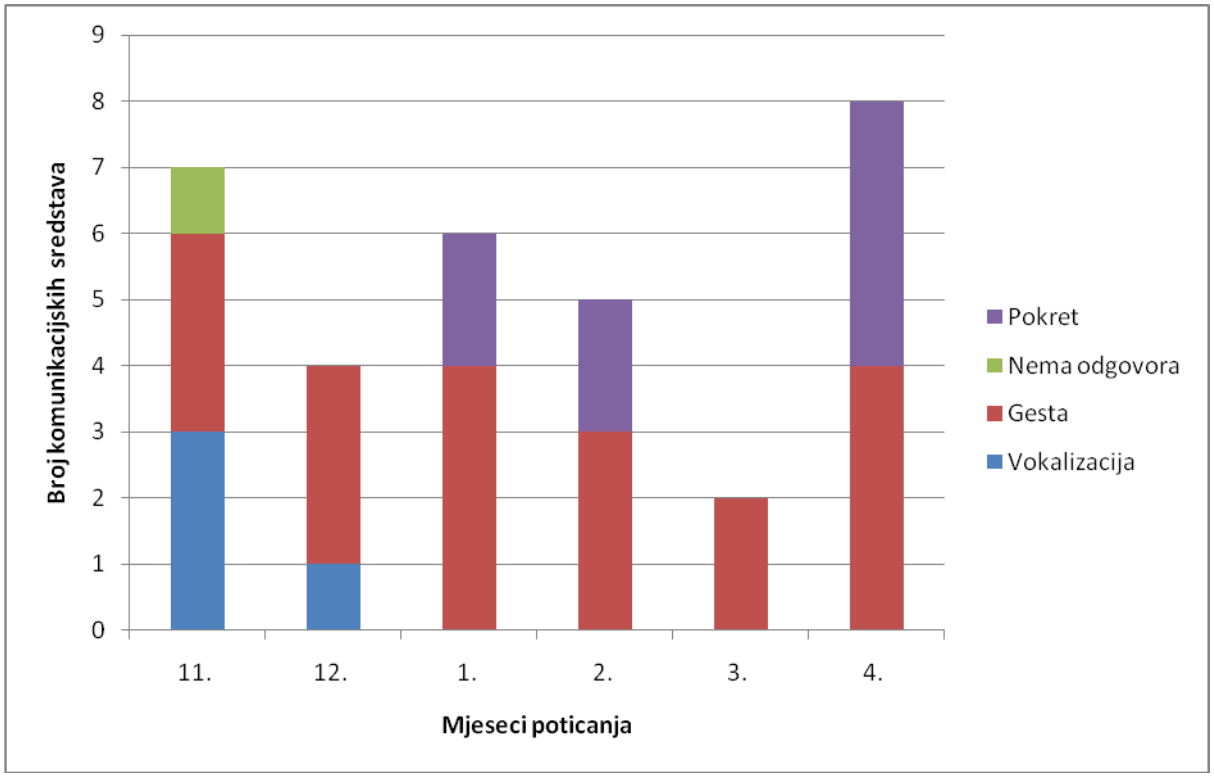
U početnom dijelu intervencije kod dječaka se nije moglo protumačiti kada želi ponoviti prethodnu aktivnost, a kada želi preći na drugu aktivnost. Jedini znak je bilo dječakovo nezadovoljstvo kada se nastavi ili prekine igra, odnosno povećan puls, crvenilo i plač. Uz ove znakove, dječak je poprilično nesustavno koristio pokrete rukama, očima, a kasnije i glavom koje nije mogla protumačiti čak ni dječakova majka. Iako je tijekom jedne intervencije od 60 minuta dječaku pruženo onoliko prilika koliko je aktivnosti, dječak nije sustavno davao nikakve znakove da želi ponoviti ili prekinuti aktivnost. Tek na kraju drugog dijela intervencije dječak je počeo sustavno koristiti gestu odmahivanja rukom za ponavljanje aktivnosti i ruke u mirnom položaju za nastavak aktivnosti. Iako to nisu tipične geste koje djeca urednog razvoja rabe, dječakovi pokreti rukama se smatraju gestama utoliko što imaju smisao i sustavne su. Na grafičkom prikazu 3. vidljivo je dječakovo korištenje geste u drugom dijelu intervencije.



Grafički prikaz 3. Korištenje geste s porastom vremena.

4.1.4. Odbijanje predmeta/aktivnosti

Na početku je dječak nesustavno koristio sredstva za odbijanje aktivnosti. Njegova komunikacijska sredstva nisu bila razumljiva niti roditeljima. Ipak, dječak je koristio nesustavne pokrete rukama i vokalizaciju. Jedan od ciljeva drugog dijela poticanja bio je i uvođenje simbola za ″da″ i ″ne″ u svrhu prihvaćanja ili odbijanja predmeta. Od toga se odustalo nakon dvije intervencije jer je dječak više preferirao i bio naviknut na pokret očima za ″da″ i mahanje rukom za ″ne″. Nakon nekog vremena, nesustavnost pokreta i gesti se smanjio te je došlo do sve manje upotrebe vokalizacije kod dječaka. U drugom dijelu intervencije javio se i pokret glavom dolje – gore koji je označavao odbijanje aktivnosti, kao što je vidljivo na grafičkom prikazu 4. Na kraju, u trećem dijelu intervencije dječak se koristio isključivo pokretom glavom i gestom za ne, odnosno pomicanjem ruke lijevo desno. Za napredak u odbijanju predmeta ili aktivnosti od velike je važnosti implementacija strategija korištenih u terapiji u svakodnevne aktivnosti za što su uvelike zaslužni dječakovi roditelji. Zaključak ovog dijela poticanja jest da dječak bolje reagira na pokrete glavom i geste nego na simbole, odnosno da simbole isključivo treba koristiti samo za traženje predmeta ili aktivnosti.



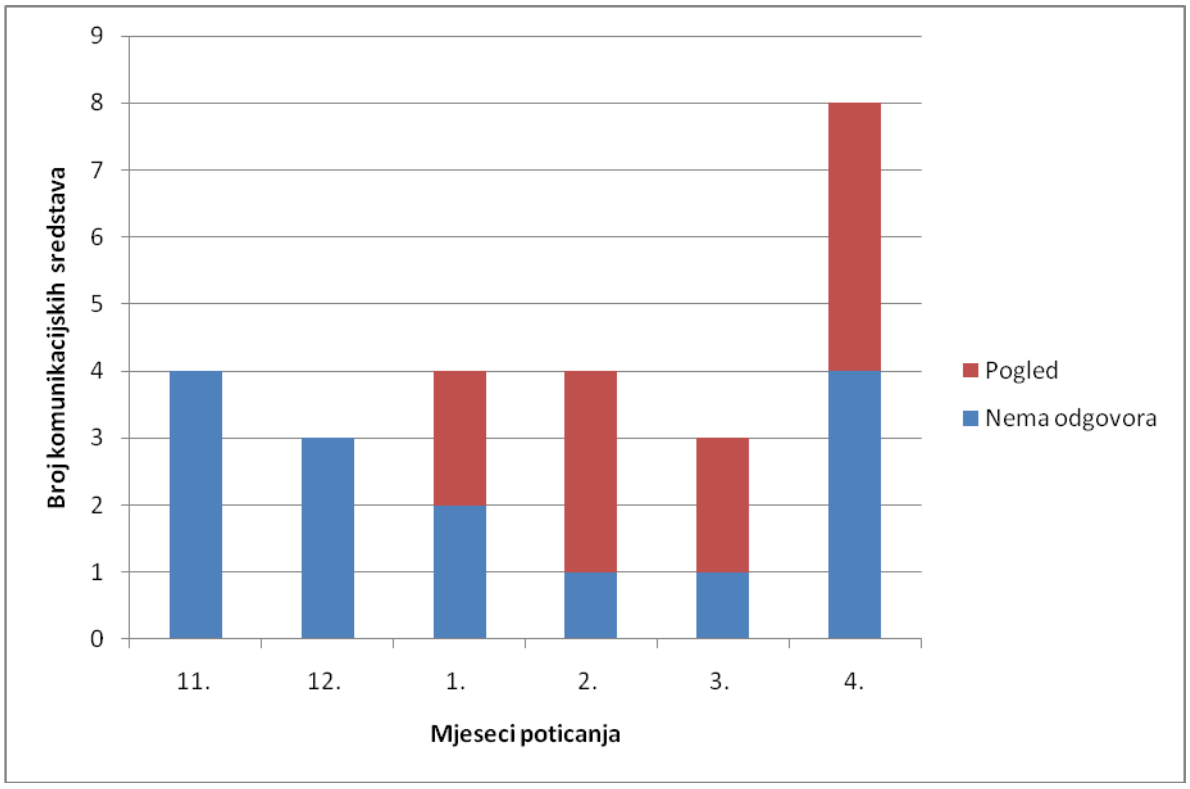
Grafički prikaz 4. Komunikacijska sredstva u funkciji odbijanja s porastom vremena.

4.1.5. Razumijevanje geste pokazivanja i pozdravljanje na odlasku

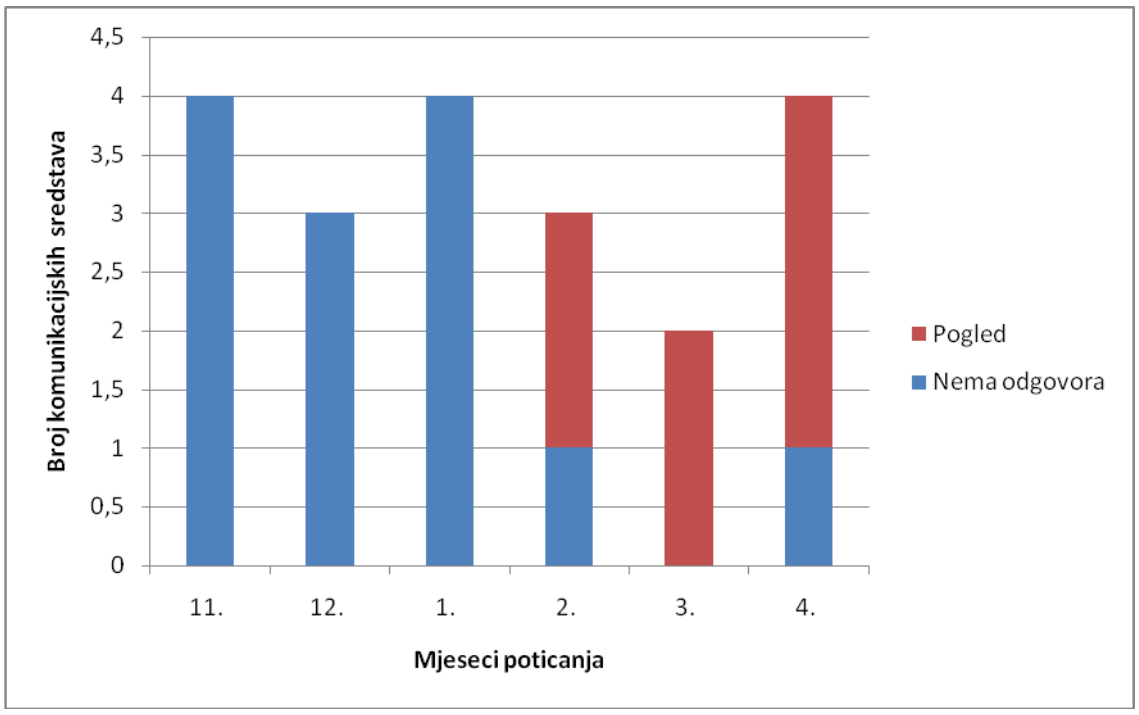
Ove dvije varijable su analizirane skupa jer se i za jednu i za drugu dječak koristi pogledom.

Na početku je uslijed pojave osoba u dječakovom vidokrugu nastojalo gestom pokazivanja pokazati na osobe u blizini (članovi obitelji), no dječak nije reagirao. Uz to, prilikom pokazivanja na dječaku zanimljive igre ili aktivnosti u dječakovoj blizini, dječak ne prati pogledom prst. Tek u drugom razdoblju poticanja (Grafički prikaz 5.) zamijećeno je dječakovo praćenje kažiprsta logopedinje pogledom. Iako se i dalje znalo dogoditi da dječak ne reagira na gestu pokazivanja, smatra se da je moguće da se dječak toliko usmjeri na aktivnost (npr. gledanje crtića na tabletu), da ne zamijeti kažiprst koji pokazuje negdje. Na kraju svake intervencije nastojalo se privući dječakovu pažnju, zvati ga imenom i pozdraviti ga. Uz to, poprilično je bitno bilo ući u dječakov vidokrug zbog toga jer dječak ne čuje. U početku dječak nije davao nikakve odgovore nego se samo nastavio baviti aktivnošću koja ga je okupirala. Tek krajem drugog razdoblja poticanja zamijećen je dječakov pogled prema logopedinji koja je mahala za odlazak. Važno je za napomenuti da je vjerojatno za napredak bilo presudno roditeljsko uključivanje u intervenciju i korištenje istih metoda u svakodnevnoj komunikaciji s dječakom. Pogled je najviša razina koja je postignuta za pozdravljanje, a

pretpostavlja se da dječak nije ograničen manjkom razumijevanja, već je motorički ograničen. Zaključuje se također da dječakovo ″pozdravljanje″ na odlasku pogledom (Grafički prikaz 6.) prati dječakovo usmjeravanje pozornosti pogledom koje se također događa u drugom razdoblju poticanja.



Grafički prikaz 5. Korištenje pogleda u svrhu razumijevanja geste pokazivanja.

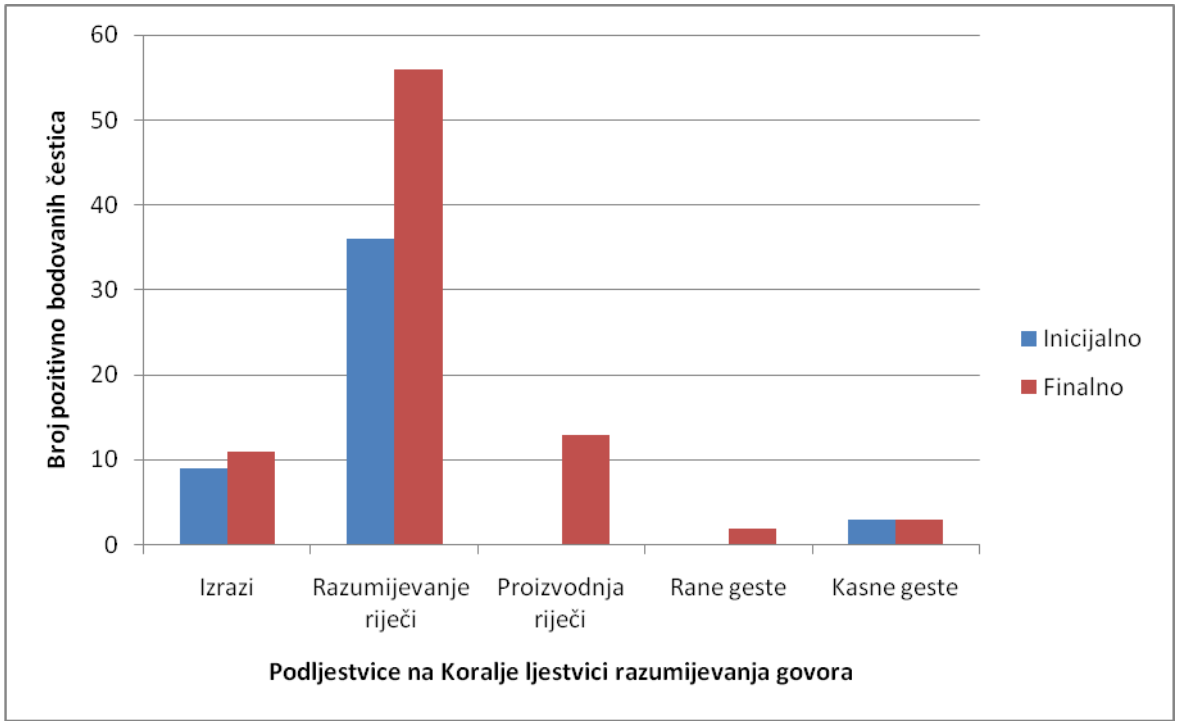


Grafički prikaz 6. Korištenje pogleda u svrhu pozdravljanja na odlasku.

4.1.6. Razumijevanje jezika

Zbog dječakovih motoričkih ograničenja i vrlo uskog opsega komunikacije, teško je zaključivati o njegovom situacijskom razumijevanju. Doduše, dječak prepoznaje kada treba početi rad s logopedom, kada je netko došao u stan, ali samo ukoliko mu se to najavi grafičkim simbolima. Ponekad reagira kada ga se zove imenom i reagira na pokazivanje na blisku osobu. Nadalje, dječakovo leksičko razumijevanje je uvelike ograničeno zbog manjka iskustvenog znanja o svijetu, odnosno njegova nepokretnost ograničava učenje novih riječi. Radi toga se roditelji uvelike trude dječaka upoznati s ″vanjskim svijetom″, dovodeći mu pritom psa na igranje, vodeći ga u kupnju i u šetnju, slaveći rođendane u prirodi i tako dalje.

Iako je teško subjektivno procijeniti dječakovo jezično razumijevanje, a rezultati na Koralje ljestvici pokazuju značajno odstupanje u jezičnom razumijevanju (-3 SD), na istoj ljestvici je svakako vidljiv napredak u razumijevanju (Grafički prikaz 7.). Na prikazu je prikazan pomak između inicijalnih i finalnih Koralja po sastavnim dijelovima testa. Važno je za napomenuti kako u dijelu Ranih gesti postoje lagana odstupanja u bodovanju čestica *″Odmahuje glavom (″ne″)* i *Kima glavom (″da″).* Naime,čestice su pozitivno bodovane unatoč tome što dječak kima glavom za ″ne″ i prevrće očima za ″da″.



Grafički prikaz 7. vidljiv je napredak dječaka na dijelovima Koralja u odnosu na inicijalnu procjenu.

Na pitanju u kojem se ispituje odazivanje dječaka na ime (CSBS DP, 19. pitanje), nije došlo do promjene u odgovorima s obzirom na vrijeme provođenja intervencije. Smatra se da je tome razlog dječakovo oštećenje sluha. Unatoč tome, na pitanje o broju izraza ili riječi koje dječak upotrebljava (CSBS DP, 20. pitanje), došlo je do pomaka. Pri inicijalnom ispunjavanju ljestvice (listopad 2016.), moglo se zaključiti da dječak razumije samo 1 – 3 riječi ili izraza. Uvođenjem vizualne podrške putem simbola, napredak se vidio već u sljedećem mjerenju, odnosno u siječnju (4 – 10 izraza/riječi). U ožujku je broj iznosio 11 – 30 i zadržao se na završnom ispunjavanju ljestvice. Zaključuje se da je uvođenje vizualne podrške putem simbola poboljšalo dječakovo jezično razumijevanje, a i moguće je da su se i odgojni postupci istome doprinijeli jer je okolina više počela obraćati pozornost na jezično razumijevanje.

5. ZAKLJUČAK

Tijekom opisane logopedske intervencije pokušalo se dječaku koji se ne može kretati, omogućiti sredstva za izražavanje svojih želja, traženje ponovnog izvođenja radnje i odbijanje određene aktivnosti ili predmeta. Uz to nastojalo se povećati dječakovo jezično razumijevanje i znanje o svijetu prigodnim sadržajima. Iako se kod dječaka bilježi blagi napredak, on je ipak postignut. Dječak je ususstavio geste i pokrete za prihvaćanje i odbijanje aktivnosti, kao i za ponavljanje iste. S druge strane, rezultati na ljestvicama jezičnog razumijevanja pokazuju minimalan napredak. Iako je na napredak utjecalo logopedsko poticanje, rezultati ne bi bili vidljivi bez velike potpore dječakovih roditelja koji su sudjelovali u pripremama materijala za rad, podijelili dječakove nalaze za potrebe rada i koristili vizualnu podršku prilikom komunikacije s dječakom. Uz to, unatoč tome što dječakove sposobnosti slabe, ne treba odustati od poticanja njegovih komunikacijskih i jezičnih sposobnosti. Za budući rad, korisno bi bilo pokušati implementirati neku drugu vrstu pomagala unutar potpomognute komunikacije, primjerice Tobii uređaja.

Ograničenje rada je nemogućnost uvođenja visokotehnološkog sredstva komunikacije (specijaliziranog komunikatora koji se pokreće očima) kojeg bi valjalo isprobati s dječakom kao i možda nedostatna usredotočenost na leksičko razumijevanje dječaka kao što je učenje kategorija (životinje, vozila itd.). No, usprkos zahtjevnom medicinskom stanju dječaka i stalnoj skrbi koju ono zahtijeva, njegova okolina je prepoznala važnost uvođenja grafičkih simbola koji podržavaju dječakovo jezično razumijevanje kao i komunikaciju. S logopedskog

aspekta, rad s dječakom koji ima opisane složene komunikacijske potrebe je veliki izazov i zahtijeva suvereno poznavanje urednog komunikacijskog razvoja, prepoznavanje suptilnih komunikacijskih znakova te fleksibilno odgovaranje na individualne potrebe djeteta i obitelji.

6. LITERATURA

Agamanolis, D.P. (2012). Neuropathology. An illustrated interactive course for medical students and residents. Chapter 13: Myopathology. http://neuropathology-web.org/chapter13/chapter13cDystrophy.html. Posjećeno 25.5.2017.

Amburgey, K., McNamara, N., Bennett, L.R., McCormick, M.E., Acsadi, G., Dowling, J.J. (2011). Prevalence od congenital myopathies in a representative pediatric united states population. Annals of Neurology, 70(4): 662 – 665.

Angelo, D., Kokoska, S., Jones, S. (1996). Family perspectives on augmentative and alternative communication: Families of adolescent and young adults. Augmentative and Alternative Communication, 12: 13–20.

ARASAAC: Aragonese Portal of Augmentative and Alternative Communication. http://www.arasaac.org/. Posjećeno: 25.5.2017.

Barišić, N. (2002). Sindrom mlohavog dojenčeta. Paediatria Croatica, 46 (1): 156 – 162.

Beukelman, D., Mirenda, P., Garrett, K., Light, J. (2013). Augmentative and Alternative Communication: Supporting Children and Adults with Complex Communication Needs, Fourth Edition. Paul H. Brookes Publishing Company, Baltimore.

Bondy, A.S., Frost, L.A. (1994). The Picture Exchange Communication System. Focus on Autism and Other Developmental Dysabilities, 9 (1).

Bonetti, L. (2008). Kolegij ″Rehabilitacija slušanja i govora 1″ - sažetak predavanja. Edukacijsko – rehabilitacijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu.

Bronfenbrenner, U. (1999). Theoretical overview of the structure of the environment. U Fiedman, S.L., Wachs, T. (Ur.), Measuring environment across the life span: 3–30, Washington, DC: American Psychological Association.

Brown, K.A., Patel, D.R. (2005). Complementary and Alternative Medicine in Developmental Disabilities. Indian Journal of Pediatrics, 72: 949 – 952.

Car, Ž. (2013). ICT sustavi za osobe sa složenim komunikacijskim potrebama. Informatica museologica, 46 (1 – 4): 224 – 225.

Cress, C.J., Marvin, C.A. (2003). Common Questions about AAC Services in Early Intervention. Augmentative and Alternative Communication, 19 (4): 254 – 272.

Genetics Home Reference. (2015). https://ghr.nlm.nih.gov/condition/centronuclear-myopathy. Posjećeno 25.5.2017.

Geschwind, D.H., Boone, K.B., Miller, B.L., Swerdloff, R.S. (2000). Neurobehavioral phenotype of Klinefelter syndrome. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Review, 6:107–116.

Goldbart, J., Marshall, J. (2004). "Pushes and Pulls" on the parents of children who use AAC. Augmentative and Alternative Communication, 20: 194–208.

Jungbluth, H. (2007). Central core disease. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2: 25.

Granlund, M., Björck – Akesson, E., Wilder, J., Ylven, R. (2008). AAC Interventions for Children in a Family Enviroment: Implementing Evidence in Practice. Augmentative and Alternative Communication, 24 (3): 207 – 219.

Iacono, T., (2003). The evidence base in augmentative and alternative communication. U S. Reilly, S., Perry, A., Douglas, J. (Ur.), Evidence practice in speech pathology: 288–313, London: Whurr Publishers.

Jungbluth, H. (2007). Central core disease. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2: 25.

King, J.M. (2006).Complex communication needs and AAC. U Justice,L.M. (ur.): Communication sciences and disorders: an introduction (501- 526). Upper Saddle River: Pearson.

Kovačević, M., Jelaska, Z., Kuvač Kraljević, J., Cepanec, M. (2007). Komunikacijske razvojne ljestvice – Koralje, Naknada Slap.

Ljubešić, M., Cepanec, M., Ivšac Pavliša, J., Šimleša, S. (2009). Predjezična i rana jezična komunikacija: obilježja prijelaznog stadija u djece s perinatalnim oštećenjem mozga. Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja. Vol 45 (1): 15-29.

McNaughton, D., Rackensperger, T., Benedek-Wood, E., Krezman, C., Williams, M.B., Light, J. (2008). "A child needs to be given a chance to succeed": Parents of individuals who use AAC describe the benefits and challenges of learning AAC technologies. Augmentative and Alternative Communication, 24 : 43–55.

MayoClinic (2016). http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/klinefelter-syndrome/symptoms-causes/dxc-20233187. Posjećeno 25.5.2017.

MSD priručnik dijagnostike i terapije (2014). http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-prirucnik/pedijatrija/nasljedne-bolesti-misica/prirodjene-miopatije. Posjećeno 25.5.2017.

North, N.K., Ching, W.H., Clarke, N., Jungbluth, H., Vainzof, M., Dowling, J.J., Amburgey, K., Quijano – Roy, S., Beggs, A.H., Sewry, C., Laing, N.G., Bönnemann, C.G. (2014). Approach to thediagnosis of congenital myopathies. Neuromuscular Disorders, 24: 97 – 116.

Rain ICT – AAC. (2017). http://rain.ict-aac.hr/potpomognuta-komunikacija/. Posjećeno 10.6.2017.

Reardon, K.K. (1998). Interpersonalna komunikacija: gdje se misli susreću. Zagreb: Alinea.

RIGHT DIAGNOSIS fromhealthgrades. http://www.rightdiagnosis.com/k/klinefelter_syndrome/prevalence.htm. Posjećeno 25.5.2017.

Ryan, M.M., Schnell, C., Strickland, C.D., Shield, L.K., Morgan, G., Iannaccone, S.T., Laing, N.G., Beggs, A.H., North, K.N. (2001). Nemaline Myopathy: A ClinicalStudyof 143 Cases. AnnalsofNeurology, 50 (3): 12 – 320.

Samango-Sprouse, C.A. (2001). The mental development in polysomy X Klinefelter syndrome (47,XXY; 48 XXXY): effects of incomplete X-activation. Seminars of Reproductive Medicine, 19:193–202.

Simpson, J.L., de la Cruz, F., Swerdloff, R.S., Samango – Sprouse, C., Skakkebaek, N.E., Graham, J.M.Jr., Hassold, T., Aylstocks, M., Meyer – Bahlburg, H.F.L., Willard, H.F., Hall, J., Salameh., W., Boone, K., Staessen, C., Geschwind, D., Giedd, J., Dobs, A.S., Rogol, A., Brinton, B., Paulsen, C.A. (2003). Klinefelter syndrome: Expanding the phenotype and identifying new research directions. Genetics in Medicine, 6 (5): 460 – 468.

Sobrido, M.J., Fernandez, J.M., Fontoira., Perez – Sousa, C., Cabello, A., Castro, M., Teijeira, S., Alvarez, S., Mederer, S., Rivas, E., Seijo – Martinez, M., Navarro, C. (2005). Autosomal dominant congenital fibre type disproportion; a clinicopathological and imaging study of a large family. Brain, 128: 1716 – 1727.

The Individuals with Disabilities Education Act (IDEA). http://idea.ed.gov/ Posjećeno 31.5.2017.

Vainzof, M., Yuan, N. (2012). Consensus statement on standard of care for congenital myopathies. Journal of Child Neurology, 27 (3): 363 – 382.

Wetherby, A.M., Prizant, B.M. (2002). Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile (CSBS DP). Paul H. BrookesPublishing Co.

7. PRILOZI

Prilog 1. Cjelokupna medicinska dokumentacija

Otpusno pismo

[redacted], rođen 12.07.2010
[redacted]

Matični list: **2013 / 000356** , boravak od **12.01.2013** do **18.01.2013**

Dijagnoza

Kronična respiracijska insuficijencija
Miopatija
Bronchiolitis RSV poz
Stanje nakon traheotomije

Iz anamneze i statusa

Danas pogoršanje respiratornog statusa
Nije imao povišenu temperaturu

Afebrilan, eukardan, eupnoičan,opće stanje bez pogoršanja , uz sekvele osnovne boolesti. Koža je čista, bez osipa i petehija.
Vidljive sluznice vlažne, čiste. Nos je prohodan. Ždrijelo mirno
Nad srcem akcija ritmična, tonovi jasni, šuma ne čujem.
Nad plućima ekspirij uredan, tek po koji grublji hropac.
Trbuh mekan, ne doima se bolan, bez organomegalije. Okrajine bez edema i deformacija. Nema znakova podražaja meninga.
Neurološki status bez promjene.

Nalazi

Leukociti: 15,4 x10^9/L
Neutrofilni granulociti: 61,0 % Limfociti: 30,9 % Monociti: 5,5 %
Eozinofilni granulociti: 1,3 % Bazofilni granulociti: 1,4 %
Eritrociti: 4,17 x10^12/L Hemoglobin: 110 g/L Hematokrit: 0,344 L/L Prosječni volumen eritrocita (MCV): 82,7 fL
Prosječni sadržaj hemoglobina u eritrocitu (MCH): 26,4 pg
Prosječna koncentracija hemoglobina u eritrocitima (MCHC): 319 g/L Raspodjela eritrocita po volumenu (RDW-CV): 13,8 % Trombociti: 375 x10^9/L Prosječni volumen trombocita (MPV): 5,3 fL
C-reaktivni protein (CRP): 4,0 mg/L

BRIS NOSA - RSV
- RSV JE POZITIVAN !!!

BRIS RANE - bakteriološka
- Pseudomonas aeruginosa = S [ceftazidim *; = R [amoksicilin+klavulanska kiselina; = S [ceftriakson *; gentamicin; ciprofloksacin *; cefepim *; imipenem+cilastatin *; piperacilin+tazobactam *; ertapenem *]

DEFEKTOLOG:
Učini se obrada po neuropedijatrijskoj preporuci.
Nalaz i mišljenje
Dječak uspostavi vizualni kontakt. Kad mu se približi jasno pokazuje negodovanje.Dobro razlikuje poznate od nepoznatih osoba.Majka ima osjećaj da je dijete dobro razumije.Reagira na neke zvučne podražaje. Nije jasno koliko je razvijen receptivni govor.
Koristi neke komunikacijske geste nedvosmisleno dosljedno.
Željene predmete koji su u vidokrugu,pokazuje kažiprstom. Koristi se gestom "daj "okreće glavicom za odbijanje.Pogledom prati predmete i osobe, fiksira pogled.Ne pokazuje imenovane predmete.
Može se rotirati na bok. Ruke su spastične.Nožice u fleksiji. Prihvaća ponuđene predmete.Prebacuje predmet iz ruke u ruku.Lupa s predmetom o predmet.Raduje se zvuku koji proizvodi.
Zaključak
Majci je uz suport savjetovano i demonstriran je način rada AAC.

Klinika za dječje bolesti Zagreb, 311031102
Klaićeva 16, 10000 ZAGREB
Zavod za anesteziologiju, reanimatologiju i intenzivno liječenje
Pročelnica Zavoda: prof.dr.sc. Ljiljana Popović, dr.med.
JIL

Datum: 13.7.2013

Otpusno pismo

[redacted]
Rođen: 12.07.2010 Adresa: [redacted]
Matični list: [redacted], **Primljen:** 28.05.2013, **Otpušten:** 13.07.2013
Broj pacijenta: [redacted]

Razlog prijema u JIL

Dječak u dobi od nepune 3 godine prima se iz [redacted] zbog akutnog respiratornog zatajenja

Riječ je o dječaku koji boluje od Klinefelterovog sindroma i kongenitalne miopatije, koji je zbog kronične respiracijske insuficijencije traheotomiran, i ima postavljen PEG zbog hranjenja.
Na kućnoj njezi je, povremeno zahtijeva potporu kisikom.
Tijekom zime i proljeća u više navrat hospitaliziran u Požegi zbog akutnih respiracijskih infekcija, uključujući i RSV bronhiolitis.
Zadnja hospitalizacija u JILu zbog akutne resp insuficijencije je bio od 3-17.5. og

SADA: noć pred prijem primljeni u [redacted] zbog znakova respiratorne patnje, pada mu saturacija do 85%, te zahtijeva 4 l/min kisika. Temperaturu nije imao povišenu. Ima obilno sekreta.

Tijek liječenja

KOD PRIJEMA oznojen uznemiren, nezadovoljan, grčevito diše i bori se protiv manualne ventilacije Ambuom. Priključi se na respirator na PSV modalitet disanja (40% kisika, PEEP 5, PIP 20) što mu odgovara te se uskoro stabilizira. Pri prijemu afberilan, tahikardan, oznojen, na plućima obostrano čujan grubi šum disanja. Postavi se periferni venski put i hidracija te učine kontrolni lab nalazi. Uzet bris grla, aspirat NFa i aspirat iz traheje na mikrobiološku analizu. Dobio od antibiotika Ampicilin i Garamycin ali kako je CRP miran i afebrilan ostavi se bez antibiotika.
Već nakon kratkog vremena respiratorni i opći status se poboljšaju.

Tijekom boravka se ustanovilo da se [redacted] više ne može odvojiti od respiratorne potpore. Stoga je proveden postupak za nabavu potrebne opreme preko HZZO-a. Kada je stigao respirator za kućnu ventilaciju, [redacted] je , 3. 7. 2013. prebačen na taj respirator. Prilagodba je prošla bez poteškoća. Respirator je Newport , PSV (+3) + 6 mm Hg, na zraku.
Njezi djeteta sada ne samo traheotomiranog i sa kanilom, već i na respiratoru, te osonovama o samo respiratoru , podučena je majka dječaka.

Ima kanilu br 4,5 Rusch, sa kafom koji nije napuhan. Jedino tako nema leaka , te je ventilacija dobra. Zadnja promjena kanile je bila 12.7..2013

Tijekom boravka [redacted] je cijelo vrijeme dobrog općeg stanja. Konzultirana je dijetetičarka zbog pothranjenosti dječaka unatoč dobrom količinskom i kalorijskom unosu, te se prema preporučenom meniju hrani.

Kada su ostvareni svi uvjeti i sa strane [redacted] i sa strane roditelja, dječak se otpušta na kućnu njegu.Kod otpusta je TT 9300 g.

Laboratorijski nalazi

KOD PRIJEMA
Kalij :3,4mmol/L; Natrij:140mmol/L; Klorid:96mmol/L; Kalcij,ukupan:2,41mmol/L; Glukoza:6,2mmol/L; Urea:1,2mmol/L; Kreatinin:21ľmol/L; Albumin:40g/L; Bilirubin (ukupni):3,7ľmol/L
AST30U/L ; Alanin-aminotransferaza (ALT):22U/L ; Gama-glutamiltransferaza (GGT):18U/L ; Kreatin-kinaza (CK):31U/L ; CRP 0,5mg/L

Uz respirator: pH:7,204 ; pCO2 13,75kPa; pO2 9,49kPa; HCO3 30,9mmol/L; BE 7,3mmol/L; sO2 89,2%
Eritrociti: 4,03 x10^12/L ; Hemoglobin: 108 g/L ; Hematokrit: 0,373 L/L ; MCV 92,6 fL ; MCH 26,8 pg ;
MCHC 290 g/L ; Trombociti: 249 x10^9/L ; Leukociti: 16,7 x10^9/L
RTG PLUĆA:
Sumaciona snimka torakalnih organa u jednoj projekciji pokazuje u cijeloti uvečanu sjenu srca koja svojom lijevom konturom seže do lijeve torakalne stijenke.
Pojačan je prozračnog prikazanog dijela plućnog parenhima.
Kanila je primjereno položena.
OŠit izgleda pravilnih te oštrih kontura.

Neuropedijatar: (dr Krakar)
Kod Ante se radi o teškoj mišićnoj bolesti, centronuklearnoj miopatiji, s početkom u dojenačkoj dobi.
Glavna obilježja su teška hipotonija, generalizirana mišićna slabost, simetrična koja zbog slabosti respiratorne muskulature postupno dovodi do respiratorne insuficijencije.
Mišićna slabost nema progesivni karakter, ali rastom tijela (pogotovo linearnim koje je jedno od skeletnih obilježja centronuklearne miopatije) i razvojem deformiteta prsnog koša mišićna snaga nije dovoljna za održavanje adekvatne ventilacije.
U preživjelih više od godinu dana očekivana je ovisnost o respiratoru što je sada kod Ante slučaj.
Preporučam u dogovoru s pulmologom (dr Čepin) educirati majku za kućni respirator te započeti postupak odobravanja pri HZZO-u.

Pulmoalergolog (dr Čepin)
Dječak dobi nepune 3 godine teški kronični bolesnik gornjih dg sada zaprimljen u JIL radi pogoršanja respiratorne kronične insuficijencije i potebe za mehaničkom ventilacijom .
Iz kliničkog pregleda:pri svijesti,nepokretan,atrofičnih mišića,priključen na respirator putem traheostome i kanile,ima PEG,
glava velika dolihocefalična,slini,usta otvorena hieprtrofija gingive,gotsko nepce.Oči bjeloočnice plavo-sive.Prsni koš dosta izražen pektus infundibuliforme u donjem djelu prsne kosti.auskultatorni nalaz na plućima uredan.
Zaključak
Tijekom sadašnjeg boravka u JIL-u pokazalo se da se dječak više ne može odvojiti od respiratora.Stoga,nužno je od povjerenstva za otropedka pomagala HZZO_a ishoditi kućni respirator .

KOD OTPUSTA:
pH:7,457pH jedinice; pCO2 6,84kPa ; pO2 7,89kPa; HCO3 33,3mmol/L; BE 9,7mmol/L; sO2 91,5%

Preporuke

Promjena kanile jednom mjesečno, a kontrole po ostalim specijalistima već prema dogovoru.

4 puta dnevno je potrebno na kanilu dati inhalacije sa 5 ml fiziološkom otopinom.

Otpusne dijagnoze

Akutna respiracijska insuficijencija
Klinefelterov sindrom
Kongenitalna miopatija
Stanje nakon traheotomije, kanila No 4,5 in situ
Kronična respiracijska insuficijencija, kronična mehanička ventilacija (kućna)
Pothranjenost

Odjelni liječnik:

Mr.sc. Karmen Kondža , dr.med.

specijalist pedijatar

(0042382)

Voditelj odjela:

Prim. Ivančica Škarić , dr.med.

specijalist anesteziolog, subspec. int. med

(0127744)

Prim. IVANČICA ŠKARIĆ, dr. med.
Spec. anesteziologije, reanimatologije
Subspecijalist intenzivne medicine
127744

Klinika za dječje bolesti Zagreb, MB: 311031102
v.d. ravnatelja: Zoran Bahtijarević, dr. med.
Zavod za dječju ortopediju
V.d. Pročelnik zavoda:Davor Bojić, dr.med.
Ortopedska poliklinika

NALAZ

Protokol broj: **2016002186**

[redacted]
Rođen 12.07.2010 Adresa: [redacted]
Dijagnoza: G72.9 - Miopatija, nespecificirana
Broj pacijenta: [redacted], MBOO: [redacted]
Datum nalaza: 06.09.2016

Dijagnoza

Kongenitalna miopatija

Anamneza i status

DOB 6 godina i 1 mjesec

Ortoped: klinički nalaz u progresiji, kontrakture velikih zglobova pasivno djelimično korektibilno koljena u flexornoj kontrakturi od 60 st uz blaži napor dolazi do djelimično ispravljanja, samostalno ne drži vrat,također ručni zglobovi u kontrakturi, desni lakat ograničena flexija vjerojatano sa luksacojom glavice radijusa obostrano bez ikakvih aktivnih kretnji pri pregledu,oba kuka luksirana,torakolumbalna skolioza neuromuskularna većeg stupnja cca 35 st, dijete u potpunosti nepokretno,aduktorna kontraktura oba kuka, dijete na respiraratoru u invalidskim kolicima koja su sada neadekvatna, sjedi u kolicima uz pojas za pridržavanje

[redacted] je dječak s kongenitalnom miopatijom, na respiratoru od 5/2013., ima PEG od 03/2013.
Majka provodi respiratornu terapiju, pozicioniranje, lagano razgibavanje

STATUS LOCOMOTORIUS: asimetrični položaj glave, okrenuta ulijevo, plagiocefalija.
Plačljiv, negoduje, hipotrofičan, spontana motorika nije prisutna, samo bolno ječi
Nema aktivnu fleksiju u laktu, iima samo pokrete na prstima, igra igre na tabletu, desna ruka bez funkcije, ekstenzorna kontraktura. Deformacije malih zglobova šake. Luksacija oba kuka.
Skolioza lijevostrana, asimetrija zdjelice i trupa
Izrazite kontrakture donjih ekstremiteta, kukovi u fleksijskim kontrakturama, 45 stupnjeva obostrano
Koljena 90/130 obostrano
Deformiteti obje tibije, nakon prethodnih spontanih fraktura
Stopala mekana, ograničene plantarne fleksije. kalkaneovalgus.

Po ortopedu izdata doznaka za invalidska kolica sa specijalnom prilagodbom sjedišta, molim odoboriti doznaku
Dalje fizioth, respiratorna terapija, lagane vježbe opsega pokreta, pozicioniranje

Kontrola prema dogovoru

Liječnik:
Matija Žutelija-Fattorini , dr.med.
specijalist fizikalne medicine i rehabilitacije
(0155438)

Datum izdavanja: 06.09.2016. 12:54

NAPOMENA: Umjesto propisanog lijeka izabrani doktor primarne zdravstvene zaštite može propisati i drugi lijek istog razreda učinkovitosti u odgovarajuće jednakim dozama.

Prilog 2. Obrazac za praćenje komunikacijskih funkcija

Tablica praćenja KOMUNIKACIJSKE FUNKCIJE						
	POGLED	GESTA	SIMBOL	VOKALIZACIJA	NEPOŽELJNA PONAŠANJA (NEMA ODGOVORA)	POKRET
USMJERAVANJE POZORNOSTI						
TRAŽENJE PREDMETA						
TRAŽENJE PONAVLJANJA						
ODBIJANJE						
POZDRAVLJANJE NA ODLASKU						
IZRAŽAVANJE OSJEČAJA						
RAZUMIJEVANJE GESTE POKAZIVANJA						