

Komunikacijski i jezično-govorni razvoj u kontekstu Menkesove bolesti

Perić, Tina

Master's thesis / Diplomski rad

2016

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:158:387393>

Rights / Prava: [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-04-19**



Repository / Repozitorij:

[Faculty of Education and Rehabilitation Sciences - Digital Repository](#)



Sveučilište u Zagrebu

Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Komunikacijski i jezično govorni razvoj u kontekstu Menkesove
bolesti

Tina Perić

Zagreb, rujan 2016.

Sveučilište u Zagrebu

Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet

Diplomski rad

Komunikacijski i jezično govorni razvoj u kontekstu Menkesove
bolesti

Tina Perić

Mentor: doc.dr.sc. Jasmina Ivšac Pavliša

Zagreb, rujan 2016

Izjava o autorstvu rada

Potvrđujem da sam osobno napisala rad „Komunikacijski i jezično govorni razvoj u kontekstu Menkesove bolesti“ 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.

Tina Perić

Zagreb, 2016.

SAŽETAK:

Komunikacijski i jezično govorni razvoj u kontekstu Menkesove bolesti

Tina Perić

Doc. dr. sc. Jasmina IvšacPavliša

Logopedija

Menkesova bolest rijedak je genetički poremećaj metabolizma bakra. Povezuje se s muškom djecom te se u prosjeku javlja u omjeru 1: 100 000 novorođenčadi. Ova bolest uzrokuje pogrešnu raspodjelu bakra u tijelu. Osobe su hipotone i prisutno je zaostajanje u razvoju te kod nekih dolazi i do velikih kognitivnih nedostataka. Očekivana životna dob je 3 godine, no postoje i blaži oblici bolesti.

S obzirom da osobe/djeca s Menkesovom bolesti često ne mogu komunicirati na uobičajeni način, uz njih se povezuje i potpomognuta komunikacija kao način poticanja komunikacije. Pod pojmom potpomognute komunikacije smatraju se svi oblici komunikacije koji pojačavaju ili u potpunosti zamjenjuju postojeći oblik komunikacije. U ovom diplomskom radu bit će prikazan rad s dječakom kojem je utvrđen atipični/blagi oblik Menkesove bolesti (KD=5) kao i utjecajne teškoće u razvoju. Uključen je u jednogodišnje logopedsko poticanje (jednom tjedno), usmjereno na poticanje komunikacije i jezičnog razumijevanja te uvođenje potpomognute komunikacije.

Cilj ovog rada je istraživanje učinaka poticanja komunikacijskog i jezično-govornog razvoja djeteta s Menkesovim sindromom tijekom implementacije različitih oblika potpomognute komunikacije. Temeljem Pragmatičkog razvojnog profila praćena su dječakova komunikacijska sredstva i funkcije, te napredak po osmišljenom planu rada. Tijekom poticanja metode su se evaluirale i potom prilagođavale dječakovim sposobnostima (primjerice rad na stvaranju preduvjeta za uvođenje sklopke). U posljednja dva mjeseca poticanja uočava se napredak u funkciji traženje ponavljanja. Također, dječak je pokazao napredak u odgovaranju na komunikacijske poticaje, u igri i izražavanju neovisnosti.

S obzirom na malobrojnu literaturu koja je usmjerena na komunikacijski i jezično-govorni razvoj djece/osoba s Menkesovom bolesti, doprinos ovog diplomskog rada je i detaljni opis komunikacijskog profila djeteta s OHS, ali i mogućnosti koje kod ovog slučaja donosi uvođenje potpomognute komunikacije. Prilikom uvođenja PK nezaobilazna je suradnja s roditeljima koji imaju priliku PK koristiti u svakodnevnicima.

Ključne riječi: Menkesova bolest, potpomognuta komunikacija, prikaz slučaja, poticanje komunikacije i jezika.

ABSTRACT:

Communication and Speech and Language Development in the Context of Menkes Disease

Tina Perić

Doc. dr. sc. Jasmina Ivšac Pavliša

Logopedija

Menkes disease is a rare genetic disorder that affects copper metabolism. It's linked with male children with an average of 1: 100 000 new-borns affected by it. The disease causes poor distribution of copper in the body. Patients are hypotonic and have developmental difficulties with some cases displaying major cognitive disabilities. Life expectancy is around 3 years, but there are some milder forms of the disease.

Keeping in mind that persons/children with Menkes disease often cannot communicate in a usual way, they are associated with alternative and augmentative communication (AAC) as means of encouraging communication.

The term AAC refers to any and all means of communication which enhance or completely take over the already existing means of communication. This Master's Thesis will follow therapy done with a boy who has been diagnosed with an atypical/mild form of Menkes disease (KA=5) as well as accompanied learning and developmental difficulties. He was included in one-year speech language pathological guidance (once a week), focused on encouraging communication and lingual understanding with introduction of AAC.

The goal of this research was to monitor and describe communication and speech and language development in a child with Menkes syndrome along the course of applying different methods of AAC. The boy's means of communication, functions and progress were monitored based on the Pragmatic development profile. During the encouragement the methods were adapted according to the boy's progress (such as, fulfilling the conditions to introduce the switch). In the last two months of the therapy, progress in the "requesting repetition" is noticeable. Also, the boy showed progress responding to communication encouragement, playing and showing independence.

Considering the lack of literature concerning communication and speech and language development of persons/children with Menkes disease, this thesis contributes detailed description of communication profile of a child with an atypical/mild form of Menkes disease, but also the possibility of introduction of AAC in this case. When introducing AAC it is essential to cooperate with parents who have the opportunity to use AAC in their everyday life.

Key words: Menkes disease, alternative and augmentative communication, case study, communication and language encouragement.

Sadržaj:

1.	UVOD	8
1.1.1.	Menkesova bolest	9
1.1.2.	Prevalencija Menkesove bolesti	9
1.1.3.	Klinička slika Menkesove bolesti	10
1.1.4.	Uloga bakra u tijelu	12
1.1.5.	Uloga genetike.....	13
1.1.6.	Terapija Menkesove bolesti.....	14
1.1.7.	Jezično – govorni razvoj	14
1.2.	Komunikacija.....	14
1.2.1.	Rani komunikacijski i jezično-govorni razvoj	14
1.2.2.	Složene komunikacijske potrebe	16
1.3.	Potpomognuta komunikacija	17
1.3.1.	Definicija potpomognute komunikacije	17
1.3.2.	Simboli	17
1.3.3.	Pomagala	18
1.3.4.	Strategije.....	19
1.3.5.	Tehnika.....	19
1.4.	Uvođenje potpomognute komunikacije u intervenciju i oblici intervencije.....	21
2.	PROBLEM I CILJ ISTRAŽIVANJA	23
3.	METODE RADA.....	23
3.1.	Opis ispitanika	23
3.1.1.	Anamneza.....	23
3.1.2.	Obilježja razvojnog profila.....	24
3.1.3.	Druga procjena	26
3.2.	Određivanje ciljeva intervencije	26
3.3.	Način provođenja istraživanja	30
3.4.	Način prikupljanja podataka	30
3.5.	Kodiranje podataka.....	31
4.	REZULTATI I RASPRAVA	32

4.1.	Vrste komunikacijskih funkcija.....	32
4.1.1.	Usmjeravanje pozornosti i započinjanje interakcije.....	32
4.1.2.	Traženje predmeta, traženje ponavljanja.....	33
4.1.3.	Odbijanje	34
4.1.4.	Imenovanje	34
4.1.5.	Izražavanje osjećaja i komentiranje	35
4.1.6.	Izražavanje neovisnosti i igra	36
4.1.7.	Interakcijske razmjene i zanimanje za interakciju	36
4.1.8.	Predviđanje.....	38
4.1.9.	Razumijevanje geste pokazivanja	39
4.1.10.	Pozdravljanje na odlasku.....	39
4.2.	Uporaba sklopke	40
4.3.	Stvaranje veze uzrok - posljedica	41
4.4.	Stalnost objekta.....	42
4.5.	Razumijevanje	43
5.	ZAKLJUČAK	44
6.	LITERATURA	46
7.	PRILOZI:	49
	Prilog 1. Cjelokupna medicinska dokumentacija	49
	Prilog 2. Nalaz prve procjene	58
	Prilog 3. Nalaz druge procjene	60
	Prilog 4. Individualni obiteljski plan rada 1	63
	Prilog 5. Individualni obiteljski plan rada 2	64
	Prilog 6. Tablica praćenja	65
	Prilog 7. Primjeri zadataka korištenih za leksičko imenovanje.....	66
	Prilog 8. Prilagodbe okruženja (kod kuće) i majčin rad s dječakom	67

1. UVOD

Oko 6 do 10% novorođenčadi neće imati tipičnu krivulju jezično – govornog razvoja (Ljubešić, 2001). Kod te djece razdoblje rane komunikacije može biti znatno produženo jer kronološki kriterij nije dovoljan za određivanje stadija komunikacije kod djeteta (Ljubešić, Cepanec, Ivšac Pavliša i Šimleša, 2009).

Način kako ovoj djeci omogućiti efikasniju komunikaciju jest uz pomoć potpomognute komunikacije (PK).

Potpomognuta komunikacija je skup procesa i procedura uz koje osoba može maksimalizirati svoje komunikacijske vještine, kako proizvodnju tako i razumijevanje, kako bi lakše i efektivnije komunicirala s okolinom (ASHA, 2002).

Profil osoba koji koriste potpomognutu komunikaciju su vrlo različiti te obuhvaćaju osobe koje imaju različite razvojne i stečene teškoće poput poremećaja iz spektra autizama, cerebralne paralize, genetičkih sindroma, intelektualnih teškoća, višestrukih teškoća, oštećenja sluha, stanja nakon moždanog udara, progresivne bolesti te stanja nakon traumatske ozljede mozga... (ASHA, b).

Nažalost, u Hrvatskoj se potpomognuta komunikacija još nedovoljno koristi, posebno kod djece rane dobi. Često su u praksi naglasak stavlja na uređaje a ne na proces komunikacije, a prisutne su i brojne predrasude vezane uz potpomognutu komunikaciju.

U ovom diplomskom radu prikazan je jednogodišnji rad s dječakom koji ima Mekesovu bolest, x-vezanu neurodegenerativnu bolest uzrokovanu poremećajem u metabolizmu bakra (Turnpenny i Ellard, 2011).

1.1.1. Menkesova bolest

Menkesova bolest (MB) je x-vezana neurodegenerativna bolest uzrokovana poremećajem u metabolizmu bakra (Turnpenny i Ellard, 2011).

Prvi put su je opisali Menkes i suradnici 1962. (Chang, 2014), a Danks i suradnici su 1972. otkrili da uzrok leži u poremećaju metabolizma bakra (Chang, 2014; Hiroko i Yoshiko, 1999) uočivši da krhka i lomljiva kosa (*eng. Kinky hair*) koja se pojavljuje kod djece s Menkesovom bolešću nalikuje vuni ovaca uzgajanih u područjima siromašnim bakrom (Chang, 2014; Hiroko i Yoshiko, 1999).

Opis slučaja Menkesove bolesti iz 1987. godine, kod djevojčice s autosomnom translokacijom na x kromosomu, povezao je bolest s x-vezanim nasljeđivanjem (Chang, 2014). To otkriće uvelike je pomoglo u točnom otkrivanju gena povezanog s ovom bolešću u 1993. godine (Chang, 2014; Hiroko i Yoshiko, 1999). Tada su otkrivene i druge mutacije koje uzrokuju blaže oblike bolesti poput Sindroma okcipitalnog roga.

1.1.2. Prevalencija Menkesove bolesti

Iz različitih izvora pronađeni su drukčiji podaci o prevalenciji pa tako Kaler (2003) navodi da se prevalencija Menkesove bolesti i njezinih drugih oblika pretpostavlja na oko 1 u 100 000 rođenja. Saha, Mukherjee, Seth i Basu (2015) navode incidenciju koja pretpostavlja 1 u 114 000 do 1 u 250 000 živorođene djece. Tumer i Møller (2010) navode malo detaljnije podatke: prevalencija u Europi otprilike 1 u 300 000, 1 u 360 000 u Japanu, a 1 u 50 000 – 100 000 u Australiji. Tu povećanu incidenciju objašnjavaju efektom otkrivača (*eng. Founder effect*). Moizard, Ronce, Blesson, Bieth, Burglen, Mignot, Mortemousque, Marmin, Dessay, Danesino, Feillet, Castelnau, Toutain, Moraine i Raynaud (2011) navode istu prevaleciju za Europu. Chang (2014) navodi prevalenciju u SAD-u na 1 u 50 000 do 1 u 250 000, a tako velik raspon opravdava time da čak jedna trećina slučajeva proizlazi iz novih mutacija.

1.1.3. Klinička slika Menkesove bolesti

Trudnoća najčešće teče bez poteškoća, može doći do prijevremenog poroda. Ipak velika većina djece s Menkesovom bolesti rađa se na termin i unutar okvira uredne porođajne mase i dužine (Tumer i Møller, 2010; Saha i sur., 2015; Risk, Mahmoud, Jamali i Al-Mubarak, 2014). U ranom postnatalnom periodu može se javiti žutica, hipotermija, hipoglikemija i teškoće hranjenja. Mogu biti prisutne i neke deformacije grudnog koša (Tumer i Møller, 2010; Saha i sur., 2015).

Prvi simptomi bolesti mogu se uočiti u prvim mjesecima starosti (Tumer i Møller, 2010; Risk i sur., 2014; Kaler, 2003; Chang, 2014). To je najčešće oštra i lomljiva kosa koja se lako petlja, koja je tipična za ovu bolest (Tumer i Møller, 2010). Ona je krhka i lomljiva, kratka, suha i beživotna te se mikroskopskom analizom vide odstupanja u njenoj građi. Prisutni su takozvani pili torti, tj. zakretanje vlasi za 180°, te transversalno i longitudinalno cijepanje vlasi (*trichoclasia* i *trichoptilosis*). Može biti neobične boje poput bijele, srebrne ili sive, no u nekim slučajevima kosa je normalnog pigmenta. Isto se može uočiti i na obrvama (Saha i sur., 2015; Risk i sur., 2014; Kaler, 2003).

Od ostalih simptoma, mogu se javiti i epileptični napadi, hipotonija i razvojno odstupanje (Risk i sur., 2014; Kaler, 2003; Chang, 2014; Saha i sur., 2015). Dijagnoza se obično postavlja oko šestog mjeseca, i to najčešće zbog kose te analize količine bakra u krvi (Tumer i Møller, 2010; Kaler, 2003).

Tipična fizionomija za Menkesovu bolest uključuje dugo, tanko lice s debelim „padajućim“ obrazima (*eng. jowly face*), visoko čelo, velike uši te gotsko nepce sa zakašnjelim izbijanjem zubi (Risk i sur., 2014; Chang, 2014; Kaler, 2003). Također je uvijek prisutna i značajna hipotonija trupa, s hiperaktivnim dubokim refleksima. Zglobovi su previše rastezljivi zbog čega se počinje javljati labava koža na području trupa te može doći i do pojave seborejskog dermatitisa (Tumer i Møller, 2010; Risk i sur., 2014; Chang, 2014; Kaler, 2003).

Ostali simptomi uključuju kognitivno zaostajanje, demijelinizaciju i degeneraciju mozga što rezultira konvulzijama, labavu, rastezljivu kožu (*cutis laxa*), diverkulum mjehura, motoričke teškoće, slabost i spasticitet u ekstremitetima... (Mogensen, Skjærringe, Kodama, Silver, Horn i Møller, 2011; Saha i sur., 2015; Risk i sur., 2014; Lenartowicz, Krzeptowski, Koteja, Chrzascik i Birk Møller, 2012).

Chang (2014) daje detaljniji pregled simptoma pa tako navodi i progresivnu cerebralnu degeneraciju, različite teškoće s vidom, abnormalnosti vezivnog tkiva te koštane malformacije koje uključuju višestruke kongenitalne malformacije i frakture te osteoporozu.

Životni vijek djece s Menkesovom bolesti je oko tri godine. Smrt najčešće nastupa zbog infekcija donjih dišnih puteva (Saha i sur., 2015) ili subduralnih hematoma (Tumer i Møller, 2010).

Može se reći da je Menkesova bolest ustvari jedan kontinuum kojem se na jednom kraju nalazi već opisani slučaj bolesti, a na drugom: sindrom okcipitalnog roga (*eng. Occipital horn syndrome*, OHS). On je najblaži prepoznati oblik Menkensove bolesti, i većina njegovih kliničkih obilježja povezana je s vezivnim tkivima (Tumer i Møller, 2010). Glavno razlikovno obilježje OHS-a i Menkensove bolesti jest pojava okcipitalnih rogova – simetričnih izraslina koje se izdižu iz okcipitalne kosti i uperene su prema dolje (Tumer i Møller, 2010; Risk i sur., 2015; Yasmeen, Lund, De Paepe, De Bie, Heiberg, Silva, Martins, Skjørringe i Møller, 2013; Moizard i sur., 2010).

Mogensen i sur. (2011) i Yasmeen i sur. (2013) navode da oko jedne trećine pacijenata koji imaju blaži oblik Menkensove bolesti ustvari imaju OHS (oko 3% svih oboljelih). Simptomi su slični onima kod MB, no uvelike blaži te se dijagnoza najčešće postavlja između pete i desete godine života (Tumer i Møller, 2010; 2011).

Motorni razvoj kasni zbog mišićne hipotonije i često je vezan uz veliku nespretnost, intelektualne sposobnosti su granične ili se javlja blago zaostajanje.

Životni vijek je varijabilan, iako znatno duži nego kod pacijenata s Menkesovom bolešću. Mogensen i sur. (2011) u svom članku spominju živog pacijenta s OHS koji je u vrijeme pisanja članka imao 24 godine. Yasmeen i sur. (2013) u svom radu opisuju dva pacijenta s OHS, jedan koji je preminuo u sedamnaestoj godini nakon komplikacija uslijed operacije crijeva, dok je drugi, također sedamnaestogodišnjak, još uvijek živ.

Fenotipi koji se nalaze između ova nisu detaljnije opisivani ni klasificirani, te se za njihov opis koriste izrazi poput blage, umjerene ili Menkensove bolesti s dužim očekivanim životnim vijekom (*eng. longsurviving*) (Tumer i Møller, 2010). Oko 5-10 % pacijenata pokazuje takav blaži fenotip (Moizard i sur., 2010; Yasmeen i sur., 2013). Oni u prosjeku žive do sedme godine (Mogensen i sur., 2011).

1.1.4. Uloga bakra u tijelu

Nakon željeza i cinka, bakar je najzastupljeniji metal u tragovima. Potreban je za važne metaboličke procese poput staničnog disanja, sinteze neurotransmitera, tvorbe nekih peptidnih hormona i vezivanja slobodnih radikala. Također je bitan dio spojeva poput elastina, kolagena i keratina te sudjeluje u tvorbi melanina i održavanju homeostaze željeza u stanici. Iako je esencijalni metal u tijelu, bakar može biti i jako toksičan za organizam. U tijelu se nalazi u dva oksidirana oblika Cu(I) i Cu(II). Prijelaz između ova dva oblika osnova je enzimskih reakcija potrebnih za gore navedene procese, no isti proces može rezultirati oslobađanjem slobodnih radikala koji negativno utječu na život stanice (Tumer i Møller, 2010; Gala, Lawson, Jomova, Zelenicky, Congradyova, Mazur i Valko, 2013; Murray, Bender, Botham, Kennelly, Rodwell i Weil, 2011).

U organizmu u prosjeku imamo oko 100 mg bakra, sadržanog uglavnom u kostima, jetri, bubregu i mišićima. Dnevni unos bakra trebao bi biti oko 2-4 mg, no samo se 50% toga apsorbira u organizam, dok se ostatak izlučuje putem mokraće. Bakar zatim putuje do jetara vezan za albumin, a napušta ih vezan za ceruloplazmin, koji čvrsto veže 6 atoma bakra (Murray i sur., 2011).

Bakar u stanicu ulazi uz pomoć pasivnih transportera, te se veže za male proteine poput metalotioneina, glutationa i drugih bakru specifičnih pratitelja, što štiti stanicu od toksičnosti bakra (Murray i sur., 2011; Tumer i Møller, 2010). Tri poznata pratitelja bakra su CCS, ATOX1 i COX17. To su proteini koji vode bakar na različita mjesta unutar stanice (Tumer i Møller, 2010).

ATOX1 vodi bakar do Golgijeva tijela gdje bakar sudjeluje u stvaranju dvije vrste ATP-aze: ATP7A i ATP7B. ATP7A se nalazi u skoro svim dijelovima tijela dok se ATP7B nalazi isključivo u jetri. Menkesova bolest vezana je za poremećaj u proizvodnji ATP7A, i zbog toga je simptomatologija proširena po cijelom organizmu (Tumer i Møller, 2010).

ATP7A ima dvojnu ulogu u stanici: osim što vodi bakar do potrebnih enzima za daljnje reakcije, odgovorna je i za izlazak bakra iz stanice što predstavlja najveći problem kod Menkesove bolesti (Tumer i Møller, 2010; Mogensen i sur., 2011). Bakar se teško apsorbira u crijeva, a ono što se apsorbira teško izlazi iz stanica što dovodi do nakupljanja bakra u tankom crijevu i bubrezima, a nedostatka u mozgu i drugim organima (Lenatowicz i sur., 2012; Moizard i sur., 2010).

La Fontaine (2015) opisuje ulogu bakra u živčanom sustavu, te navodi da je on neophodan za njegov razvoj i funkciju. Bakar sudjeluje u raznim procesima koji omogućuju sam život neurona: staničnom disanju, sintezi neurotransmitera, mijelinizaciji, aktivaciji neuropeptida i hormona, ali i u procesima samog stvaranja mozga kao što su sinaptogeneza i rast aksona, što pojašnjava velike kognitivne nedostatke kod osoba s Menkesovom bolešću.

1.1.5. Uloga genetike

Kao što je već rečeno, Menkesova bolest je x-vezana bolest. To znači da uglavnom oboljevaju dječaci, jer oni imaju samo jedan x kromosom, dok su žene nositeljice, bez ikakvih simptoma. Kako bi djevojčice oboljele od ove bolesti, na oba x kromosoma trebaju biti prisutne mutacije ili kromosom bez mutacije treba biti neaktivan (Tumer i Møller, 2010). Otprilike jedna trećina dječaka oboljelih od Menkesove bolesti nema pozitivnu obiteljsku anamnezu, već je nastala nova mutacija koja je rezultirala bolešću. Kod ostale dvije trećine dječaka majka je nositeljica, te u svakoj nadolazećoj trudnoći postoji 50% šanse da će dijete naslijediti mutaciju. Tako će sva muška djeca naslijediti bolest dok će djevojčice biti nositeljice (Kaler, 2010).

Mutacija odgovorna za Menkesovu bolest nalazi se na Xq13.3 genu i zove se ATP7A gen, po proteinu kojeg bi trebao kodirati (Saha i sur., 2015, Hiroko i Yoshiko, 1999). Gen se sastoji od 140 kb organiziranih u 23 eksona (dijelova DNA koji kodiraju neku funkciju; Tumer i Møller, 2010).

Do sada je zabilježeno oko 250 različitih mutacija ATP7A gena (Mogasen i sur., 2011; Yasmeen i sur., 2013). Oko 25% mutacija su delecije gena, od jednog eksona do delecije cijelog gena. Ostale mutacije se sastoje od unutar genetskih mutacija poput mutacija krivog smisla (*eng. misense*, 33%), besmislenih mutacija (*eng. nonsense*, 16%) i mutacija krivog prekrajanja (*eng. splice-site mutation* 16%) te delecija/duplikacija/insercija. (Tumer i Møller, 2010).

Nema očite korelacije između vrste mutacije i kliničkog izgleda Menkesove bolesti, dva pacijenta s potpuno istom mutacijom mogu imati različito zastupljene simptome i teškoće. Općenito možemo reći da pacijenti s više različitih malih mutacija imaju blaži oblik bolesti, jer su one male te rezultiraju djelomično funkcionalnim proteinom. Suprotno tome velike delecije gena onemogućuju bilo kakvu produkciju proteina. (Tumer i Møller, 2010).

1.1.6. Terapija Menkesove bolesti

Terapijski postupci za Menkesovu bolest su određeni simptomima. Neka istraživanja na životinjskom modelu Menkesove bolesti pokazala su da injekcija bakra u prvom mjesecu života može smanjiti simptome i produžiti životni vijek (Lenatowicz i sur., 2012). Kasnija terapija ne daje željeni učinak, jer je neurološka degeneracija već započela, a i razvija se moždano/krvna barijera koja onemogućava apsorpciju bakra u mozak (Hiroko i Yoshiko, 1999).

1.1.7. Jezično – govorni razvoj

Literature o jezično – govornom razvoju kod Menkesove bolesti nema. U pregledanoj literaturi govor i jezik se spominje samo na jednom mjestu i to kod opisa pacijenta s Menkesovom bolesti. Navedeni pacijent imao je blaži oblik Menkesove bolesti i živio je do desete godine. Također, imao je teže intelektualne teškoće s pretpostavkom da se nalazio na razini šestomjesečnog djeteta. Nije pokazivao reakcije na vizualne poticaje i nije dosegao razinu prvih riječi (Yasmeen i sur., 2013).

Jezik i govor se ne spominju kod pacijenata s OHS-om, no uz pretpostavku da žive duže i imaju lake intelektualne teškoće, ne vide se razlozi zašto osobe s OHS-om ne bi razvile neke oblike komunikacije jezikom, govorom ili uz pomoć potpomognute komunikacije.

1.2. Komunikacija

1.2.1. Rani komunikacijski i jezično-govorni razvoj

Razvoj komunikacije, jezika i govora u male djece je usko povezan i isprepleten te je zbog toga važno razlikovati jedno od drugoga, kakvim redoslijedom se što razvija i kojom brzinom.

Također treba odrediti i što smatramo pod pojmom rana komunikacija. Ljubešić i Cepanec (2012) ranu komunikaciju povezuju s ranim djetinjstvom koje uključuje prvih šest godina života. Najčešće se ovo razdoblje dijeli na predjezično (0-2 godine) te jezično (2-6) razdoblje rane komunikacije. Predjezično razdoblje proteže se do druge godine jer dijete, iako progovara s godinu dana, oko druge godine se u komunikaciji počinje koristiti dominantno govorom (Ljubešić, 2001).

No ovakva podjela nije dostatna jer se unutar predjezičnog razdoblja javlja intencionalnost u komunikaciji. Kada se dijete rodi ono plačem izražava svoje nezadovoljstvo, no oko devetog mjeseca ono počinje shvaćati da njegovo ponašanje rezultira neakvim odgovorom te počinje komunicirati intencijski. Prema tome, predjezično razdoblje možemo podijeliti na predintencijsko (0-9 mj.) i intencijsko (Ljubešić i Cepanec, 2012). Taj rani komunikacijski razvoj možemo promatrati i preko tri pragmatičke sastavnice svake poruke.

Austin (1962) je jeziku dodao sastavnicu pragmatike, koja opisuje način na koji se jezik koristi te prvi spominje tri pragmatičke razine svake poruke. To su komunikacijska namjera ili ilokucija, sama poruka - lokucija, te način na koji je primatelj protumačio poruku - perlokucija.

Ako promatramo ove tri razine u ranom komunikacijskom razvoju primijećeno je da se one ne razvijaju paralelno. Već od samog rođenja dijete komunicira, iako toga nije svjesno te su skrbnici ti koji tumače djetetove potrebe. Dijete se tada nalazi u perlokucijskoj fazi komunikacije. Tu fazu nazivamo i predintencijskom te traje do otprilike devetog mjeseca života. Kao što je već spomenuto, dijete tada počinje shvaćati da njegova djela imaju utjecaj na osobe oko njega te počinje komunicirati s namjerom. Tu fazu nazivamo ilokucijskom, jer dijete namjerno komunicira no još uvijek nije usvojilo jezik te nema same poruke koju prenosi. Ova faza traje do pojave prve riječi, oko prve godine, kada dijete ulazi u lokutarnu fazu (McLaughlin, 1998).

Ulaskom u lokutarnu fazu započinje i razvoj jezika, a time i govora. Bitno je razdvojiti jezično razumijevanje od proizvodnje. Razumijevanje prethodi jezičnoj proizvodnji. Hoff (2001) ističe da je prva riječ koju dijete razumije njegovo ime (oko petog mjeseca), a sa osam mjeseci javlja se razumijevanje čestih fraza. Nedugo zatim javlja se razumijevanje pojedinačnih riječi te mentalni leksikon počinje rasti, i to puno brže nego što raste leksikon riječi koje dijete može producirati. Jezična produkcija se javlja oko prve godine – pojavom prve riječi. Djeca zatim polako usvajaju riječi, prosječno oko osam do jedanaest riječi mjesečno. Kada dijete dosegne razinu od pedesetak riječi koje može producirati dolazi do pojave leksičkog brzaca (u razdoblju od 18-24 mjeseca). U tom periodu dijete usvaja riječi jako brzo i možemo reći da će dijete usvojiti sve one riječi kojima je izloženo. To naglo usvajanje riječi daje djetetu dovoljno pojmova koje koristi, što dovodi do kombinacije riječi u sintagme i daljnji razvoj gramatike (Hoff, 2001).



Slika 1. preuzeto iz Ljubešić i Cepanec 2012.

1.2.2. Složene komunikacijske potrebe

Vrijede li gore navedeni miljokazi i vremenski okviri za svu djecu? Vrlo je važno poznavati uredan tijek razvoja komunikacije i jezika kako bi se pravovremeno prepoznala djeca kod koje razvoj odstupa od očekivanog. Oko 6 do 10% novorođenčadi neće imati tipičnu krivulju govorno jezičnog razvoja (Ljubešić, 2001). Kod te djece razdoblje rane komunikacije, posebice predjezične komunikacije, može biti znatno produženo jer kronološki kriterij nije dovoljan za određivanje stadija komunikacije kod djeteta. (Ljubešić i sur., 2009).

Takvu djecu, koja ne mogu zadovoljiti svoje komunikacijske potrebe kroz načine komunikacije koja su im na raspolaganju, nazivamo osobama sa složenim komunikacijskim potrebama (King, 2005).

Te potrebe mogu proizaći iz „velikog raspona fizičkih, senzoričkih i okolinskih uzroka koji ograničavaju ili suzuju njihovu sposobnost neovisnog sudjelovanja u društvu“ (Balandin, 2002, str. 2; prema King, 2005).

Kompleksne komunikacijske potrebe su različite za svaku osobu, te mogu biti različite ovisno o okolini i komunikacijskom partneru. Zbog toga treba im pristupiti individualno i svakoj osobi pružiti neki njoj efikasan način komunikacije. To se može postići uz uvođenje potpomognute komunikacije.

1.3. Potpomognuta komunikacija

1.3.1. Definicija potpomognute komunikacije

Potpomognuta komunikacija (PK) je skup procesa i procedura uz koje osoba može maksimalizirati svoje komunikacijske vještine, kako produkciju tako i razumijevanje, kako bi lakše i efektivnije komunicirala s okolinom (ASHA, 2002).

Pretpostavlja se da u svijetu postoji preko 2 milijuna osoba koje koriste neki oblik PK. Bolesti i stanja koja najčešće dovode do korištenja potpomognute komunikacije su poremećaj iz spektra autizma, cerebralna paraliza, genetički sindromi, intelektualne teškoće, višestruke teškoće, oštećenje sluha, stanja nakon moždanog udara, progresivne bolesti te stanje nakon traumatske ozljede mozga... (ASHA, b)

PK uključuje sve oblike komunikacije, osim govora, koji se koriste za ekspresiju misli, potreba, želja i ideja. Svi mi svakodnevno koristimo PK kada u svojoj komunikaciji koristimo facijalne ekspresije, geste, simbole i slike ili pišemo (ASHA, a).

PK koriste osobe koje se povremeno ili stalno ne mogu oslanjati na svoj govor. Ona se pridodaje na sposobnosti koje osoba već koristi (vokalizacije, geste...) te ih inkorporira u svoje djelovanje. Multimodalna je i dopušta istovremeno korištenje svih modaliteta koje osoba ima na raspolaganju (Ronski i Sevcik, 2005). Također, nije stalna, oblik i modalitet PK se mogu mijenjati s vremenom i situacijom ovisno o potrebama osobe (ASHA, b).

Potpomognuta komunikacija je sustav komunikacije i kao takav ima više sastavnih dijelova. Komponente potpomognute komunikacije uključuju: simbole, pomagala, strategije i tehnike (ASHA, b; King, 2005).

1.3.2. Simboli

Simbolom smatramo sve ono što predstavlja nešto drugo (predmet, radnju, koncept, ideju... ; ASHA, 2002; King, 2005). Simboli mogu biti akustički (npr. Morseov kod), grafički (fotografije), manualni (znakovni jezik, facijalna ekspresija) i taktilni (Brailleovo pismo, konkretni).

Ovisno o složenosti poruke, simbole možemo koristiti samostalno ili ih kombinirati u duže poruke.

Također prema načinu uporabe imamo i nekoliko različitih vrsta simbola. Jedna od takvih podjela jest podjela na statičke i dinamičke simbole. Statički simboli prenose poruku takvi kakvi jesu (fotografije), dok kod dinamičkih pravo značenje simbolu daje pokret (znakovni jezik; ASHA, 2002; King, 2005). Druga vrsta podjele simbola jest po njihovoj transparentnosti. Simboli mogu biti ikonični (transparenti), što znači da je simbol sličan onome što predstavlja (slika mrkve predstavlja mrkvu) ili arbitrarni (netransparentni), to jest ne postoji nikakva sličnosti između simbola i predmeta koji predstavlja (skup grafičkih simbola AUTO predstavlja auto; ASHA, 2002; King, 2005).

Posljednja podjela simbola, odnosno cijelog sustava simbola izravno se tiče druge komponente potpomognute komunikacije, pomagala. Podjela se temelji na tome čime se služimo kada koristimo PK, pa tako imamo PK s pomagalima i PK bez pomagala (Kent-Walsh i Binger, 2010). Ovo je vrlo široka podjela i sve oblike PK možemo podijeliti u ove dvije skupine. Skupina PK bez upotrebe pomagala obuhvaća onu koja koristi tijelo kao način komunikacije i nije nam potrebno ništa više. U ovu skupinu spadaju znakovni jezik, geste, pantomima, pogled, vokalizacije te pokreti glavom. S druge strane imamo PK s pomagalima koja obuhvaća sve ostalo, tj. za komunikaciju nam je potrebna nekakva oprema, bila ona jednostavna ili složena (fotografije, grafički simboli, tehnološke naprave... ; Kent-Walsh i Binger, 2010; ASHA, a; b; 2002; King, 2005).

1.3.3. Pomagala

Što se pomagala tiče, bitno je razlikovati PK i pojam asistivne tehnologije. Asistivna tehnologija je bilo kakva tehnologija koja pomaže osobi u svakodnevnom funkcioniranju i ne mora nužno imati komunikacijsku funkciju. Tako možemo reći da se ova dva pojma djelomično podudaraju jer postoji asistivna tehnologija koja služi u svrhu PK i ona koja ne služi, kao što postoji i PK koja koristi asistivnu tehnologiju i ona koja ne koristi. (King, 2005; Kent-Walsh i Binger, 2010).

Kada govorimo o potpomognutoj komunikaciji koja koristi pomagala (asistivnu tehnologiju), možemo je detaljnije podijeliti ovisno o tipu tehnologije koju koristi. Pa tako imamo PK koja nema tehnologije, niskotehnološku i visokotehnološku. Fotografije i grafičke simbole isprintane na papiru, kao i bilo kakvo pomagalo koje nema tehnološku pozadinu, tj. ne koristi električnu energiju nazvali bismo netehnološkom. Niskotehnološka pomagala ona su koja

koriste jednostavnu tehnologiju, poput komunikacijskih ploča te jednostavnih sklopki (*eng. switch*), dok su visokotehnološka pomagala ona s mnogo funkcija koje se mogu prilagođavati različitim potrebama osobe sa složenim komunikacijskim potrebama (King, 2005; Kent-Walsh i Binger, 2010; ASHA, b; 2002). Zbog naglog razvoja tehnologije nastala je i dodatna podjela koja visokotehnološka pomagala dijeli na specijalizirana i nespecijalizirana ovisno je li im primarna i jedina funkcija PK (specijalizirana pomagala) ili su to računala koja imaju i druge funkcije od kojih je jedna i PK (npr. instalacija aplikacija na tabletu; nespecijalizirana pomagala; Kent-Walsh i Binger, 2010).

1.3.4. Strategije

Strategija opisuje proces ili metodu koju osoba koristi kako bi komunikacija bila što lakša. Većina intervencija posvećena potpomognutoj komunikaciji se bazira upravo na ovom dijelu. Ovisno o komunikacijskim potrebama osoba će koristiti i različite strategije te je glavna uloga stručnjaka otkriti koje strategije su najprimjerenije osobi (King, 2005).

Možemo reći da je strategija ustvari način na koji osoba koristi PK (King, 2005).

1.3.5. Tehnika

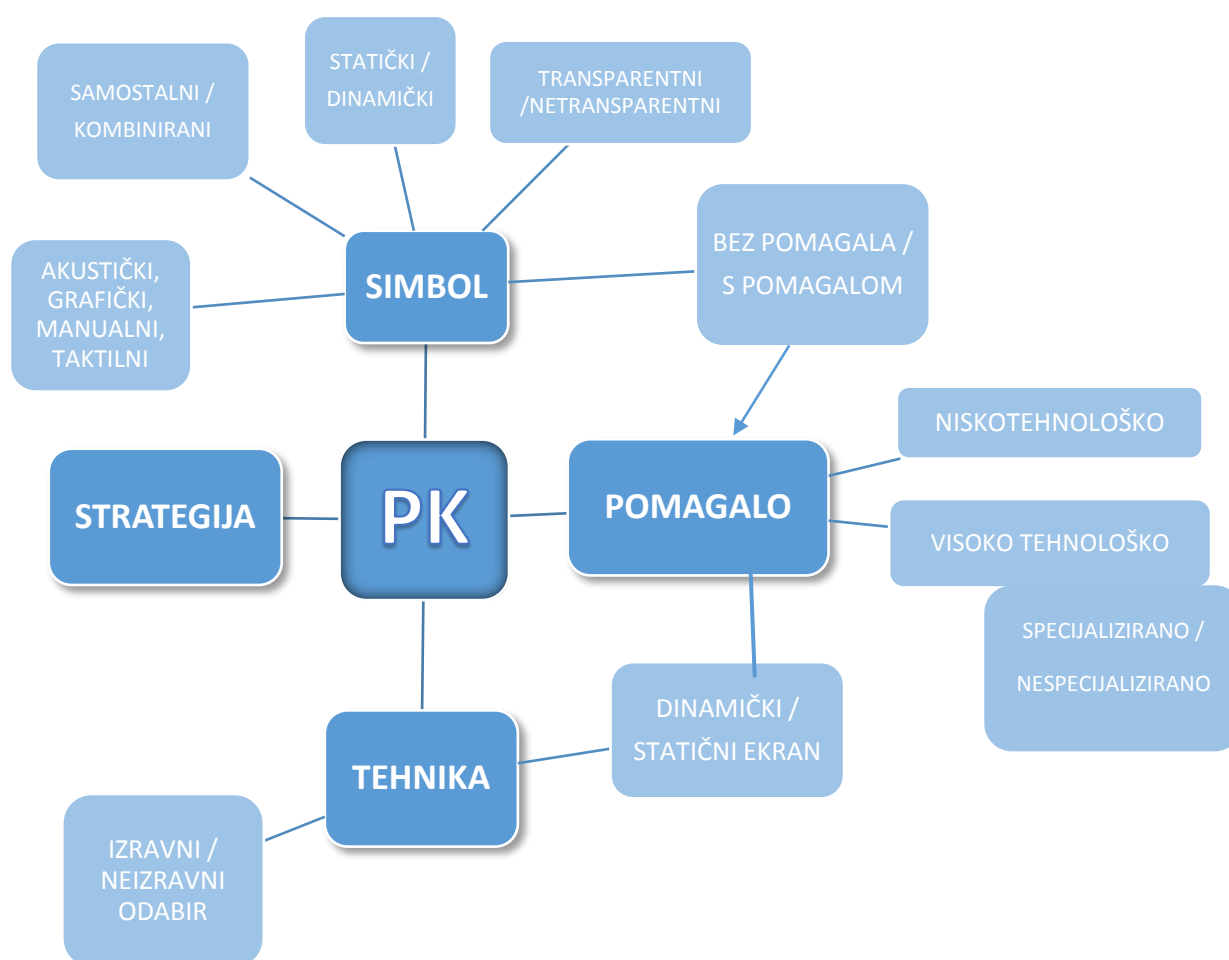
Ova komponenta PK je također usko povezana s pomagalima jer može opisivati način rada asistivne tehnologije ali i način na koji osoba odabire simbole (King, 2005).

Asistivna tehnologija može imati statični ili dinamični zaslon, ovisno o tome da li se zaslon mijenja odabirom nekog simbola. Dobar primjer za opis dinamičnog ekrana je računalo na kojem se zaslon mijenja ovisno o ikoni koju smo odabrali (odabirom jednog simbola otvaraju nam se nove opcije).

Dvije vrste tehnike odabira simbola su izravan i neizravan odabir (King, 2005; Dowden i Cook, 2002).

Četiri opcije izravnog odabira uključuju odabir fizičkim pritiskom na željeni simbol; potrebna je fizička snaga pri kontaktu s pomagalom, odabir tjelesnim kontaktom; bez korištenja dodatnog pritiska na pomagalo, odabir pogledom te odabir glasovnim putem (King, 2005; Dowden i Cook, 2002).

Pri neizravnom odabiru do željenog simbola se ne dolazi odmah već putem jednostrukih ili dvostrukih sklopki (King, 2005, Dowden i Cook, 2002). Prvi takav odabir jest skeniranje. Na ekranu se listaju simboli te osoba odabire onaj koji želi kada se on prikaže. Miješani oblik između izravnog i neizravnog odabira je izravno skeniranje gdje osoba putem višestrukih sklopki pomiče kursor prema željenom simbolu. Ovaj oblik je brži od običnog skeniranja ali zahtjeva veću motoričku koordinaciju. Posljednji oblik neizravnog izbora jest kodirani pristup gdje osoba putem različitih kodova pristupa određenim simbolima (King, 2005, Dowden i Cook, 2002).



Slika 2. Mentalna mapa svih sastavnica potpomognute komunikacije.

1.4. Uvođenje potpomognute komunikacije u intervenciju i oblici intervencije

Odluka o uvođenju PK mora biti timska. Tim uključuje različite stručnjake, poput rehabilitatora, radnih terapeuta, psihologa... i najčešće je pod vodstvom logopeda (King, 2005; ASHA, b).

Cijeli postupak, naravno, započinje procjenom. Cilj procjene jest utvrditi komunikacijske potrebe, vještine, partnere u komunikaciji i okolinu u kojoj osoba komunicira. Na temelju utvrđenog radi se plan intervencije čiji su ciljevi: postići način za izražavanje komunikacijskih potreba, povećati komunikacijsku kompetenciju i povećati sudjelovanje u društvu (King 2005).

No ukoliko ispred sebe imamo dijete koje tek usvaja način komunikacije, organizacija intervencije će biti drugačija. Početnim komunikatorom (*eng. beginner communicator*) nazivamo dijete koje, neovisno o kronološkoj dobi, još uvijek nije usvojilo 50 riječi ili simbola. Ova brojka je bitna, jer vokabular od otprilike 50 riječi jest preduvjet za ulazak u razdoblje leksičkog brzaca. Čak i ako se ograničimo na ovaj kriterij, grupa osoba koje spadaju u ovu kategoriju je jako široka te obuhvaća osobe različite dobi i stanja, te na nju utječu i drugi kriteriji poput njihovog kognitivnog razvoja, dodatnih teškoća, iskustava u komunikaciji, vještina produkcije vokalizacije i gesti te razumijevanje jezika (Romski, Sevcik, Hyatt i Cheslock, 2002).

Zbog svega navedenog, pri odabiru intervencijske strategije i pomagala potrebno je uzeti određene stvari u obzir: je li potrebno i kakvu tehnologiju koristiti, kakav oblik reprezentacije simbola te teškoće koje osoba ima pri razvoju jezika i oblika komunikacije (Romski i sur., 2002.). Ne smije se zanemariti ni fizička komponenta djeteta - ima li kakve motoričke teškoće, u kojoj ga mjeri one sprječavaju. Također ako bismo grafički prikazane simbole, ima li dijete kakve vizualne smetnje... (Utley, 2002).

Obično se na početku intervencije koristi PK bez pomagala, uvode se geste i znakovni jezik, ili ako se uvodi pomagalo, to je niskotehnološko pomagalo. Postoji predrasuda da nema potrebe uvoditi pomagalo s govornim izlazom za djecu koja tek započinju komunicirati. No Romski i Sevcik (1996, prema Romski i sur., 2002) ističu da je govorna komponenta bila ključna kod njihovih pacijenata, te da je dovela do uspješnije komunikacije nego uporaba

samo grafičkih simbola. Također treba uzeti u obzir da govorni izlaz pruža model i potiče jezično usvajanje kod djece koja još nisu razvila jezik.

Kada govorimo o vrsti reprezentacije simbola, može doći do toga da ona utječe na ishod intervencije, ukoliko se ne razmotri na kojoj razini dijete razumije simbole. U intervenciji se najčešće koriste ikonični i arbitrarni simboli, dok se konkretni i fotografije ne koriste tako često. Također treba uzeti u obzir, iako multimodalna izloženost jeziku (npr. gesta i slika), pruža veću izloženost i razvojno ima smisla, moguće je da takvo bombardiranje podražajima otežava razumijevanje kod djece koja tek usvajaju komunikaciju. Ako dijete nije još usvojilo vezu, referent – simbol, potrebno je u intervenciju uvesti opipljive simbole (*eng. tangible symbols*), tj. fotografije i trodimenzionalne predmete. Takva reprezentacija simbola omogućava djetetu da opipa i manipulira predmetom i lakše ih nauči razlikovati (Rowland i Schweigeret, 2000) te oni pružaju stepenicu prema apstraktnim simbolima.

Slično se pitanje postavlja i kod usvajanja jezika. Treba uzeti dvije stvari u obzir: koje riječi se usvajaju i kako, te odnos između razumijevanja i produkcije. Ovisno o načinu reprezentacije, količina riječi koju možemo prikazati varira. Također treba paziti da jedan simbol odgovara jednoj riječi ili frazi. S druge strane odnos razumijevanja i produkcije vrlo teško možemo sa sigurnošću utvrditi kod korisnika PK. Nikad ne možemo biti u potpunosti sigurni koliko dijete ustvari razumije, što može dovesti do podcjenjivanja ili precjenjivanja njegovih sposobnosti (Ronski i sur., 2002).

Ne postoje osobe koje ne mogu komunicirati, samo je bitno moći razaznati na kojoj razini oni komuniciraju, intencijski ili ne, te na koji način oni prenose poruku. Ukoliko ispred sebe imamo osobu koja ne komunicira intencijski i ne poznaje jezik niti razaznaje simbole trebamo joj pomoći da polagano iz predsimboličke komunikacije dosegne simboličku komunikaciju. Ona nam je bitna jer omogućava komunikaciju koja se odmiče od ovdje i sada, te daje veće mogućnosti (Rowland i Schweigeret, 2004). Ako se dijete nalazi u predsimboličkoj fazi komunikacije, ono komunicira sredstvima koji su mu na raspolaganju, a to su pokret, pogled i vokalizacija. Kod ove djece cilj je omogućiti im što bolju i jasniju komunikaciju koristeći sredstva koja već imaju na raspolaganju i pokušati ta sredstva učiniti što konvencionalnijima (Sigel i Cress, 2002). Često se događa i da se za ovakvu djecu smatra da nisu spremna na intervenciju te se ona odgađa unedogled jer dijete ne može dalje napredovati zbog svojih primarnih teškoća (Sigel i Cress, 2002). Kad se krene s intervencijom, jako je bitno reagirati

na djetetove neintencijske komunikacijske pokušaje jer će to s vremenom dovesti do intencionalnosti komunikacije (Sigel i Cress, 2002).

2. PROBLEM I CILJ ISTRAŽIVANJA

Pregledom literature o Menkesovoj bolesti nisu pronađeni podaci o komunikacijskom razvoju te djece, što se jednim dijelom može opravdati i kratkim životnim vijekom koja ta djeca imaju, no nisu pronađeni podaci ni o komunikacijskom razvoju djece s OHS-om čiji je životni vijek mnogo duži. Iz nekih članaka i opisa, dalo bi se zaključiti da komunikacijski razvoj takve djece teče uredno, uz malene motoričke teškoće u izvedbi govora, no tu je očito riječ o najblažoj varijanti OHS-a. Većina djece s ovom teškoćom nalazi se ipak negdje između ova dva ekstrema (Tumer i Møller, 2010; 2011), te ima složene komunikacijske potrebe.

Cilj rada je istražiti učinkovitost poticanja komunikacijskog i jezično govornog razvoja djeteta s Menkesovim sindromom, putem različitih oblika potpomognute komunikacije.

3. METODE RADA

3.1. Opis ispitanika

3.1.1. Anamneza

Dječak je rođen kao prvo dijete u obitelji iz druge majčine trudnoće koja je bila kontrolirana. Porod je nastupio u 38 tjednu, prirodnim putem pri čemu je došlo do traume glave. Po porodu smješten u inkubator. Utvrđena je fraktura okcipitalne kosti te razvoj subakutnog epiduralnog hematoma obostrano. Porođajna masa je bila 2880 g, duljina 49 cm, APGAR 10/10. Otpušten je iz bolnice u 23. danu života (medicinska dokumentacija u Prilogu 1).

Dječak je od drugog mjeseca života praćen u Specijalnoj bolnici za zaštitu djece s neurorazvojnim i motoričkim smetnjama (Goljak) kao visokoneurorizično dijete, te je uvedena terapija po Bobathu.

U dobi od pet mjeseci je uvedena dohrana jer je prestao dobivati na težini, zaspao bi tijekom dojenja. Gastroenterološkom obradom nisu ustvrđena odstupanja te je ustanovljeno da je

nenapredovanje posljedica značajnog motoričkog odstupanja. Detaljnija obrada pokazala je neuromišićnu, a ne centralnu etiologiju. Sumnjalo se na kongenitalni mijastenički sindrom. Genetska obrada pronašla je mutaciju na ATP7A genu – duplikacija eksona 11 i 12 te je postavljena dijagnoza Menkesove bolesti (blagi/atipični oblik). Uvedena je nadomjesna terapija bakar histidinom jer se pretpostavlja djelomična aktivnost enzima ATP7A.

Dječak je hipoton, ima smanjeni tonus mišića koji dovodi do slabosti i slabije mogućnosti pokretanja cijelog tijela. Prisutna je hipotrofija, tj. nedovoljna razvijenost mišića nogu, uz urednu razvijenost ostalih mišića tijela. Kontrakture, tj. grčenja pojedinih dijelova tijela, nisu prisutne. Na zahtjev može pokretati glavu, a oslanjanjem na podlaktice dobije se odizanje glave za 40-tak stupnjeva. Može odizati podlaktice od podloge i dohvatiti igračku, uz dominaciju desne ruke, ali uz nemogućnost obavljanja radnji protiv otpora. U položaju na leđima, noge su ispružene, može podizati zdjelicu od podloge protiv otpora. Majka navodi da kod kuće odiže noge od podloge i dohvaća stopala (temeljem nalaza fizijatra u dobi 4;7, Prilog 1). Osim motoričkih teškoća, dječak je hospitaliziran zbog čestih infekcija mokraćnog puta, te je otkriven diverkulum mjehura. Prisutne su i teškoće žvakanja i gutanja, dječak jede miksanu hranu, mekanu hranu odgrize, dugo žvače, i često se zagrcava i povraća. Želudac je vodoravno položen no refluks nije prisutan.

Cjelokupna medicinska dokumentacija iz koje su izvučeni navedeni podaci nalazi se u Prilogu 1.

3.1.2. Obilježja razvojnog profila

Procjena je obavljena u Centru za rehabilitaciju ERF-a¹ (KD dječaka 4;5, Prilog 2). Dječak je od svoje četvrte godine uključen u rad logopedom na uvođenju potpomognute komunikacije (Centar za rehabilitaciju ERF-a, Laboratorij za potpomognutu komunikaciju). Majka prije toga nije bila upoznata s pojmom potpomognute komunikacije, te je vrlo brzo i spremno prihvatila dane savjete (fotografije majčinog rada i prilagodbe doma nalaze se u Prilogu 8).

¹ Sva medicinska dokumentacija i podaci o dječaku su omogućeni uz suglasnost roditelja.

Kognitivne sposobnosti (nalaz u Prilogu 1; Klinika za dječje bolesti Zagreb (Klaićeva))	„Razvojni profil je disharmoničan. Prema RT-R razvojnoj ljestvici ostvaruje globalni rezultat u okviru teškog zaostajanja. Osnovna bolest dječaka ograničava u izvođenju testnih zadataka pa samim time dolazi u pitanje pouzdanost dobivenih rezultata na testiranju.“
Socijalna komunikacija	Dječak je ispitan Pragmatičkim profilom svakodnevnih komunikacijskih vještina koji je pokazao da su komunikacijske epizode rijetke. Dječak komunicira pogledom, željeni predmet dugo gleda, no još samostalno ne odabire između dva predmeta. Majka na temelju njegovih reakcija zaključuje koji predmet želi. Prisutna je trijadička komunikacija, dječaka je moguće usmjeriti na predmet. Majka navodi da dječak mljacka kad je gladan i žedan, te kao znak za zubiće skrguće. Prepoznaje određene pjesmice (npr. <i>Kad si sretan..</i>). Ponekad maše u znak pozdrava, zbog teške motoričke kontrole potrebno je mnogo vremena za to
Jezične sposobnosti	Majka izvještava da u okviru svakodnevnih aktivnosti dječak slijedi poznate naloge, npr. <i>Došao je tata, Idemo jesti, Idemo van, Okreni stranicu, Daj pet</i> . Po emocionalnoj reakciji na određene predmete i slike pretpostavlja se da razumije nekoliko riječi koje se koriste u dobro poznatim situacijama. Nije sudjelovao u pokušaju procjene jezičnoga razumijevanja putem Ljestvice razumijevanja jezika Reynell. Dječak osjetno bolje reagira na verbalne naloge ukoliko su isti popraćeni slikama. Osjetljiv je na zabranu te ponekad reagira na dozivanje imenom. Dječak sustavno koristi nekoliko riječi (npr. <i>Eol= Erol, ajde</i>).
Glasanje/govor	Tijekom procjene uočavaju se vokalizacije i slogovno glasanje (npr. <i>ta-ta-ta, ba-ba, ba-ba</i>). Pojavljuju se i znakovi leksičke imitacije (npr. dječak pokušava namjestiti pokrete za ponavljanje onomatopeje). Sve više pokušava oblikovati usta prema modelu druge osobe.

3.1.3. Druga procjena

Druga procjena je obavljena u dobi od pet godina (Prilog 3). Na procjenu je odlučeno zbog sporog napretka i ne postizanja očekivanih rezultata te je u procjenu uključena i procjena kognitivnih sposobnosti. Ispitivanje je provedeno uz mnogo prilagodbi zbog dječakovih velikih psihomotoričkih ograničenja:

„Kognitivni profil nije bilo moguće precizno opisati jer su mogućnosti dječakovog odgovaranja vrlo ograničene. Globalni rezultat na Bayley ljestvici nalazi se u zoni teškog zaostajanja. Istraživačka ponašanja se svode na vizualno istraživanje predmeta, a u novije vrijeme počinje predmete stavljati u usta. Odnos sredstvo-cilj i uporabu posrednika ograničeno razumije. Nisu uočena ponašanja koja bi ukazivala na razinu simboličke obrade. Dječak ima tromu pažnju koju dobro fokusira i održava, ali usporeno preusmjerava na novo.“

Temeljem psihološke procjene je zaključeno da nema leksičkog razumijevanja, te da bi došlo do leksičkog usvajanja riječi potrebno je jako dugo i često izlaganje jednostavnim jezičnim oblicima. Dječak je jako socijalno orijentiran i interaktivan zbog čega ostavlja dojam da razumije više.

Psihološka procjena je ukazala da bi bilo dobro poticati usvajanje veze uzrok – posljedica, i postojanost predmeta te su takvi zadatci uklopljeni u drugi plan rada.

3.2. Određivanje ciljeva intervencije

Za dječaka je osmišljen individualni plan podrške koji je praćen posebno osmišljenim obrascem. Cjelokupni rad možemo podijeliti u dvije etape i dva individualna plana podrške (IOOP; Prilog 4.i 5). Jedan od kratkoročnih ciljeva, bilo je traženje predmeta uz pomoć uvođenja sklopke s dvije tipke. Budući da dječak nije pokazivao napredak, napravljena je ponovna razvojna procjena (opisana u prethodnom paragrafu), te su revidirani ciljevi i plan podrške i vratilo se par koraka unatrag s glavnim ciljem na usvajanju veze uzrok-posljedica te vježbi za stalnost objekta. Također se sa slika i fotografija prešlo na konkretne te se smanjila uporaba tableta. Slike i fotografije su se nadalje koristile u vidu vizualne podrške, posebno u svakodnevnim situacijama (majka).

Kratkoročni ciljevi prvog plana rada: svibanj 2015 – studeni 2015 (Prilog 4):

- **SOCIJALNA KOMUNIKACIJA:**
 - Usvajanje funkcije traženja predmeta na način da dječak tijekom jednog susreta 3 od 5 puta traži predmet ili aktivnost neverbalnim putem, uz korištenje sklopke (Slika 3)
 - Usvajanje interakcijske izmjene – tijekom jednog susreta dječak odgovara na komunikacijske pokušaje drugih 3 od 5 puta
- **JEZIČNO RAZUMIJEVANJE:**
 - Usvajanje leksičkog razumijevanja, desetak svakodnevnih riječi (Erol, puding, jogurt, voda, omiljene igračke..)
- **IGRA:**
 - Uvesti funkcionalnu igru u 5 različitih situacija (npr; vožnja autića, miješanje u čaši, umetanje puzzli, dodavanje lopte)

Rad je bio strukturiran tako da se pratilo dječakove interese. Prvi mjesec intervencije, aktivnosti su bile složene, često su se mijenjale te je svaki sljedeći termin bila uvedena jedna nova aktivnost uz ponavljanje prošlotjedne. Aktivnosti su uglavnom bile osmišljene u ICT-AAC aplikaciji E-galerija (Prilog 6), te im je cilj bio dati vizualnu podršku pri pitanjima na koje je odgovor trebao biti DA ili NE (npr. slika konja, uz koju je postavljeno pitanje „Je li to krava?“). U tom razdoblju smatralo se dječak razumije jednostavne i često ponavljane riječi (životinje, vozila, svakodnevne aktivnosti...) te da će brzo usvojiti korištenje sklopke i shvatiti značenje riječi DA i NE. Ubrzo je postalo jasno da je ovakav tip rada prezahtjevan za dječaka, te su smanjeni leksički zahtjevi, ali je i dalje ostao naglasak na uvođenju sklopke. Rad je prekinut preko ljetnih praznika. Očekivalo se da će se preko ljetnih praznika sklopka integrirati u svakodnevne rutine poput hranjenja i da će dječak usvojiti njenu uporabu, s obzirom da je majka dječaka izrazito responzivna i suradljiva, no to se nije dogodilo. Rad sa sklopkom nastavljen je još u rujnu i listopadu. U studenom je se pokušalo utvrditi koliko je dječakovo leksičko razumijevanje i to iskoristiti u izradi novog plana rada. Korištenje sklopke nakon praznika pokušano je na fotografijama članova obitelji („Da li je to mama/tata?“).



Slika 3. iTalk2 komunikator: sklopka koja se koristila u radu s dječakom

Kratkoročni ciljevi drugog plana rada: prosinac 2015 - lipanj 2016 (Prilog 5):

- IGRA I SOCIJALNA KOMUNIKACIJA
 - Stvaranje veze između uzroka i posljedice na način da dječak tijekom susreta 3 od 5 puta aktivira igračku
- IGRA
 - Usvajanje stalnosti objekta na način da dječak 3 od 5 puta traži sakriveni predmet
- SOCIJALNA KOMUNIKACIJA
 - Usvajanje funkcije traženja predmeta između dva izbora (3 od 5 puta tijekom susreta) putem pogleda ili pružanjem ruke
- SITUACIJSKO RAZUMIJEVANJE
 - Predviđanje ishoda igre u ritualiziranim igrama
- LEKSIČKO RAZUMIJEVANJE
 - Razumijevanje često ponavljanih riječi

Rad u drugom dijelu bio je visoko strukturiran i to u pogledu da su se određene aktivnosti konstantno ponavljale (ili one aktivnosti koje imaju istu svrhu, ali bi se mijenjalo sredstvo) te je bio prisutan samo mali broj aktivnosti.

Tri cilja i aktivnosti koji su se protezali kroz ovo razdoblje su bili:

- (1) stvaranje veze između uzroka i posljedice (cilj) koji se provodio uz pomoć velikog plišanog zeca koji je povezan na sklopku i pokreće se dok je sklopka pritisnuta (aktivnost).
- (2) usvajanje stalnosti objekta. Dječak promatra sakrivanje predmeta ispod jedne od dviju posudica te treba posegnuti ili pogledati prema posudici ishod koje je predmet sakriven.
- (3) situacijsko razumijevanje i predviđanje ishoda. Plišana igračka bi „nestajala“ na jednom dijelu stola; bila bi sakrivena ispod stola; a „pojavljivala“ se na drugom.

Nastojano je da se s navedene tri aktivnosti popuni cjelokupna terapija, te da aktivnost traje što duže (do petnaest minuta). Dječaku su ponuđene još neke aktivnosti koje su imale istu svrhu, npr. medvjedi koji iskaču kada se pritisne na dugme, ili druga plišana igračka za igru predviđanja, te je dječak pogledom birao koju aktivnost želi. Dječak je dobro napredovao, tako da se, kada je relativno dobro usvojio vezu uzrok-posljedica, traženje predmeta od njega iziskivalo i odabirom slike na tabletu (Slika 4) nakon što bi predmet odabrao pogledom. To je na kraju dovelo do ponovnog uvođenja sklopke u svibnju 2016. te je dječak uspješno počeo tražiti nastavak aktivnosti uz pomoć sklopke.



Slika 4. Prikaz ponuđenih aktivnosti iz drugog plana rada u ICT-AAC aplikaciji: E-galerija.

3.3. Način provođenja istraživanja

Dječak je uključen u jednogodišnje logopedsko poticanje (jednom tjedno) usmjereno na poticanje komunikacije i jezičnog razumijevanja te uvođenje potpomognute komunikacije koje se odvijalo u Centru za rehabilitaciju Edukacijsko-rehabilitacijskog fakulteta, od svibnja 2015. do srpnja 2016. uz dvomjesečnu pauzu tijekom ljetnih praznika (srpanj i kolovoz 2015.). Zbog česte bolesti dječaka poticanje se odvijalo u 60% dogovorenih termina (29 dolazaka od 48 termina).

Poticanje je provedeno 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 svakodnevnicima. Korištena su niskotehnološka pomagala (slike, fotografije) i visokotehnološka pomagala (ICT-AAC aplikacije na tabletu²). Kako bi se ostvario kratkoročni cilj - traženje predmeta, u rad s dječakom se uvela sklopka (*eng. switch*) s dvije tipke u funkciji odgovora DA i NE na postavljeno pitanje. Tematika zadataka i aktivnosti izabrane su u skladu s interesima dječaka.

Direktan rad s dječakom izvodio se u trajanju od 45 minuta, zatim bi se roditelje obavijestilo o radu i objasnila im se svrha primijenjenih tehnika i aktivnosti uz napomenu da slične aktivnosti provode i kod kuće.

3.4. Način prikupljanja podataka

Rad s dječakom sniman je video kamerom. Tijekom provođenja intervencije snimljeno je 17 video zapisa u razdoblju od lipnja 2015. do lipnja 2016., dok u svibnju 2015. rad nije sniman. Prosječno trajanje snimki je 45 minuta. Odabrano je 11 video snimki, jedna za svaki mjesec poticanja te je analizirano petnaest minuta snimke koje se odnose na sličan tip situacija. U prvom razdoblju analizirana je snimka od petnaeste do tridesete minute, dok je u drugom razdoblju uzimano po 5 središnjih minuta svake od 3 opisane aktivnosti. Zbog čestog izbivanja dječaka neke odabrane snimke su zapravo dva uzastopna susreta, jer drugih susreta u tom mjesecu nije bilo.

²ICT-AAC aplikacije su razvijene u okviru projekta „Kompetencijska mreža zasnovana na informacijsko-komunikacijskim tehnologijama za inovativne usluge namijenjene osobama sa složenim komunikacijskim potrebama“ (<http://www.ict-aac.hr/>)

3.5. Kodiranje podataka

Odabrani segmenti video snimki kodirani su tako da se označavali dječakovi pokušaji izvršavanja aktivnosti i broj točnih odgovora u skladu s IOOP-ima te broj komunikacijskih sredstava i funkcija.

Tablica praćenja (Prilog 7) je osmišljena uz pomoć Pragmatičnog razvojnog profila (Summers i Dwart, 1995), a sadržava sljedeće varijable:

KOMUNIKACIJSKE FUNKCIJE:

- USMJERAVANJE POZORNOSTI
- TRAŽENJE PREDMETA
- TRAŽENJE PONAVLJANJA
- ODBIJANJE
- POZDRAVLJANJE NA ODLASKU
- IMENOVANJE
- KOMENTIRANJE
- PREDVIĐANJE
- ZAPOČINJANJE INTERAKCIJE
- INTERAKCIJSKE RAZMJENE
- IZRAŽAVANJE NEOVISNOSTI
- IZRAŽAVANJE OSJEĆAJA
- ZANIMANJE ZA INTERAKCIJU
- RAZUMIJEVANJE GESTE
- POKAZIVANJA

KOMUNIKACIJSKA SREDSTVA:

- POGLED
- GESTA
- SLIKA (TABLET)
- SKLOPKA
- VOKALIZACIJA
- SLOGOVNE KOMBINACIJE
- RIJEČ
- NEPOŽELJNA PONAŠANJA /
NEMA ODGOVORA
- POKRET

Uz navedene varijable za bolje praćenje napretka spomenutih planova rada stvorene su i sljedeće varijable:

- UPORABA SKLOPKE (US) – koja je označavana na sljedeće načine
 - Nekomolirano pritiskanje sklopke (LUP)
 - Nema odgovora (NO)
 - Asistirani odgovor uz vođenje ruke (ASI)
 - Netočan odgovor (NT)
 - Točan odgovor (T)

- IGRA: opisana je deskriptivno
- STVARANJE VEZE UZROK POSLJEDICA (UP) – izražen u broju pokušaja koji je ostvaren u vremenskom roku od 5 minuta
- STALNOST OBJEKTA (SO) – izražen u razlomku u kojoj je mjeri dječak pronašao predmet (npr. 3/7; 3 točna od ukupnih 7)

4. REZULTATI I RASPRAVA

4.1. Vrste komunikacijskih funkcija

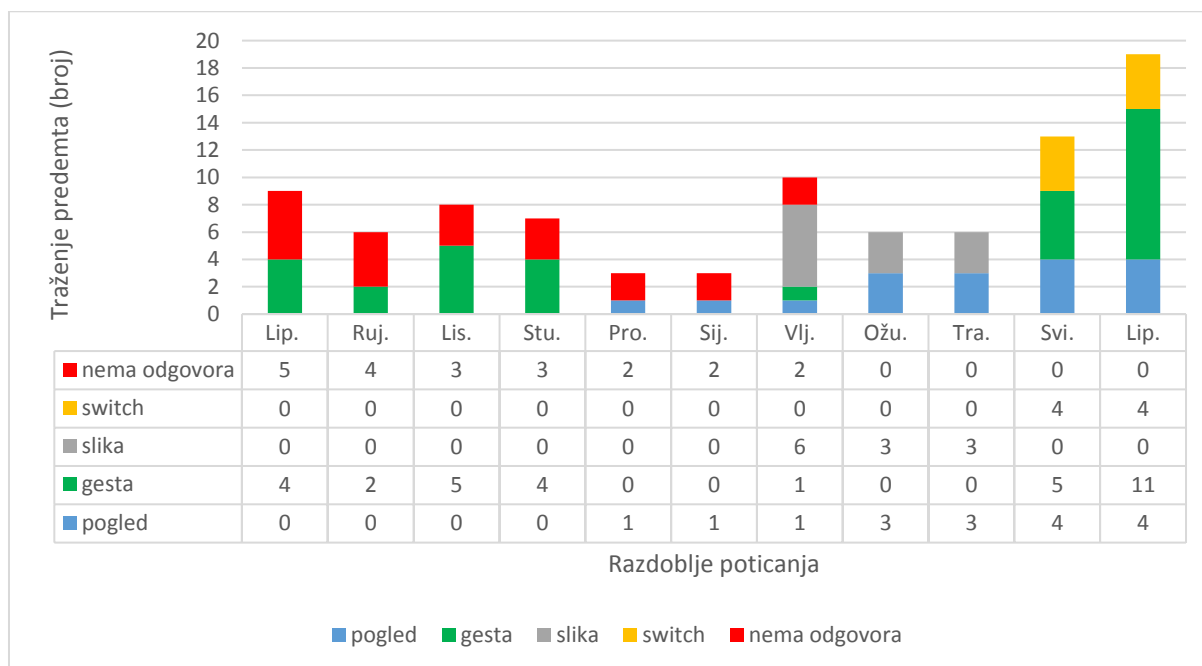
Tijekom kodiranja podataka uočeno je da dječak tijekom rada niti jednom nije koristio riječ i slogovne kombinacije kao sredstvo komunikacije. Sve komunikacijske funkcije, osim funkcije „imenovanje“, zabilježene su barem jednom. Ponekad je isto ponašanje zabilježeno kao više različitih funkcija jer je jako teško razlikovati što točno dječak želi postići svojim ponašanjem budući da uglavnom sve traži na potpuno isti način, a to je ostvarivanjem kontakta očima i naglim trzajem tijela uz vokalizaciju (kojom najčešće izražava zadovoljstvo).

4.1.1. Usmjeravanje pozornosti i započinjanje interakcije

Ove dvije varijable navedene su zajedno jer su u potpunosti zajedno i označavane, tj. za isto ponašanje označene su obje ove „kućice“ budući da je dječak, svaki put kada bi privukao pozornost na sebe ili neki predmet, započeo i interakciju. Ove dvije „kućice“ su u početku jako rijetko označavane, i to uglavnom u drugom razdoblju. Jednom do dvaput mjesečno dječak bi pogledom, gestom ili vokalizacijom pokušao započeti interakciju. No u posljednja dva mjeseca intervencije taj broj naglo raste na 10 pokušaja mjesečno i to 5 pokušaja pogledom i 5 gestom. Tako je zaključeno da mali broj pokušaja u prijašnjim mjesecima nije uslijed toga što dječak ne zna i ne može započeti interakciju, već za to nije bilo prilike jer je konstantno bio izložen poticajima. U posljednja dva mjeseca se kao način usvajanja riječi „NE“, kada se sklopka ponovno uvela, dječaku oduzima igračka kada on stisne „NE“, te sljedećih 10 do 20 sekundi dječak nema nikakve igračke ispred sebe i vlada tišina. Tijekom tih kratkih razdoblja dječak je aktivno i uporno pokušavao privući pozornost te započeti komunikaciju i dobiti natrag oduzeti predmet.

4.1.2. Traženje predmeta, traženje ponavljanja

Jedan od ciljeva koji se nalaze i u prvom i u drugom planu podrške jest odabir željenog predmeta pogledom (Grafički prikaz 1). Ako malo detaljnije pregledamo priloženi graf i tablicu, može se uočiti da u prvom razdoblju nema odabira predmeta pogledom. Crvenom bojom je označen broj kada dječak nije odabrao pogledom jedan od dva ponuđena predmeta. Pogled bi vrludao od jednog do drugog predmeta bez određene fiksacije. U tom razdoblju javlja se gesta posezanja za predmetom, te je to način kojim dječak traži predmet, ali navedeno se javlja samo kada je dječak veseo te ga ponuđeni predmet jako zanima. U drugom razdoblju dječak počinje tražiti predmet pogledom, te do ožujka svaki put kada su ponuđena dva predmeta odabire jedan od njih. Gesta posezanja se i dalje javlja, broj javljanja najviše ovisi o dječakovom raspoloženju tijekom terapije. Kao što se može iščitati iz grafa, tijekom veljače, ožujka i travnja uveden je i odabir predmeta na tabletu, kao pred-vježba za ponovno uvođenje sklopke. Tablet je uveden kada je dječak počeo razumijevati poveznicu uzrok - posljedica, te je pomogao stvoriti vezu između pritiskanja slike i dobivanja predmeta. On se intenzivnije koristio u veljači kada se veza uspostavljala, a u ožujku i travnju korišten je samo pri uvođenju nove aktivnosti (zato je manji broj ponavljanja u narednim mjesecima). Nadalje, u posljednja dva mjeseca poticanja, ponovno je vraćena sklopka (*switch*) te dječak skoro pa odmah počinje tražiti predmet pritiskom na sklopku („DA“), te se ona intenzivno koristi za traženje nastavka aktivnosti.



Grafički prikaz 1. Traženje predmeta

Uočeno je da je prvom mjesecu dječak tražio nastavak aktivnosti 14 puta a u drugom čak 29 puta tijekom trajanja odabrane snimke. Traženje ponavljanja nije bilo prisutno ni u jednom drugom mjesecu.

4.1.3. Odbijanje

Dječak nedosljedno komunicira u svrhu odbijanja predmeta ili aktivnosti. Povremeno dječak odbija na način da okreće glavu ili da ne daje nikakvu reakciju na ponuđeno. Možemo reći da nema efektivni način da odbije. U posljednja dva mjeseca poticanja, kada je uvedena sklopka za traženje ponavljanja, započet je rad i na odbijanju. U radu kod kuće te u radu prije svibnja 2015. dječaku bi na izbor bila dana samo jedna fotografija u ICT AAC aplikaciji E-galerija, te bi je dječak odabrao pritiskom bilo gdje na ekranu. Zbog toga, dječak ne obraća previše pažnje što točno pritišće i gdje i posljedično ne razlikuje tipke za „DA“ i „NE“. Zbog toga mu se kada slučajno pritisne „NE“, na kratko vrijeme oduzima predmet i ne nudi ništa novo. Također se, suprotno tome, s aktivnošću nastavljalo sve dok je dječak pritisnuto „DA“ na pitanje „Hoćeš još?“ premda mu se na licu vidjelo da mu aktivnost nije više zanimljiva. Iako se na ovome radilo jako kratko, uočen je mali napredak te bi trebalo nastaviti s radom na usvajanju odbijanja kada se nastavi rad s dječakom. Napredak se uočava u tome što dječak počinje promatrati sklopku koju pritišće, te u jednom navratu svjesno pomiče ruku na drugu tipku i pritišće „NE“. Jedna od dodatnih stvari koju treba uzeti u obzir je i dječakova motorika te napor koji mu je potreban da pritisne sklopku koja se nalazi na lijevoj strani, tj. sklopku „NE“, jer je samo desna ruka aktivna, te je zbog toga tipka „NE“ puno rjeđe stisnuta. U početku je, kada se vidjelo da dječaku aktivnosti više nije zanimljiva, za odabir tipke „NE“ ruka bila vođena, uz pokazivanje tipke te gestu za „gotovo“. Isto (pokazivanje i gesta) se ponavljalo kad bi dječak samostalno pritisnuo tipku.

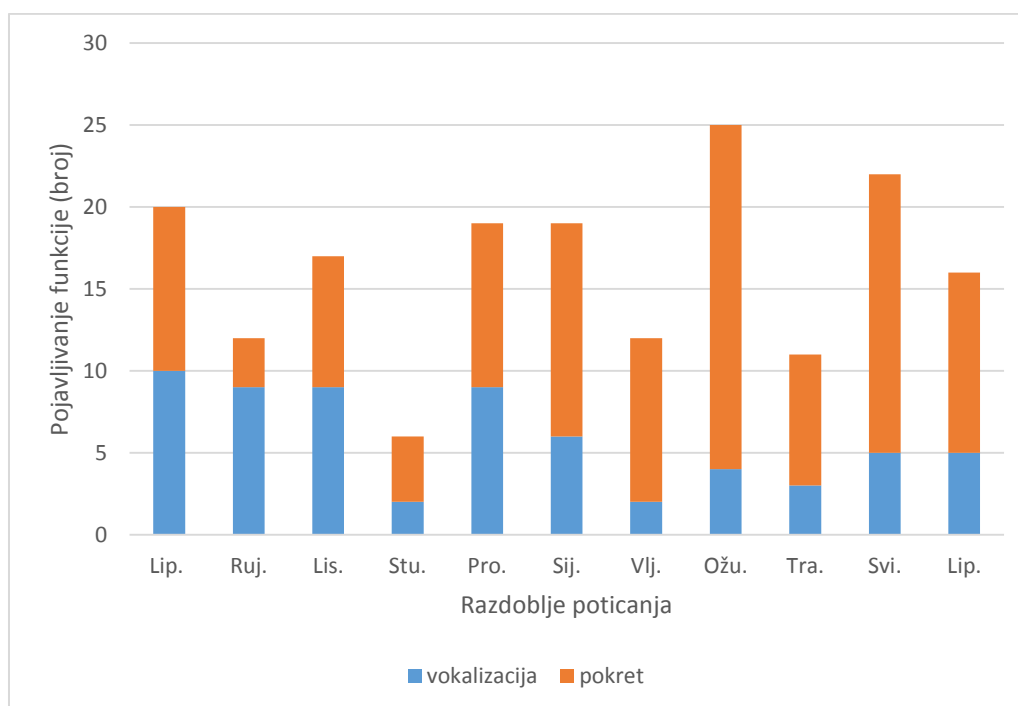
4.1.4. Imenovanje

U nalazima se navodi da dječak aktivno imenuje svoga terapijskog psa te je to jedina riječ koju dječak izgovara. Tijekom ovog poticanja dječak nije izgovorio niti jednu riječ, no htjelo se dječaka potaknuti da napreduje prema ovom segmentu, posebice putem leksičkog odabira između dva predmeta.

Kao i kod odabira predmeta, leksički odabir između dva predmeta nije usmjeren te se dječakov pogled često prebacuje s jednog predmeta na drugi. Prema tome, leksičkog odabira nema te je isto označavano kao „nema odgovora“ u tablici praćenja. U sva četiri mjeseca prvog razdoblja, dječak niti jednom nije točno odabrao predmet pogledom. Bez obzira na to, situacija je iskorištena na način da se predmet koji je dječak gledao imenovao, te je dječak od toga napravio igru, kojom se vježbalo preusmjeravanje pozornosti, a i često ponavljanje riječi poticalo je usvajanje tog pojma.

4.1.5. Izražavanje osjećaja i komentiranje

Kao što je bio slučaj s usmjeravanjem pozornosti i započinjanjem interakcije i ove dvije varijable su slično povezane. Svaki put kad dječak pokaže oduševljenje koje je najčešće iskazano pokretom ili vokalizacijom, on ujedno komentira i situaciju ili predmet koji vidi (npr. Pri dolasku dječak se nasmije, napravi pokret cijelim tijelom i vokalizira čime izražava svoju sreću, ali i komentira da mu je drago što je došao). Postavlja se pitanje je li to komentiranje intencijsko ili samo nuspojava izražavanja osjećaja. Prikaz ove varijable govori nam o dječakovom raspoloženju i samim time utječe na sve ostale varijable.

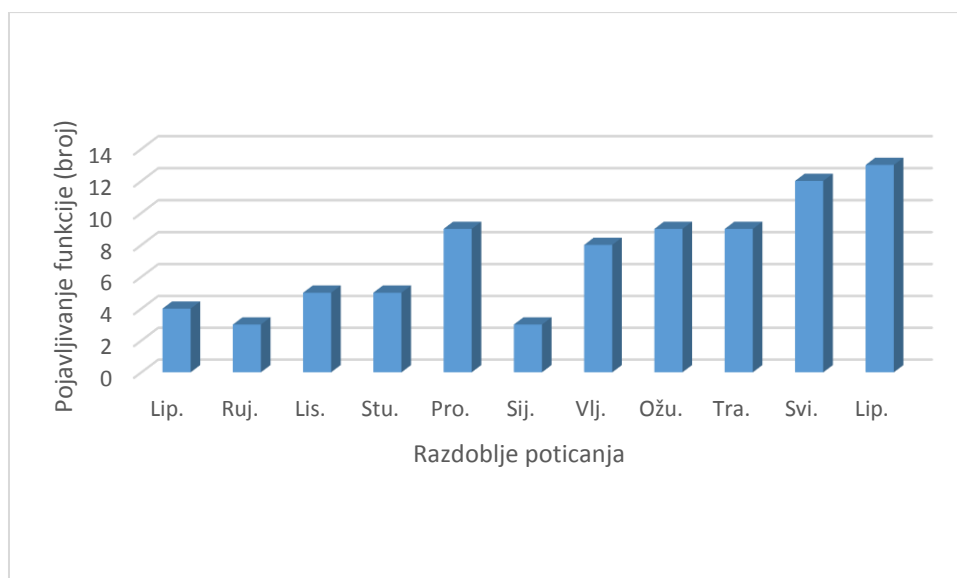


Grafički prikaz 2. Izražavanje osjećaja i komentiranje

4.1.6. Izražavanje neovisnosti i igra

Varijabla „IGRA“ se ne nalazi u tablici praćenje već je uvedena zbog plana podrške gdje je jedna od stavki bila razvoj funkcionalne igre u dječaka. Dječak od početka dobro reagira na igru, smije se i izražava oduševljenje vokalizacijom i pokretom, no rijetko poseže za predmetom ili se sam pokušava igrati. Ti pokušaji označavani su kao izražavanje neovisnosti i uvidom u Grafički prikaz 3. vidljivo je da njihov broj polagano uzlazno raste kroz razdoblje intervencije. Jedini pad se očituje u siječnju, i razlog tome ne možemo s sigurnošću pripisati određenom faktoru. Moguće da je pauza tijekom božićnih praznika utjecala na rutinu terapije, dječak nije bio raspoložen za te određene igre ili nije imao dovoljno motoričke snage da se uopće pokušava igrati...

Najviše pokušaja samostalne igre se uočava pri igri s posudicama čiji je cilj usvajanje stalnosti objekta. Dječak poseže za igračkom te je pokušava sakriti (ubaciti) u posudice.



Grafički prikaz 3. Izražavanje neovisnosti

4.1.7. Interakcijske razmjene i zanimanje za interakciju

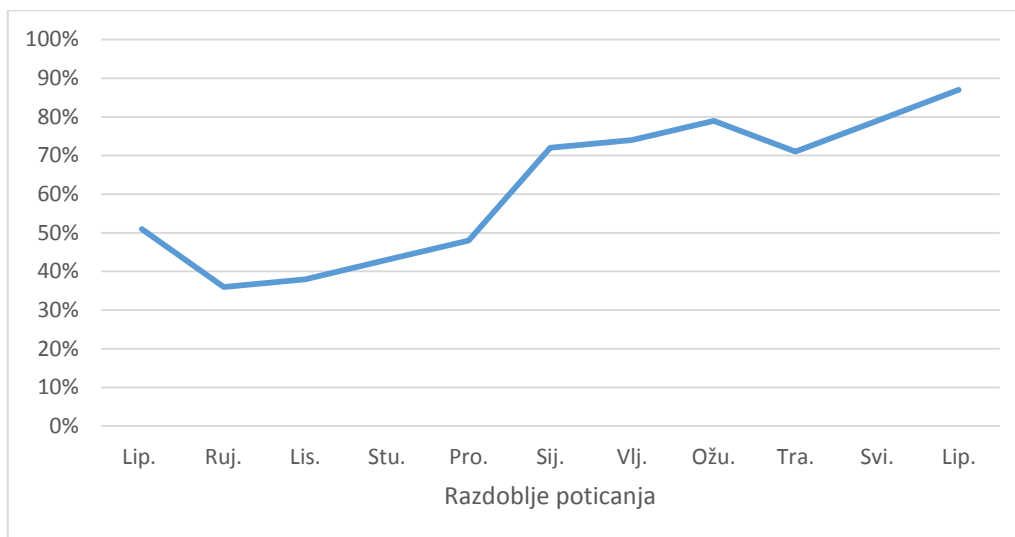
Za interakcijsku izmjenu označavao se svaki dječakov odgovor na komunikacijski pokušaj, kao i svi njegovi pokušaji započinjanja komunikacije na koje je dan odgovor. Dječak je sustavno tijekom poticanja koristio pogled, gestu posezanja, vokalizaciju i pokret kao način komunikacije, sklopka i slika javljaju se povremeno, dok su se koristili u poticanju (Tablica 1.). Samo dječakovo samostalno davanje odgovora na sklopki, bilo ono netočno ili točno, se

označavalo kao komunikacijska izmjena. Kada dječak ne bi dao odgovor na komunikacijski pokušaj, to bi bilo označeno „nema reakcije“. U Tablici 1. u postotcima su prikazani udjeli određenih sredstava komunikacije za svaki mjesec. Bitno je primijetiti pad na varijabli „nema reakcije“, kao i lagani rast na varijabli „pogled“, koji opada u posljednjem mjesecu zbog velikog udjela korištenja sklopke, no brojčano se podudara s prijašnjim mjesecima.

	Lip.	Ruj.	Lis.	Stu.	Pro.	Sij.	Vlj.	Ožu.	Tra.	Svi.	Lip.
pogled	23%	22%	19%	27%	34%	36%	32%	31%	34%	35%	23%
gesta	12%	4%	9%	11%	15%	16%	24%	14%	24%	9%	22%
slika	0%	0%	0%	0%	0%	0%	6%	4%	3%	0%	0%
sklopka	0%	2%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	17%	28%
vokalizacija	8%	7%	5%	2%	9%	6%	2%	5%	3%	4%	4%
pokret	8%	1%	4%	3%	10%	14%	10%	25%	8%	13%	10%
nema reakcije	49%	64%	62%	57%	32%	28%	26%	21%	29%	21%	12%

Tablica 1. Komunikacijska sredstva i njihov postotak uporabe u interakcijskim izmjenama

Kako bi što vjerodostojnije prikazali rast dječakove odgovorljivosti na komunikacijske poticaje, zbrojeni su postotci svih korištenih sredstava tijekom jednog susreta te su oni formirali varijablu „Zanimanje za interakciju“. Grafički prikaz 4. pokazuje linearno kretanje te varijable. Uočava se nagli pad u rujnu, nakon ljetne pauze, a zatim lagano raste. Pad u travnju možemo opravdati lošim dječakovim raspoloženjem jer i na varijabli „Izražavanje osjećaja“ postiže niske rezultate za taj mjesec.

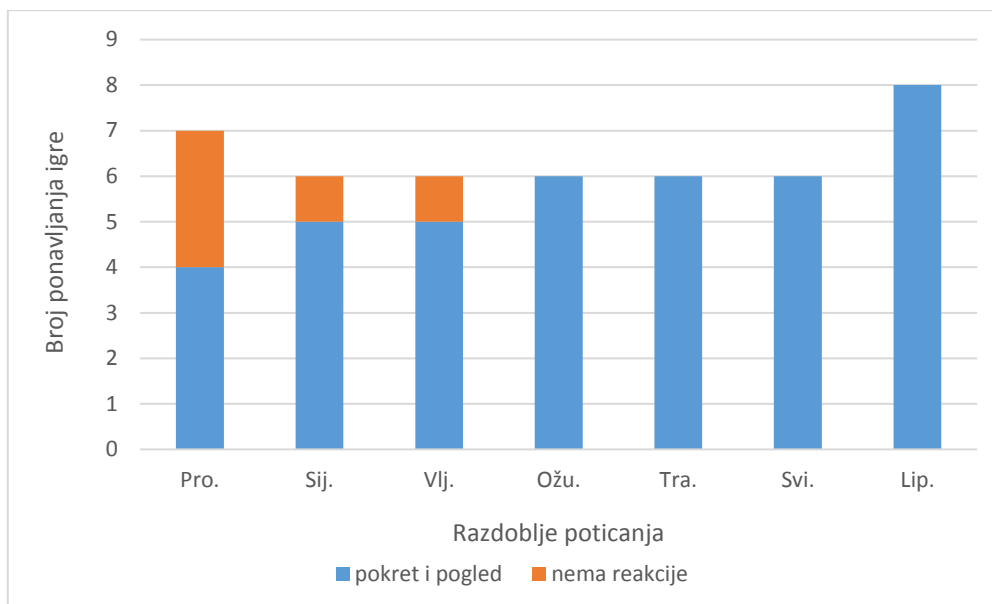


Grafički prikaz 4. Linearni prikaz varijable „Zanimanje za interakciju“

4.1.8. Predviđanje

Predviđanje se nalazi u sklopu drugog plana rada tako da je u priloženom Grafičkom prikazu 5. prikazano samo drugo razdoblje poticanja. Za provjeru i usvajanje ove komunikacijske funkcije koristile su se ritualizirane igre, koje je dječak jako brzo zavolio i vrlo rado sudjelovao u njima. Kao što se vidi iz priloženog grafa, ubrzo je došlo i do usvajanja funkcije predviđanja te već od ožujka dječak uspješno predviđa aktivnost u 100% slučajeva.

Narančastom bojom je prikazan udio u kojem dječak ne pokazuje reakciju na aktivnost, a plavom bojom kada je reagirao pokretom i pogledom. Povremeno bi se javila i vokalizacija no ona ne utječe na rezultate, već se kao i pokret više odnosi na varijable „Izražavanje osjećaja“ i „Komentiranje“.



Grafički prikaz 5. Predviđanje

4.1.9. Razumijevanje geste pokazivanja

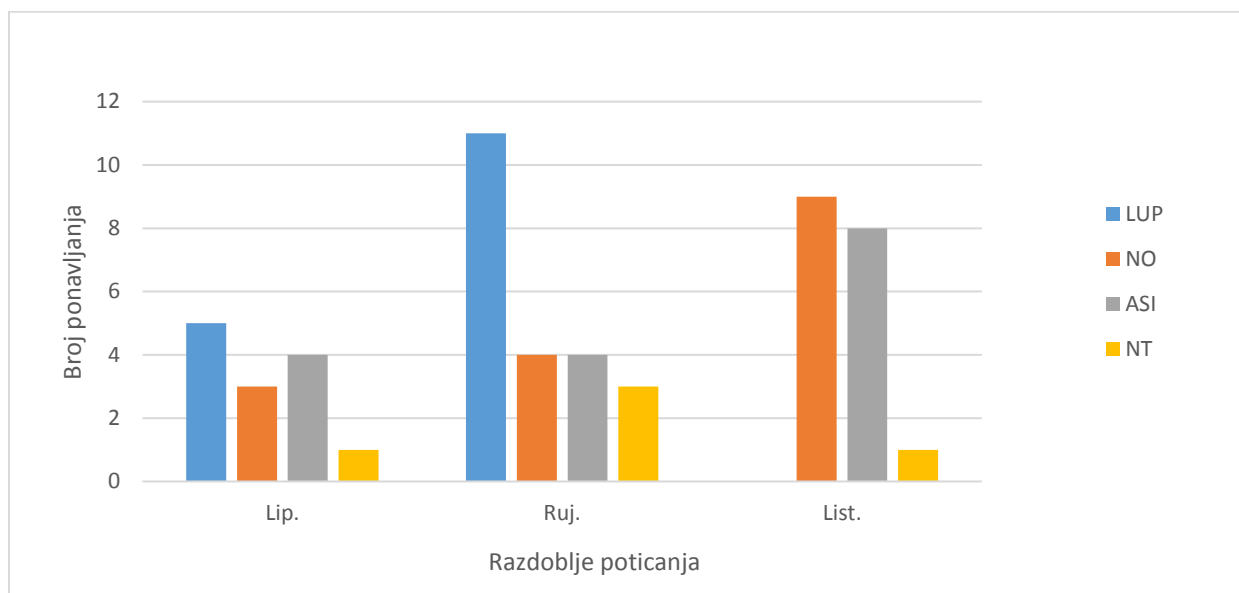
Ovu varijablu nažalost nije bilo moguće sustavno pratiti jer se gesta pokazivanja nije pojavljivala na svakom susretu, te u nekoliko slučajeva nije bilo moguće iz snimke očitati gdje dječak točno gleda. Po sjećanju i nekoliko snimki može se postaviti pretpostavka da dječak ne razumije u potpunosti gestu pokazivanja te najčešće gleda prvo u osobu, zatim u ruku, a ukoliko je predmet u blizini, tako da je unutar vidnog polja, otprilike do metar udaljenosti, pogleda u predmet. Ako je predmet udaljeniji, ponovno gleda u osobu i ne razumije što se točno traži od njega. Vještine združene pažnje odstupaju u odnosu na očekivanja za dob.

4.1.10. Pozdravljanje na odlasku

I ovu varijablu kao i prijašnju, nažalost nije bilo moguće sustavno pratiti, no ne zbog toga jer se nije sustavno provodila, već jer pozdravljanje nije bilo zabilježeno na video snimci. No retrogradno je moguće opisati način na koji se dječak pozdravlja, iako je nemoguće kvantificirati te podatke. Zbog velikih motoričkih teškoća dječak teško podiže ruku i odmahuje i zbog toga se to rijetko i događa. Najčešće dječakova majka maše njegovom rukom za pozdrav, no dječak se smije. Ponekad ako nije previše umoran pruža ruku za „Daj pet“ no to se češće događa pri dolasku nego odlasku.

4.2. Uporaba sklopke

Kao što je već opisano u samoj strukturi rada, rad u prvom razdoblju nekoliko puta je prolazio prilagodbe. Počevši od smanjivanja broja aktivnosti i leksičke opterećenosti iskaza dječaku, do vrste pitanja za poticanje odgovaranja na sklopki (u početku leksičko raspoznavanje životinja, do raspoznavanja članova obitelji) i konačnog ukidanja sklopke u potpunosti, što je dovelo do reevaluacije i stvaranja novog plana rada, u kojem je naglasak bio na kognitivnim aspektima.



Grafički prikaz 6. Uporaba sklopke u prvom razdoblju

Legenda: LUP: nekontrolirano pritiskanje sklopke; NO: nema odgovora; ASI: asistirani odgovor, uz vođenje ruke; NT: netočan odgovor

Grafički prikaz 6. pokazuje uporabu sklopke u prvom razdoblju. Točnih odgovora nije bilo tako da nisu uključeni u graf. Također su u grafu prikazani samo lipanj, rujan i listopad jer u studenom sklopka više nije korištena. Kao što se vidi u grafu nakon ljetne pauze dječak puno više nekontrolirano pritišće po sklopki (LUP), jer mu je ona zanimljiva i doživljava je kao igračku a ne kao komunikacijsko sredstvo. U listopadu ta brojka u potpunosti opada jer mu sklopka više nije zanimljiva kao igračka, ali na postavljeni upit ne razumije što se od njega traži te raste broj izmjena gdje dječak ne daje nikakav odgovor (NO), na što uz pomoć (vođenje ruke; ASI) daje odgovor, ali i dalje ne uviđa smisao i ne pokušava sam dati odgovor, makar on bio netočan (NT).

4.3. Stvaranje veze uzrok - posljedica

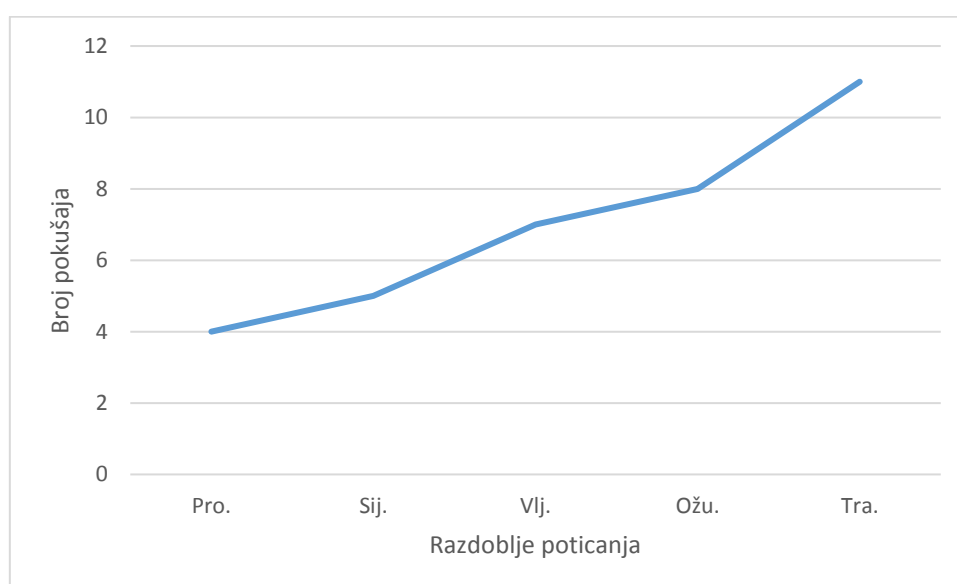
Jedan od glavnih ciljeva drugog razdoblja bilo je stvaranje veze uzrok - posljedica kao predvještine za ponovno uvođenje sklopke. Vještina se usvajala uz pomoć igračke zeca koja se aktivira pritiskom na jednostavnu sklopku (Slika 4).



Slika 4. Zeko koji se aktivira pritiskom na sklopku i sklopka

Ova je varijabla mjerena brojem pokušaja aktivacije igračke unutar pet minuta. Nije prikazan broj davanja modela i asistiranih pritiskanja jer oni nisu relevantni za samu vještinu, već su samo potpomagali njeno usvajanje. Označeni su samo oni pokušaji koji bi doveli do aktiviranja igračke, jer zbog velikih motoričkih teškoća bilo je mnogo pokušaja kada bi dječak pokušao pritisnuti sklopku ali nije uspio jer nije upotrijebio dovoljno snage ili pritiska.

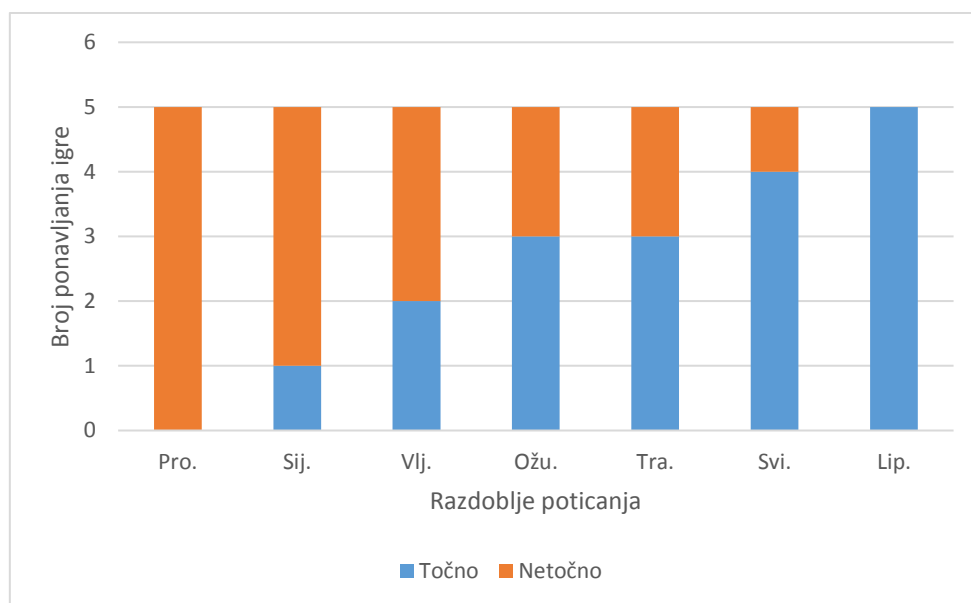
Kao što se iz navedenog Grafičkog prikaza 7. može iščitati, vještina se brzo i uspješno usvajala, što je dovelo do ukidanja ove aktivnosti u svibnju, kada je ona zamijenjena sklopkom.



Grafički prikaz 7. Broj pokušaja aktivacije igračke unutar 5 minuta

4.4. Stalnost objekta

Drugi važan cilj drugog plana rada, bio je rad na kognitivnim vještinama, prvenstveno na usvajanju stalnosti objekta. Ova vještina usvajala se i u zadatku kojim se ispitalo predviđanje, ali i zadatkom pronalaženja predmeta ispod jedne od dvije ponuđene posudice. Ostale vještine koje su potrebne za savladavanje ovog zadatka jest usmjeravanje pažnje i praćenje predmeta, te sposobnost zapamćivanja ispod koje posudice je predmet. Još jedna otežavajuća okolnost je motoričko obilježje dječaka, te teška kontrola pokreta, kao i teško preusmjeravanje pozornosti, ako se dječak usredotočio na krivu posudicu. U prvom mjesecu dječak je uvijek aktivno posezao i gledao u desnu posudicu jer mu je ona bila pristupačnija desnoj ruci koja je pokretna. Također, često događalo da ne prati predmet, već gleda u posudice, tj. iščekivao bi otkrivanje predmeta što ga veseli, ali samim time bi propustio gdje se predmet nalazi. Kao što se vidi u Grafičkom prikazu 8., protjecanjem mjeseci aktivnost je napredovala i sve se bolje usvajala. Ujedno, to je aktivnost u kojoj je dječak uživao i u njoj najviše puta izrazio želju da on sam poseže i otkriva posudice, kao i želju da se okrenu uloge i da on stavlja predmet u posudice.



Grafički prikaz 8. Grafički prikaz udjela točnih i netočnih pokušaja pronalaženja predmeta ispod posudice.

4.5. Razumijevanje

Prvotna tablica praćenja sadržavala je varijablu „razumijevanje“, no zbog nemogućnosti kvantifikacije podataka ona je napuštena. Unatoč tome, bitno je dati osvrt na dječakovo razumijevanje.

Kada zazivamo dječaka, treba uzeti u obzir je li je dječak usredotočen na neki drugi predmet, te ukoliko jest, zbog teškog prebacivanja pažnje s jednog predmeta na drugi, bit će ga potrebno zazvati više puta. Ako dječak nije usredotočen ni na što drugo, odaziva se na prvo ili drugo zazivanje imena.

Promatrajući dječakove reakcije može se zaključiti da dječak ima razvijeno situacijsko razumijevanje. Razumije što ga čeka kada dođe na terapiju, kada se najave i dječak ugleda određene predmete, kada ponovno vidi roditelje na odlasku.. Slično se može reći i za jednostavne naloge koji se često ponavljaju (poput „Daj mi“ i „Baci“), pogotovo ako su popraćeni gestom. Što se tiče leksičkog razumijevanja, kao što je već navedeno, dječak ga nije usvojio. Rad na usvajanju riječi, čak i onih često korištenih, napreduje jako sporo.

Zabrane su se rijetko pojavljivale u terapiji, i dječak bi najčešće zastao na ton glasa, te reagirao pogledom i ponekad prestankom aktivnosti.

5. ZAKLJUČAK

Ako dječaka koji je predmet ovog istraživanja promatramo s razvojnog aspekta njegova komunikacija je u ilokutinaranom razdoblju. Dječak razumije da njegovo ponašanje utječe na druge ljude, no nema efikasan način kako da se izrazi. Zbog dječakovih višestrukih teškoća i složenih komunikacijskih potreba teško je odabrati pomagalo kojim dječak može uspješno baratati i ostvariti svoje potrebe.

Tijekom ove intervencije pokušalo mu se omogućiti sredstvo kojim bi se mogao izraziti, no nakon uvođenja, shvaćeno je da dječak nema usvojene preduvjete koji su mu potrebni za korištenje navedenog sredstva, te je cilj poticanja preusmjeren na usvajanje tih preduvjeta. Oni su postignuti te se prvotno sredstvo vraća u intervenciju, no ne kreće se od traženja predmeta već od traženja ponavljanja, s postupnim uvođenjem tipke za odbijanje.

Ponuđeno sredstvo nije idealno s obzirom na dječakove motoričke teškoće i kontrolu pokreta. Za pritisak sklopke potrebna je koordinacija i snaga pokreta koju dječak, ukoliko nema veliku želju za komunikacijom, teško izvodi. Također dječak često ima perseveraciju pokreta, te se sklopka nekontrolirano pritišće više puta, iako to nije ono što dječak želi postići. No, unatoč svemu navedenom, trenutno je najbolje sredstvo komunikacije koje se može ponuditi dječaku.

Osim toga, dječakovo zdravstveno stanje nije stabilno, dječak ima ozbiljne zdravstvene teškoće koje su često u prvom planu te zbog njih poticanje nije bilo kontinuirano i dječak je bio često odsutan. Još jedan od faktora koje je utjecao na dječakovo odsustvo jest i uključenje u dječji vrtić, u rujnu 2015, čija je okolina sigurno utjecala na česte prehlade dječaka. No uključenje u vrtić je dječaku omogućilo druženje s vršnjacima, nove prilike za komunikaciju te novu sredinu u kojoj se koristila i poticala uporaba potpomognute komunikacije.

Također, zbog majke koja je izrazito suradljiva i prihvaća sugestije te radi s dječakom kod kuće, dječak je napredovao kada su se ispred njega postavili realni ciljevi. Svi preduvjeti za korištenje sklopke su usvojeni brzo i uspješno.

Osim varijabli koje su predstavljale preduvjet za ponovno uvođenje sklopke, a to su veza uzrok-posljedica, predviđanje i stalnost objekta, uočava se veliki napredak u odgovaranju na komunikacijske poticaje te u igri i izražavanju neovisnosti.

Nakon ponovnog uvođenja sklopke uočava se napredak u traženju ponavljanja kao i napredak i u odabiru pogledom između dva predmeta.

Preporuča se nastavak rada na funkcijama: odbijanja, razumijevanja geste pokazivanja i imenovanja. Također nastaviti rad na igri, te ponuditi dječaku efektivniji način da komentira zbivanja oko sebe.

Što se tiče rada s sklopkom, treba ga nastaviti da se usvojeno održi te polagano dječaku otežavati zadatke, iz traženja ponavljanja preći na traženje predmeta nudeći konkret, zatim fotografiju te potom sliku. Također raditi na usvajanju značenja riječi „DA“ i „NE“, kako bi se sklopka počela koristiti i u druge svrhe, poput odgovaranja na jednostavna pitanja te time omogućiti dječaku veću mogućnost izražavanja svojih potreba i želja. Ovo istraživanje je pokazalo svu složenost poticanja djeteta koje ima složene komunikacijske potrebe, od same procjene njegovih potreba, odabira primjerene vrste PK, stvaranja partnerstva s roditeljima, zdravstvenog stanja do evaluacije postignutih ishoda. Logoped kao stručnjak za komunikaciju, jezik i govor bi svakako trebao imati ključno mjesto u timu oko djeteta sa složenim komunikacijskim potrebama. Sveukupno, može se uistinu zaključiti da ne postoji osoba koja ne može komunicirati, već joj se samo treba pružiti pravi način za komunikaciju, evaluirati vlastiti rad te iskoristiti njihove mogućnosti do maksimuma.

6. LITERATURA

Austin, J. (1962). *How to do things with words*. Cambridge. MA: Harvard University Press.

American Speech – Language – Hearing Association (ASHA) (a). *Augmentative and Alternative Communication (AAC)*. Posjećeno 5.5.2016.

<http://www.asha.org/public/speech/disorders/AAC/>

American Speech-Language-Hearing Association (ASHA) (b). *Augmentative and Alternative Communication: Introduction to AAC*. Posjećeno 5.5.2015.

<http://www.asha.org/NJC/AAC/>

American Speech-Language-Hearing Association (ASHA) (2002). *Augmentative and alternative communication: knowledge and skills for service delivery*. Posjećeno 5.5.2015.

<http://www.asha.org/policy/KS2002-00067/>

Chang, C. H. (2014). *Menkes Disease*. Posjećeno 3.3.2016.

<http://emedicine.medscape.com/article/1180460-overview#a3..>

Dowden, P., Cook, A.M. (2002). Choosing Effective Selection Techniques for Beginning Communicators. J. Reichle, D.R. Beukelman, J. C. Light (Ur.), *Exemplary Practices for Beginning Communicators: Implications for AAC*. Baltimore: Paul.H Brookes

Dewart, H., Summers, S. (1995). *Pragmatics Profile of Everyday Communication Skills in Children*. NFER Nelson.

Gala, L., Lawson, L., Jomova, K., Zelenicky, L., Congradyova, A., Mazur, M., Valko, M. (2014). EPR Spectroscopy of a Clinically Active (1:2) Copper (II)- Histidine Complex Used in the Treatment of Menkes Disease: A Fourier Transform Analysis of a Fluid CW-EPR Spectrum. *Molecules*, 19, 980-991; doi:10.3390/molecules19010980

Hiroko K., Yoshiko M. (1999). Molecular genetics and pathophysiology of Menkes disease. *Pediatrics International*. 41, 430–435

Hoff, E. (2001). *Language Development*. Wadsworth, Thomson Learning.

Kaler, S.G. (2003). ATP7A-Related Copper Transport Disorders. *Gene Reviews*. Posjećeno 3.3.2016. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1413/>

Kent-Walsh, J., Binger, C. (2010). *What Every Speech Language Patologist / Audiologist Should Know About Augmentative and Alternative Communication*. Pearson press.

King, J.M. (2005). Complex communication needs and AAC. L.M. Justice (Ur.), *Communication Sciences and Disorders: An Introduction*, 500-529. Prentice Hall.

La Fontaine, S. (2015). New Insights into CNS Requirements for the Copper - ATPase, ATP7A. *American Journal of Physiology Cell Physiology*
DOI: 10.1152/ajpcell.00258.2015

Lenartowicz, M., Krzeptowski, W. Koteja, P., Chrzascik, K., BirkMøller, L. (2012). Prenatal Treatment of Mosaic Mice (Atp7a mo-ms) Mouse Model for Menkes Disease,

with Copper Combined by Dimethyldithiocarbamate (DMDTC). *PLoS ONE*, Vol 7.

www.plosone.org

Ljubešić, M.(2001). Rana komunikacija i njezina uloga u učenju i razvoju djeteta. *Dijete i društvo*; 3, 261-278.

Ljubešić, M., Cepanec, M. (2012). Rana komunikacije: u čemu je tajna?. *Logopedija*, Vol 3,1,35-45.

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.

McLaughlin, S. (1998). *The introduction to language development*. San Diego, Singular.

Mogensen, M., Skjørringe, T., Kodama, H., Silver, K., Horn N., Møller, L.B. (2011). Exon duplications in the ATP7A gene: Frequency and Transcriptional Behaviour. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6, 73, <http://www.ajrd.com/content/6/1/73>

Moizard M.P., Ronce, N., Blesson, S., Bieth, E., Burglen, L., Mignot, C., Mortemousque, I., Marmin, N., Dessay, B., Danesino, C., Feillet, F., Castelnau, P., Toutain, A., Moraine, C., Raynaud, M. (2011). Twenty-five novel mutations including duplications in the ATP7A gene. *Clinical Genetics*, 79, 243–253.

Murray, R. K., Bender, D. A., Botham, K. M., Kennelly, P. J., Rodwell, V. W., Weil, P. A. (2011). *Harperova ilustrirana biokemija*. 28. izdanje. Zagreb. Medicinska naklada.

Rizk, T., Mahmoud, A., Jamali, T., Al-Mubarak, S. (2014). Menkes Disease Presenting with Epilepsia Partialis Continua. *Hindawi Publishing Corporation Case Reports in Neurological Medicine*. Vol 2014, ID 525784, <http://dx.doi.org/10.1155/2014/525784>

Romski, M.A., Sevcik, R.A., Hyatt, A.M., Cheslock, M. (2002). A continuum of AAC Language intervention strategies for Beginning Communicators. J. Reichle, D.R. Beukelman, J. C. Light (Ur.), *Exemplary Practices for Beginning Communicators: Implications for AAC*. Baltimore: Paul. H Brookes

Romski, M. i Sevcik, R.A. (2005.) AAC and early intervention: Myths and realities. *Infants and Young Children*. 18, 3, 174-185.

Rowland, C., Schweigert, P. (2004). What is pre-symbolic communication? *First things first: Early communication for the pre-symbolic child with severe disabilities*, str. 3-7.

Rowland, C., Schweigert, P. (2000). What are tangible symbols? *Tangible symbol systems: Making the right to communicate a reality for individual with severe disabilities*, str. 5-7.

Saha, A., Mukherjee, S., Seth, J., Basu, S. (2015). Menke's kinky hair disease with visual pathway defect: An association or coincidence?. *Indian Journal of Paediatric Dermatology*, Vol 16, 2.

Tumer, Z., Møller, L.B. (2010). Practical Genetics: Menkes disease. *European Journal of Human Genetics*. 18, 511–518

Tumer, Z., Møller, L.B. (2011). *Occipital horn syndrome*. Posjećeno 3.3.2016.
http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=198.

Turnpenny, P., Ellard, S. (2011). *Emeryjeve osnovne medicinske genetike*. Zagreb. Medicinska naklada

Yasmeen, S., Lund, K., De Paepe, A., De Bie, S., Heiberg, A., Silva, J., Martins, M., Skjørringe, T., Møller, L.B. (2014). Occipital horn syndrome and classical Menkes Syndrome caused by deep intronic mutations, leading to the activation of ATP7A pseudo-exon. *European Journal of Human Genetics*. 22, 517–521.

Siegel, E.B., Cress, C.J. (2002). Overview of the Emergence of Early AAC Behaviors: Progression from Communicative to Symbolic Skills. J. Reichle, D.R. Beukelman, J. C. Light (Ur.), *Exemplary Practices for Beginning Communicators: Implications for AAC*. Baltimore: Paul. H Brookes

Utely, B.L. (2002). Visual Assessment Considerations for the Design of AAC Systems. . J. Reichle, D.R. Beukelman, J. C. Light (Ur.), *Exemplary Practices for Beginning Communicators: Implications for AAC*. Baltimore: Paul. H Brookes

7. PRILOZI:

Prilog 1. Cjelokupna medicinska dokumentacija



Klinika za dječje bolesti Zagreb, 002600269

Klaićeva 16, 10000 ZAGREB

Klinika za pedijatriju

Predstojnik Klinike: Prof. dr. sc. S. Kolaček, dr. med.

Odjel za neuropedijatriju

Datum: 26.5.2012

Umjesto preporučenog lijeka doktor primarne zdravstvene zaštite može propisati i drugi lijek istog razreda učinkovitosti u odgovarajuće jakim dozama.

Otpusno pismo

Rođen: [REDACTED] Adresa: [REDACTED]

Matični list: 2012/002998, **Primljen:** 01.04.2012, **Otpušten:** 06.04.2012

Dijagnoza: G72.9

Broj pacijenta: 571327

Klinička bolnica "Sestre milosrdnice"

Klinika za dječje bolesti Zagreb

ZAGREB – Klaićeva 16

18

Anamneza

[REDACTED] je dječak u dobi od 14 mjeseci koji se zaprima na probno uvođenje terapije Mestinonom zbog sumnje na kongenitalni miastenički sindrom.

Iz anamneze: majka [REDACTED], 31 godina, zdrava, otac [REDACTED] 33 godine, zdrav. Djed po majci imao je kamece bubrega a trenutno je u obradi zbog Ca prostate. Djed i baka po majci te baka po tati su hipertoničari. Očeva sestra bolovala od Hodgkin limfoma.

[REDACTED] je rođen iz druge trudnoće. Prethodna trudnoća majke završila je spontanim pobačajem u petom tjednu trudnoće. [REDACTED] rođen iz kontrolirane trudnoće koja je protjecala uredno. Pred kraj trudnoće majka je uzimala Heferol. Porod u 38 tjednu, prirodnim putem, pri čemu je došlo do traume glave. MR-om mozga nađe se fraktura okcipitalne kosti te razvoj subakutnog epiduralnog hematoma okcipitalno u kontinuitetu sa subgalealnim hematomom kroz frakturu, subduralni hematom obostrano pericerebralno i temporoapikalno desno. Prvi dan života bio je hemokonzentriran, dobio je svježe smrznutu plazmu te bio na enteralnoj prehrani i na 10% glukozu prvih 10 dana. Po porodu uvedena dvojnja antibiotska terapija (ampicilin i garamicin). PM2880 g, PD 49 cm, OG36 cm (23.dan života), Apgar 10/10. Pred otpust rađen kontrolni MR mozga koji je pokazao smanjenje okcipitalnog epiduralnog hematoma uz veću subgalealnu kolekciju, te manji epiduralni hematom lijevo temporalno, pericerebralno i adlje nešto veća kolekcija, ostale opisane promjene su se resorbirale. MR mozga je uredan, opisana trauma nije u kontaktu s neuralnim strukturama, koliko se prikaže vratne kralježnice nema znakova traume. Prema preporuci neurokirurga ne izvrši se zahvat. UZV mozga 12.dan - Lateralne komore virtualne, izraženija ehogenost parenhima desno i u bazalnim ganglijima. Falsk medijalno bez pomaka. Nema znakova povišenoga tlaka u parenhimu mozga, protoci kroz MCA i PCA lijevo uredni. Kariogram uredan. Otpušten dobrog općeg stanja 23.dan života.

U dobi od četiri mjeseca pregledan od strane hematologa (sumnja na poremaćaj hemostaze zbog hematoma pri porodu, doc.Bilić, KBC Rebro): te su koagulacijski parametri bili uredni i nije uvedena nikakva terapija.

Od navršenog drugog mjeseca života prati se na Goljaku kao visokoneurorizično dijete (fizijatar i neuropedijatar). Od obrade rađena polisomnografija (u dobi od tri mjeseca) uredan nalaz i EEG koji je bio uredan (u dobi od 8 mjeseci). VEP i ERG su također bili uredni. Na Goljaku se provode vježbe po Bobathu 1x tjedno.

Dojen do petog mjeseca života, kada mu je uvedena dohrana. Do četvrtog mjeseca života je uredno dobivao na težini da bi od petog mjeseca života zamićen pad na prirastu tjelesne težine. Majka je zamijetila da se umara prilikom hranjenja, odmah bi zaspao.

U dobi od 11 mjeseci (studeni 2011) napravljena je kompletna gastroenterološka obrada (dr.Jaklin). Gastroenterološka obrada nije našla uzrok nenapredovanja te je ustanovljeno da je najvjerojatnije ono posljedica značajnog motoričkog odstupanja, hipotonije i mišićne slabosti te je napravljena neuropedijatrijska, genetska, psihološka i kardiološka obrada koja je ukazala na neuromišićnu a ne centralnu etiologiju (potvrđeno EMNG-om koji je pokazao suspektan miopatski uzorak i pregledom neuropedijatra) bez definitivne uzročne dijagnoze.

Od obrade je napravljena i biopsija mišića (PHD i EM koja je uredna u dva mišića) te MLPA analiza mikroleucija (uključujući PWS) koja je bila uredna - usmeni nalaz. Analiza na miotonu distrofiju DM1 - uredno - usmeni nalaz. Subtelomere u izradi. EKG i UZV srca su bili uredni. Preporučena je medicinska gimnastika po Vojti koja se provodi 1x tjedno. Uvedeni je hiperkalorijska prehrana Maltodextrin i Pediasure tijekom hospitalizacije.

U dobi od 11 mjeseci pregledan je kod oftalmologa zbog divergentnog strabizma lijevog oka (dr.Perić, KBC Rebro) te su indicirane vježbe bulbomotorike i masaža suzne vrećice.

U dobi od 13 mjeseci obrađivan je na Odjelu nefrologije (02.1-04.1) zbog hematurije. Obradom se nađe 900E/mm³ urina u prvom uzetom uzorku urina dok su svi kontrolni nalazi urina bili uredni. Funkcija bubrega kao i ABS bila je uredna. Na UZV nađe se blaža pielektazija obostrano (6 mm) uz uredan parenhim bez urolitijaze. Preporučene su kontrole urina 1 x mjesečno te kontrolni UZV bubrega za 3 mjeseca.

Obzirom na dotadašnje nalaze, te manje dnevne oscilacije u tonusu i mišićnoj snazi, blagu ptozu, pojačano zamaranje, strabizam (iako bez uvjerljivih znakova slabosti EOM), u infektu pogoršanje mišićne snage, te stalno prisutne tetivne reflekse, posumnja se na kongenitalni mijastenički sindrom, te učini test neuromišićne spojnice (repetitivna stimulacija) nakon 1h Vojta fizikalne terapije, te se dobije dekrement 43% na stimulaciju 3Hz.

U vremenu od 26.1-27.1 zaprimljen na dodatnu obradu kada se u Jedinici intenzivnog liječenja uz monitoriranje provede prostigminski test te (iako manje od očekivanog) dolazi do poboljšanja mišićne snage, najizraženije u licu i šakama gdje dolazi i do poboljšanja tonusa. Po postizanju pune testne doze, testu prisustvuju roditelji i fizioterapeut koji verificiraju poboljšanje mišićne snage.

Dijete upućeno na drugo mišljenje na KBC Rebro, Prof.dr.sc. Nina Barišić, preporučena još dodatna obrada - metabolička i MR kralježnice, ponovljen EMNG, te uz suspektnu neurogenu leziju, na repetitivnu stimulaciju se dobije također dekrement 15-22%. Preporučen pokušaj uvođenja Mestinona u terapiju.

Učinjena antitijela na AChR - negativna.

U očekivanju metaboličkih nalaza.

Imao termin za MR kralježnice u općoj anesteziji, ali zbog respiratornog infekta nije prošao anesteziološki pregled. Odgođeno za kasnije.

Osim med. gimnastike dječak pohađa i terapijsko plivanje po Haliviku. Cijepljen neredovito. Dobio BCG, Di Te Per, ENGERIX i cjepivo protiv gripe. Alergije nije manifestirao. Apetit slab, od uvođenja hiperkalorijske prehrane dobio je 1,5 kg na tjelesnoj masi. Znoji se pojačano. Stolica i mokrenje uredni. Uzima Plivit D3 kapi (2 kapi) te Bisolex kapi 10 kapi ujutro.

Status

Dječak u dobi 16 mjeseci, TT 8510g, TD 80cm, OG 47,5cm, urednog općeg stanja, primjereno hidriran, kardiopulmonalno kompenziran. Glava i vrat: uredne konfiguracije, vrat uredno pokretljiv. Zjenice izokorične, uredne reakcija na svijetlo i akomodacije. Blago plavičaste sklere. Bulbomotorika; divergentni strabizam lijevog oka. Nos prohodan. Ždrijelo mirno. Gingiva zadebljana, jedan gornji i dva donja sjekutića u nastanku. Na tjemenu seboroični areali. Limfne čvorove ne nalazim uvećanima. Srce: akcija ritmična, tonovi tiši, šum ne čujem. Pluća: auskultacijski uredan šum disanja. Abdomen: mekan, bezbolan, nema organomegalije. Spolovilo, muško izvana, testisi u skrotumu. Ekstremiteti: simetrični bez edema i deformiteta, kralježnica se doima kifoskoliotično. Koža: blijeda, suha, seboroični areali vlasišta, izražen venski crtež na glavi i oko očiju.

Neurološki status (na prijemu): u dobi 16 mjeseci, budan, zainteresiran, prati pogledom uz diskretni strabizam, lokalizira zvuk, vokalizira glasno, ima socijalni smješak, emocionalno topao. Dominira jaka hipotonija, uz mišićnu slabost. U leđnom položaju ekstremiteti uglavnom na podlozi, motorika izraženija u distalnim segmentima, proksimalno i aksijalno slabije. Povremeno odiže od podloge noge flektirano u kuku i koljenu, jako abducirane, također povremeno i ruke, spaja. Tonus generalizirana hipotonija uz mišićnu slabost, najizraženiju aksijalno, potom proksimalno, najmanje distalno. Slabija trofika mišića. Na šakama višak kože. Šake i stopala se doimanju nešto manje. Blaga hiperekstenzibilnost zglobova, u okviru hipotonije. Može rotirati na bok, dalje otežano. Slabe reakcije uspravljanja glave, pogotovo felksija vrata. Dalje posturalnih reakcija nema. Nije dispnoičan. Plače glasno. Slabija facijalna ekspresija mišića donjeg dijela lica, otvorena usta. Tetivni refleksi se uredno izazivaju na gornjim i donjim ekstremitetima. Kosa plava, sada kratka, nešto grublja. Prethodno duža plava kosa. Hipogenitalizam?

Nalazi

HEMATOLOŠKI:

Eritrociti: 4,10 x10¹²/L

Hemoglobin: 113 g/L

Hematokrit: 0,341 L/L

MCV (prosječan volumen eritrocita): 83,2 fL

MCH (prosječan sadržaj Hb u E): 27,6 pg

MCHC (prosječna konc. Hb u E): 331 g/L

RDW-CV (%): 15,5 %
Trombociti: $253 \times 10^9/L$
MPV (prosječan volumen trombocita): 9,4 fL
Leukociti: $13,7 \times 10^9/L$
Neutrofilni granulociti (%): 17,9 %
Limfociti (%): 67,4 %
Monociti (%): 7,6 %
Eozinofili (%): 6,7 %
Bazofili (%): 0,4 %
IG (%): 0,3 %
Neutrofilni granulociti (aps): $2,44 \times 10^9/L$
Limfociti (aps): $9,26 \times 10^9/L$
Monociti (aps): $1,05 \times 10^9/L$
Eozinofili (aps): $0,92 \times 10^9/L$
Bazofili (aps): $0,06 \times 10^9/L$
IG (aps): $0,04 \times 10^9/L$
Mikro sedimentacija: 20 mm/3,6ks
Nesegmentirani neutrof. granulociti (%): 2,0 %
Segmentirani neutrofilni granulociti (%): 15,0 %
Limfociti (%): 67,0 %
Monociti (%): 8,0 %
Eozinofili (%): 7,0 %
Plazma stanice (%): 1,0 %

BIOKEMIJSKI:

Kalij : 4,6 mmol/L
Natrij: 138 mmol/L
Klorid: 106 mmol/L
Kalcij,ukupan: 2,54 mmol/L
Fosfat,anorganski: 1,68 mmol/L
Alkalna fosfataza (ALP): 210 U/L 37°C
Kalcij,ukupan: 2,47 mmol/L
Fosfat,anorganski: 1,62 mmol/L
Urea: 5,5 mmol/L
Kreatinin: 33 μ mol/L
Kreatin-kinaza (CK): 56 U/L 37°C
Proteini, ukupni: 60 g/L
Albumin: 38 g/L
Alkalna fosfataza (ALP): 195 U/L 37°C
S - Bakar: MOLIMO PONOVI TI ZBOG LIPEMIJE μ mol/L
Ceruleoplazmin 0.137 g/L (0.2-0.6)

URIN:

Relativna volumna masa: 1,015 kg/L
pH: 7,0 pH jedinice
Leukociti (leukocitna esteraza): neg neg do 3+ (br/lL)
Nitriti: neg neg/poz
Proteini: neg 0 do 3+
Glukoza: norm norm. do 4+ (mmol/L)
Ketoni: neg norm. do 4+
Urobilinogen: norm norm. do 4+ (μ mol/L)
Bilirubin: neg neg. do 3+ (μ mol/L)
Eritrociti (hemoglobin): neg neg. do 5+ (br/lL)
Bakterije: 1+(nešto) 0 do 3+ (x400)
Sluz: 1+(nešto) 0 do 3+(x400)
Soli: nešto amorfnih fosfata opis (x400)

UK: više vrsta gram negativnih bakterija 10/6. Preporučamo ponoviti uzorak.

FIZIJATAR (dr Žutelija): STATUS LOCOMOTORIUS: u supinaciji ekstremiteti na podlozi, šaka više otvorena,

više spontane motorike prstiju. Rotaciju do boka ne dobijem kratko odizanje nogu na trbuh. U bočnom položaju dira igračku odiže ruku iz ramenog obruča. U pronaciji oslobodi dišni put, ne dobijem odizanje glave.

Dalje fizioterapija, Vojta th. Kontrola za 3 mjeseca.

EKG (dr Herceg): uredan nalaz.

UZV mokraćnog sustava (dr Grmoja): suspektan divertikul. Prep pregled u punom mjehuru. Planirati u okviru MR kralježnice prikazati i mokraćni mjehur.

Tijek bolesti i liječenje

je primljen na Odjel neuropedijatrije radi testnog uvođenja Mestinona u terapiju, radi suspektog kongenitalnog mijasteničkog sindroma. Prije uvođenja terapije snimi se EKG koji je uredan. Učinjene hematološke i rutinske biokemijske pretrage su u granicama normale. Na Odjelu se postupno do doze 4,7mg/kg/dan podijeljeno u 4 doze uvede peroralno terapija Mestinonom, uz monitoriranje vitalnih funkcija, bez razvijanja nuspojava te otpušten na kućnu njegu uz nastavak probne terapije Mestinonom.

Preporuke i zaključak

U okviru suspektog kongenitalnog mijasteničkog sindroma (KMS) je moguća velika fenotipska varijabilnost, te bez korelacije genotip-fenotip. Kako je dosadašnja neuromišićna obrada negativna, a dalja dijagnostika u pravcu KMS-a nije dostupna, odlučio se u dogovoru s roditeljima i po konzultaciji Prof.dr.sc. Nine Barišić, uvesti probna terapija Mestinonom kroz oko mjesec dana te potom ovisno o odgovoru na terapiju, dogovor za dalje.

Nakon otpusta iz bolnice pristižu nalazi metaboličke obrade, aminokiseline u serumu/urinu kvalitativno te organske kiseline u urinu - te je prisutno nekoliko osobitosti koje se ne mogu zajednički interpretirati. Ovisno o kliničkoj slici, uputno je ponoviti analizu.

Na KBC Rebro indiciran FISH na PWS, ovdje prethodno već učinjena MLPA koja obuhvaća i PWS te je nalaz negativan, odnosno isključena mikrolecija, ali ne i ev slučaj uniparentalne disomnije.

Diferencijalno dijagnostički ovisno o odgovoru na terapiju, kako je dosadašnja neuromišićna obrada negativna, dolazi u obzir da se (primarno) radi o bolesti vezivnog tkiva (Ehler Danlos sindrom) od kojih neki oblici mogu imati pridružene neuromišićne simptome/miopatiju (FKBP14, LH1, D4ST1, kolagen VI) - pojašnjenje simptoma i dijagnostičkih mogućnosti (u inozemstvu) naknadno ambulatno po učinjenoj još planiranoj obradi u RH.

Preporuke:

1. Kroz oko mjesec dana nastaviti davati 4x10mg Mestinona peroralno, uz praćenje eventualnog odgovora na terapiju. Tada dogovor za dalje (ukidanje, povećanje, promjena).

2. Na KBC Zagreb Rebro - metabolički laboratorij - učiniti/ponoviti analizu aminokiselina u plazmi kvantitativno, te organskih kiselina u urinu, također izmjeriti ukupni i slobodni karnitin.

3. KBC Zagreb Rebro - molekularni laboratorij - analizu na Prader Wili sindrom - test na uniparentalnu disomniju.

4. Na otpustu uzeta još jedna urinokultura, nalaz u tijeku, s nalazom se molim javiti nadležnom pedijatru, te prema potrebi nefrologu. Molim kompletirati nefrološku obradu - etiologija eritrociturije, kontrolni UZV mokraćnog sustava uz puni mjehur.

5. Planira se MR kralježnice i mjehura u općoj anesteziji - dogovor o terminu telefonom. ➡

6. Ponoviti Cu (ovdje lipemija), ceruloplazmin i Zn.

7. U očekivanju nalaz subtelomera na našoj genetici.

8. U slučaju nastavka obrade u pravcu EDS, planirati kontrolno ispitivanje sluha zbog mogućeg postupnog oštećenja.

8. Majci preporučam odobriti pripadajuća socijalna prava, odnosno status njegovateljice.

9. Kontakt telefonom prema potrebi.

Otpusna dijagnoza

Sindrom hipotonog djeteta

Kongenitalni mijastenički sindrom i.o.

Odjelni liječnik:

Goran Krakar, dr.med.

pedijatar
(0185337)

GORAN KRAKAR, dr.med.

specijalist pedijatrije

0185337



Voditelj odjela:

Prof.dr.sc. Vlatka Mejaški-Bošnjak, dr.med.

specijalist pedijatar, subspec. ped. neurologije
(0057274)



Klinika za dječje bolesti Zagreb, 311031102

Klaićeva 16, 10000 ZAGREB

Klinika za pedijatriju

Predstojnik Klinike: Prof. dr. sc. S. Kolaček, dr. med.

Odjel za nefrologiju, kliničku farmakologiju i toksikologiju

Datum: 31.7.2013

NALAZ

Protokol broj: 2013000213

436/110

Rođen: [REDACTED]

Adresa: [REDACTED]

Matični list: 2013/006336, **Primljen:** 22.07.2013., **Otpušten:** 30.07.2013.

Broj pacijenta: 571327

Datum pregleda: 31.07.2013.

Dijagnoza: -

Dijagnoza

Menkesova bolest (blagi/atipični oblik) - molekularno dokazan

Anamneza i status

Kontrolni pregled. Konzilijarno na nefrologiji.

U međuvremenu potvrđena molekularno MLPA mutacija ATP7A gena - duplikacija egzona 11 i 12.

Radi se o bolesti metabolizma bakra, s vjerojatnom ostatnom aktivnosti enzima.

S roditeljima razgovor i pojašnjenje tegoba, upućeni u dosadašnje spoznaje o bolesti.

Zadnji EEG prije 2,5 mjeseca - nalaz uredan.

Mišljenja sam da ima smisla pokušati s nadomjesnom terapijom bakar histidinom (parenteralno) unatoč dobi obzirom na vrstu mutacije, uredan EEG, razinu Cu i ceruloplazmina, te vjerojatno ipak ostatnu aktivnost enzima.

Kontaktiran je Zavod za bolesti metabolizma KBC Rebro, dr. Mario Ćuk - vezano za postupak nabave i Povjerenstva za lijekove.

Kod majke preporučam napraviti molekularnu analizu.

Zaključak

Obzirom na dokazanu mutaciju i dijagnozu, kontaindicirana je Vojta fizikalna terapija. Molim mišljenje fizijatra i nastavak s neurorazvojnou terapijom, te uključiti u senzoričku integraciju.

Datum izdavanja: 31.07.2013. 11:59

Nalaz nije važeći bez faksimila i potpisa liječnika.

Liječnik:
Goran Krakar, dr.med.
pedijatar
(0185337)
specijalist pedijatrije
0185337



SPECIJALNA BOLNICA ZA ZAŠTITU DJECE S NEURORAZVOJNIM
I MOTORIČKIM SMETNJAMA
10000 ZAGREB, GOLJAK 2
Žiro račun: Zagrebačka banka 2360000-1101235210, Mat. broj: 3205649
Tel: 01/4925-200 Ravatelj: 4925-211 Prijemna ambulanta: 4824-155
Fax: 01/4823-577
E-mail goljak@sbgoljak.hr
URL www.sbgoljak.hr

NALAZ I MIŠLJENJE LOGOPEDA

[REDACTED]
r. 07. 11. 2011.

KD= 3 god (-2 tjedna)

Iz anamneze:

Dg. Visokoneurorizično dijete (Nedostašće, Fractura okcipitalne kosti, Epiduralni et subgalealni hematom okcipitalno, Subduralni hematom peri cerebralno temporalno desno, Epiduralni hematom temporalno lijevo, RVP) Molekularna mutacija ATP7 Agena-duplikacija egzogena 11 i 12.

Iz rodilišta otpušten nakon mjesec dana (fraktura okcipitalne kosti). Prvih 5 tjedana lijepo napredovao a zatim zbog nazadovanja upućen na timsku obradu. Unazad 2 mjeseca utvrđena dg. Molekularna MLPA mutacija ATP7Agena

Rani govorni razvoj gukanje i slogovna igra uočeni sa 7 mjeseci, nije imao riječi sa značenjem.

Stanje sada:

Dječak je **afektivno topao**. Kontakt uspostavlja pogledom i osmijehom. Pokazuje interes za ponuđeno, pokušava uzeti desnom rukom, okreće, pogledom proučava, zbog nevoljnih pokreta teško zahvaća i otpušta predmet iz ruke.

Spontana govorna produkcija je na nivou vokalizacije prema slogovnoj izvedbi kojom intonacijski i intenzitetom **imitira melodiju govora**. Nema riječi sa značenjem, mimikom pokazuje kad je gladan i žedan. Usne uglavnom otvorene, jezik trom pokretljivosti, ne salivira. Ima sve zube za dob.

Jede miksanu hranu, žlicom. Kruh ili bananu odgrize, dugo žvače, često se zagrcava i povraća (pod kontrolom je gastroenterologa te ide na oralnu stimulaciju u Klaićevu).

Receptivni govorni razvoj je u začecima. Okreće se na poziv imenom, reagira na nepoznate osobe, razumije naloge elementarnog tipa te situacijski govor. Veseli se ponuđenim igračkama, reagira pokretima cijelog tijela...

Vidno prati predmet u pokretu, okreće se prema izvoru zvuka.

Log. dg. Usporen razvoj govora

Roditelji savjetovani o daljnjoj stimulaciji i poticanju govorno-jezičnog razvoja te znakovnog govora (demonstriran rad). Kontrola za 2 mjeseca.

21. 10. 2013.

LOGOPED:
Mirjana Ivkić prof.



SPECIJALNA BOLNICA ZA ZAŠTITU DJECE S NEURORAZVOJNIM
I MOTORIČKIM SMETNJAMA
10000 ZAGREB, GOLJAK 2
Žiro račun: Zagrebačka banka 2360000-1101235210, Mat. broj: 3205649
Tel: 01/4925-200 Ravnatelj: 4925-211 Prijemna ambulanta: 4824-155
Fax: 01/4823-577
E-mail goljak@sbgoljak.hr
URL www.sbgoljak.hr

NALAZ I MIŠLJENJE LOGOPEDA

[REDACTED]
r. 07. 11. 2010.

KD= 3 god. 1 mj.

Iz anamneze:

Od zadnjeg pregleda dječak je bio deset dana u bolnici zbog sumnje na želučani refluks. Rađena je Ph-metrija, pasaža jednjaka, Rtg želuca. Nalaz ukazuje na vodoravno položen želudac što potvrđuje učestalije povraćanje, nema refluksa.

Stanje sada:

Dječak je blago napredovao od prošlog pregleda. U komunikaciji koristi oko **tri geste**, nema riječi sa značenjem. Bolje razumije jednostavne naloge elementarnog tipa, aktivniji je u situacijskom govoru, veseli se dječjim pjesmama, kada ih sluša počinje vokalizirati, u kontaktu s djecom **«glasniji»**.

Počeo je **žvakati tako da u miksanoj hrani** može biti i pokoji komadić, uči se pijenju na slamku..

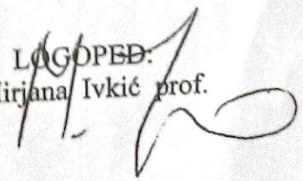
Motorički je aktivniji; **pokušava držati bočicu, stavlja ruke u usta**, dira se po licu, pri presvlačenju dodiruje noge..

Log. dg. Nedovoljno razvijen govor
Disfagija

Majka savjetovana o daljnjem poticanju gestovnog govora te oralnoj stimulaciji. Kontrola uz demonstraciju za dva mjeseca.

17. 12. 2013.

LOGOPED:
Mirjana Ivkić prof.





**Specijalna bolnica za zaštitu djece s neurorazvojnim i
motoričkim smetnjama**

Fizijatrijska ordinacija I-2

Goljak 2, HR-10000 Zagreb, Hrvatska

tel: +385 (1) 4925-202, 4824-155, faks: +385 (1) 3888-161, web:
<http://www.sbgoljak.hr>

POVIJEST BOLESTI

datum: **01.06.2015**

matični broj 27939 / 17173

Dijagnoze: **Hypotonia**
Menkesova bolest(poremećaj metabolizma bakra)

Anamneza: Od 11.mj 2014 imao bronchitis i urinarni infekt.

Status: Dječak star 4 god 7 mj.lijepo neverbalno komunicira,izvršava jednostavne naloge u okviru svojih motoričkih sposobnosti.Od 9.mj će ići u vrtić(Žirak).

Spava mirno,mekšu hranu žvače(banana,čokolada,kuhana mrkva i sl).Govorno na nivou "ajde" i "daj".Koža suha,hrapava.

Tonus muskulature hipotoničan,muskulatura eutrofična posim na donjima gdsje je hipootrofičnija.Grudni koš simetričan.

U leđnom donji u ekstenziji i plantifleksiji stopala,počeo odizati zdjelicu od podloge uz opiranje na pete,kod kuće odiže donje od poldoge i dohvata stopala.Kontrola glave pri trakciji se dobije na nalog.Na pregledu odiže podlaktice od poldoge i dohvati igračku,majka navodi da kod kuće odiže i nadlaktice i dohvata prije desnom.Rotira na lijevi bok. U potrbušnom ne oslobađa zarobljenu ruku,postavljen na psolaktice dobije se odizanje glavičice do 40-tak stupnjeva,ostalih stavova ni prijelaza nema.Kontraktura nema.

Terapija: Preporuča se nastaviti sa dosadašnjom rehabilitacijom,molim procjenu statusa za 6 mj.

Nevena Katalinić, dr.med.
spec.fizijatrije

Broj HZZJ: 039519

Nevena Katalinić, dr.med.
spec.fizijatrije
rehabilitacije
039519

NAPOMENA: Umjesto preporučenog lijeka izabrani doktor primarne zdravstvene zaštite može prepisati drugi lijek istog razreda učinkovitosti u odgovarajuće jakim dozama (N.N. br. 68/04)

Klaićeva 16, 10000 ZAGREB

Klinika za pedijatriju

Predstojnik Klinike: Prof. dr. sc. S. Kolaček, dr. med.

Centar za zaštitu mentalnog zdravlja djece i adolescenata



POVIJEST BOLESTI

Protokol broj : 2015 / 000028

Br. Pacijenta: 571327

1. posjeta - 24.04.2015 11:19 ()

NALAZ

Dječak, star 4 godine i 5 mjeseci dolazi u pratnji majke na redovitu psihologijsku obradu i testiranje. Zadnji put obrađen u 3. mjesecu 2014. godine. Diskutira se protekli period.

Ovdje u multidisciplinarnom praćenju.

Zbog poteškoća s hranjenjem uključenu radnu terapiju. Prema navodima majke bolje jede. Uključen u FT, senzornu integraciju, ACE i plivanje. Roditelji svakodnevno vježbaju s dječakom kod kuće prema uputama.

Ovdje u kontaktu emocionalno topao, veseo, smije se. Gleda ispitivača u oči. Zainteresiran za testovni materijal. Kod uzimanja predmeta u ruke treba pomoć zbog osnovne bolesti i izrazite hipotonije.

Razvojni profil je disharmoničan. Prema RT-R razvojnoj ljestvici ostvaruje globalni rezultat u okviru teškog zaostajanja. Komunicira najčešće slogovanjem i brbljanjem. Prema navodima majke govori 3 riječi sa značenjem. U kolicima je, ne hoda. Osnovna bolest dječaka ograničava u izvođenju testovnih zadataka pa samim time dolazi u pitanje pouzdanost dobivenih rezultata na testiranju. Preporuča se nastavak dosadašnjih terapija.

Kontrola ovdje za godinu dana, prema potrebi i ranije.

Liječnik:

Irmal Bašić, dipl. psiholog (0519205)

Irmal Bašić

Prilog 2. Nalaz prve procjene



SVEUČILIŠTE U ZAGREBU

EDUKACIJSKO-REHABILITACIJSKI FAKULTET

Centar za rehabilitaciju

Borongajska 83f, 10 000 Zagreb

OPĆI PODACI O DJETETU

Ime djeteta:	XY
Datum rođenja:	07.11.2010.
Rani razvoj djeteta:	Anamnestički podaci su opisani u prethodnome nalazu.
Uključenost u predškolski sustav:	Dječaka čuva majka, uključivanje u vrtić se planira za jesen 2015. godine.
Uključenost u praćenje i/ili oblike stručne podrške:	Dječak je i nadalje dobro medicinski zbrinut. Posljednjih godinu dana uključen je u rad s logopedom na uvođenju potpomognute komunikacije koju je dječakova obitelj dobro prihvatila (Centar za rehabilitaciju ERFa, Laboratorij za potpomognutu komunikaciju).

LOGOPEDSKA PROCJENA

Datum procjene:	23.4.2015.
Kronološka dob djeteta:	4;5;3
Razlog obavljanja procjene:	XY po drugi puta dolazi na logopedsku procjenu u Centar za rehabilitaciju ERF-a. Dolazi u pratnji majke. Cilj procjene je utvrditi trenutnu komunikacijsku i jezično-govornu razinu.
Mjerni instrumenti:	U okviru logopedске procjene primijenjen je Pragmatički profil svakodnevnih komunikacijskih vještina, pokušalo se primijeniti Ljestvicu razumijevanja jezika-Reynell te je opažana komunikacija s majkom i ispitivačem.

STRUČNO MIŠLJENJE

Opće ponašanje	Dječak ulazi u poznatu prostoriju u pratnji majke. POtrebno mu je kratko vrijeme prilagodbe na prostor i prisutnu osobu nakon kojeg se opušta i
-----------------------	---

	pokazuje vedro raspoloženje. XY pokazuje interes za druge ljude, no njegove reakcije su izraženije kada se u komunikaciju uključe i grafički simboli (slike) kojima majka učestalo prati njihove svakodnevne rutine. Promatra ljude i majka izvještava da pokazuje interes za djecu.
Socijalna komunikacija	Pragmatički profil svakodnevnih komunikacijskih vještina pokazuje da su komunikacijske epizode rijetke. Majka primjećuje da dječak često privlači pozornost na sebe (npr. glumi kašalj kako bi ga majka pogledala). Kada želi određeni predmet dugo zadržava pogleda na grafičkim simbolima u kombinaciji s glasanjem. Zbog motoričkih ograničenja i teškoća razumijevanja još ne odabire samostalno ono što želi. Majka temeljem dječakovog pogleda i smijeha zaključuje o predmetu njegova interesa (npr. nasmije se na sliku Čokolina ili pogleda majku pa željeni predmet). Moguće ga je usmjeriti na neki predmet što upućuje na prisustvo trijadičke komunikacije. Ponekad maše u znak pozdrava za što mu je potrebno dosta vremena radi kontrole pokreta. Imenuje psa kojega voli (<i>Erol</i>). Majka navodi da dječak mljacka kad je gladan i žedan, te kao znak za zubiće skrguće. Prepoznaje određene pjesmice (npr. <i>Kad si sretan..</i>).
Jezične sposobnosti	Majka izvještava da dječak slijedi naloge u okviru svakodnevnih rutina, npr. <i>Došao je tata, Idemo jesti, Idemo van, Okreni stranicu, Daj pet</i>. Razumije nekoliko riječi iz svakodnevnog života u dobro poznatim situacijama i prilikom listanja slikovnice što se očituje u emocionalnoj reakciji (npr. na određenu životinju se nasmije). Nije sudjelovao u pokušaju procjene jezičnoga razumijevanja putem Ljestvice razumijevanja jezika Reynell. Dječak osjetno bolje reagira na verbalne naloge ukoliko su isto popraćeni slikama. Osjetljiv je na zabranu te ponekad reagira na dozivanje imenom.
Glasanje/govor	Dječak sustavno koristi nekoliko riječi (npr. <i>Eol</i>= <i>Erol</i>, <i>ajde</i>). Tijekom procjene uočavaju se vokalizacije i slogovno glasanje (npr. <i>ta-ta-ta, ba-ba, ba-ba</i>). Pojavljuju se i znakovi leksičke imitacije (npr. Nikola pokušava namjestiti pokrete za ponavljanje onomatopeje). Sve više pokušava oblikovati usta prema modelu druge osobe.

ZAKLJUČAK:

Zaključno, temeljem logopedске procjene, uvida u prijašnje nalaze kao i uvida u psihološki nalaz zaključuje se da dječak pokazuje značajna odstupanja u segmentu usvajanja komunikacije, jezika i govora koji su usklađeni s ostalim segmentima razvoja. U razdoblju od prethodnoga pregleda, napredovao je u razumijevanju dnevne rutine, leksičkog razumijevanja kao i razumijevanja događaja koji slijede u čemu mu je značajno pomogla majčina ustrajnost u uporabi grafičkih simbola u obliku kartica, ali i u vidu aplikacija. Trenutno se uvode komunikacijska sredstva kojima bi dječak davao do znanja da nešto želi odnosno ne želi. Svakako se savjetuje uključivanje u dječji kolektiv jer dječak pokazuje primjerene socijalne interese, ali i rado sudjeluje u dnevnim rutinama. Pritom je važno i nadalje koristiti sličice kako u svrhu odabira između dvije aktivnosti tako i u svrhu najave onoga što slijedi.

LOGOPED:

Doc.dr.sc. Jasmina Ivšac Pavliša

Prilog 3. Nalaz druge procjene



SVEUČILIŠTE U ZAGREBU

EDUKACIJSKO-REHABILITACIJSKI FAKULTET

Centar za rehabilitaciju

Borongajska 83f, 10 000 Zagreb

OPĆI PODACI O DJETETU

Ime djeteta:	XY
Datum rođenja:	07.11.2010.
Rani razvoj djeteta:	Anamnestički podaci su opisani u prethodnome nalazu.
Uključenost u predškolski sustav:	Dječak je od jeseni 2015. uključen u poludnevni program DV ...
Uključenost u praćenje i/ili oblike stručne podrške:	Dječak je i nadalje dobro medicinski zbrinut. Učestalo je hospitaliziran radi problema s urinarnim infekcijama. Posljednjih godinu dana i pol uključen je u rad sa studenticom logopedije na uvođenju potpomognute komunikacije koju je dječakova obitelj dobro prihvatila (Centar za rehabilitaciju ERFa, Laboratorij za potpomognutu komunikaciju).

LOGOPEDSKA PROCJENA

Datum procjene:	30.11.2015.
Kronološka dob djeteta:	
Razlog obavljanja procjene:	XY po prvi puta dolazi na razvojnu procjenu u Centar za rehabilitaciju ERF-a. Dolazi u pratnji oba roditelja. Cilj procjene je utvrditi trenutnu komunikacijsku i jezično-govornu razinu.
Mjerni instrumenti:	U okviru procjene primijenjeni su Dollova ljestvica socijalne zrelosti i Baylely ljestvica dječjeg razvoja – mentalna ljestvic, Pragmatički profil svakodnevnih komunikacijskih vještina, pokušalo se primijeniti Ljestvicu razumijevanja jezika-Reynell te je opažana komunikacija s roditeljima i ispitivačem.

STRUČNO MIŠLJENJE

Opće ponašanje	XY je bez iskazivanja straha ili protesta sudjelovao u situaciji ispitivanja. U početku je bila prisutna stanovita napetost i povećana usmjerenost prema roditeljima koja se smanjivala kako se gradilo povjerenje između ispitivača i djeteta. Zbog dječakovih velikih psihomotoričkih ograničenja koja proizlaze iz njegove primarne dijagnoze ispitivanje je provedeno s puno prilagodbe. Dječak ima dobru emocionalnu regulaciju i veoma izražene
-----------------------	---

Kognitivne sposobnosti	socijalne interese. Uživa u interakciji i emocionalno je uključen. Obrazac privrženosti je uredan. Globalni rezultat na Bayley ljestvici nalazi se u zoni teškog zaostajanja, što je usklađeno s priloženim nalazom iz prethodnih pregleda. Dječak ima tromu pažnju koju dobro fokusira i održava, ali usporeno preusmjerava na novo. Njegova jaka strana jest da nastoji svoju pažnju koordinirati s pažnjom osobe s kojom je u interakciji. U interakciji mu treba ostaviti više vremena za odgovor jer je motiviran, ali brzina obrade informacija je usporena, te odgovori imaju produženu latenciju. Obrazac suradnje je uredan i usklađen s mentalnom dobi. Kognitivni profil nije moguće precizno opisati jer su mogućnosti odgovaranja veoma ograničene. Dječak ima velikih motoričkih teškoća, te ne može izvoditi manipulativne zadatke, a kako ne govori (niti razumije jezik), niti verbalni odgovori nisu mogući. Stječe se dojam da su vizualna i auditivna obrada sličnog stupnja razvoja, tj. da su usklađene. Istraživačka ponašanja se svode na vizualno istraživanje predmeta, a od novijeg vremena počinje predmete stavljati u usta. Odnos sredstvo-cilj i uporabu posrednika ograničeno razumije. Nisu uočena ponašanja koja bi ukazivala na razinu simboličke obrade.
Vještine svakodnevnog života	Ekspresivnom emocionalnom komunikacijom dijeli s okolinom svoja trenutna raspoloženja i doživljava, ali i sjećanje na raspoloženja i osjećaje u prošlim događajima, dakle odgođeno u odnosu na konkretni događaj. Zbog motoričkih teškoća koje proizlaze iz primarne dijagnoze Nikola je jako upućen na pomoć i skrb drugih te iz tih razloga ne može povećati samostalnost u vještinama svakodnevnog života. Čestice Dollove ljestvice u kojima odskače u pozitivnom smjeru odnose se na komunikaciju, te i terapijska nastojanja treba usmjeriti na razvoj komunikacije prema funkcionalnoj komunikaciji. S obzirom na činjenicu da su zbog motoričkih teškoća voljne aktivnosti i istraživačka ponašanja jako ograničene dječak jako ovisi o okolini i njihovoj domišljatosti u poticanju kognitivnog razvoja.
Socijalna komunikacija	Dječak ima veoma izražene socijalne interese i rado sudjeluje u jednostavnim interakcijama. Majka primjećuje da dječak često privlači pozornost na sebe (npr. glumi kašalj kako bi ga majka pogledala). Iako obitelj sustavno koristi vizualnu podršku, zbog motoričkih ograničenja i teškoća jezičnoga razumijevanja majka temeljem dječakovog pogleda i smijeha zaključuje o predmetu njegova interesa (npr. nasmije se na sliku Čokolina). Moguće ga je usmjeriti na neki predmet iako pritom reagira s vremenskom odgodom. Ponekad maše u znak pozdrava za što mu je potrebno dosta vremena radi kontrole pokreta. Imenuje psa kojega voli (<i>Erol</i>). Majka navodi da dječak mljacka kad je gladan i žedan, te kao znak za zubiće skrguće.
Jezične sposobnosti	Dječak ne sudjeluje u primjeni Ljestvice jezičnoga razumijevanja Reynell. Vrlo često na naloge reagira smješkom i emocionalnom reakcijom zbog čega je ponekad teško odrediti razumije li uistinu određeni nalog. Majka izvještava da dječak slijedi naloge u okviru svakodnevnih rutina, npr. <i>Došao je tata, Idemo jesti, Idemo van, Okreni stranicu, Daj pet</i>. Razumije nekoliko riječi iz svakodnevnog života u dobro poznatim situacijama i

Glasanje/govor

prilikom listanja slikovnice što se također očituje u emocionalnoj reakciji (npr. na određenu životinju se nasmije). Dječak osjetno bolje reagira na verbalne naloge ukoliko su isto popraćeni slikama. Osjetljiv je na zabranu te ponekad reagira na dozivanje imenom. Prepoznaje određene pjesmice (npr. *Kad si sretan..*). Dječak pokazuje situacijsko razumijevanje.

Dječak sustavno koristi nekoliko riječi (npr. *Eol* = *Erol*, *ajde*).

Tijekom procjene uočavaju se emocionalne vokalizacije i slogovno glasanje (npr. *ta-ta-ta*, *ba-ba*, *ba-ba*). Pojavljuju se i znakovi leksičke imitacije (npr. XY pokušava namjestiti pokrete za ponavljanje onomatopeje).

Sve više pokušava oblikovati usta prema modelu druge osobe.

ZAKLJUČAK:

Zaključno, temeljem logopedске procjene, uvida u prijašnje nalaze kao i uvida u psihološki nalaz zaključuje se da dječak pokazuje značajna odstupanja u segmentu usvajanja komunikacije, jezika i govora koji su usklađeni s ostalim segmentima razvoja. U razdoblju od prethodnoga pregleda, napredovao je u razumijevanju dnevne rutine, situacijskog razumijevanja kao i razumijevanja događaja koji slijede u čemu mu je značajno pomogla majčina ustrajnost u uporabi grafičkih simbola u obliku kartica, ali i u vidu aplikacija. Važno je poticati funkcionalnu komunikaciju kojom će utjecati na okolinu koja neće morati pogađati što XY poručuje ili treba.

Poželjno je u igru s njime uvoditi igre koje će ga stimulirati da razumije kako će preko nekog fizičkog sredstva (uzice, štapića, podloge koju može privući) doći do željenog predmeta. Kako je dječak veoma umiljat i vrlo učinkovito koristi pogled i smješak usmjeren na ljude koji onda pogađaju što on želi te to i rade, on smanjeno otkriva mogućnosti vlastite učinkovitosti kao i obilježja fizikalne okoline. Njegova je bolest jako reducirala prirodne mogućnosti za stjecanje iskustva te nema dovoljno kognitivnog treninga za razumijevanje odnosa sredstvo-cilj, otkrivanje postojanosti predmeta i sl. Stoga se preporuča domišljatim i zabavnim igrama koje vode računa o tjelesnim mogućnostima pomoći mu da otkrije i razvije nove mogućnosti za postizanje ciljeva i učenja o svijetu koji ga okružuje (npr. igre pronalaženja skrivanog predmeta, igre „ja pa ti“, dolaženje do cilja preko povlačenja uzice ili podloge i sl.). Pri tome treba maksimalno koristiti sve mogućnosti asistivne tehnologije da bi se umanjio učinak motoričkih ograničenja, a povećala samostalnost.

PSIHOLOG:

Prof. dr. sc. Marta Ljubešić

MP

LOGOPED:

Doc. dr.sc. Jasmina Ivšac Pavliša



INDIVIDUALNI OBITELJSKI PLAN PODRŠKE 1 (IOOP) (5. maj 2015.)

Ime i prezime djeteta: N.K.

Kronološka dob: 4;6

U izradi IOOP sudjelovali su: Tina Perić, suradnice na projektu ICT-AAC-logopedinje Andrea Feješ i Monika Rosandić, Jasmina Ivšac Pavliša, majka

Kratkoročni cilj u okviru određenog razvojnog područja	Strategije	Aktivnosti	Obaveze
SOCIJALNA KOMUNIKACIJA: Usvajanje funkcije traženja predmeta na način da dječak tijekom jednog susreta 3 od 5 puta traži predmet ili aktivnost neverbalnim putem	Uvođenje sklopke (switch-a) kao komunikacijskog pomagala	Odgovaranje DA i NE na pitanja o poznatim predmetima (jeli ovo konj?, auto? itd), poznatim osobama (na fotografijama, jeli to mama?)	Korištenje switch-a u svakodnevnim aktivnostima, pri jelu, igri...- (majka)
Usvajanje interakcijske izmjene – tijekom jednog susreta dječak odgovara na komunikacijske pokušaje drugih 3 od 5 puta	Slijedenje vodstva i interesa djeteta	Interakcijske izmjene, ja dajem tebi ti dajem meni. Čekanje na odgovor poslije svakog iskaza (pogled, pokret, vokalizacija ili pritisak na switch)	
JEZIČNO RAZUMIJEVANJE: Usvajanje leksičkog razumijevanja, 10 ak svakodnevnih riječi (Erol, pudding, jogurt, voda, omiljene igračke..)	Komentiranje onoga na što je dječak usmjeren; uporaba visokotehnoloških sredstava (ICT-AAC aplikacije) i niskotehnoloških rješenja (grafički simboli)	Imenovanje životinja, „razgovor“ o dječakovom psu putem aplikacije, listanje slikovnice, slaganje jednostavnih puzzle (npr. lik Erola)	Priprema fotografija o dječakovim svakodnevnim aktivnostima (majka) ili događajima (npr. izlet)
IGRA: Uvesti funkcionalnu igru u 5 različitih situacija (npr: vožnja autića, miješanje u čaši, umetanje puzzle, dodavanje lopte)	Poznavati interese djeteta; slijediti vodstvo djeteta; prepoznavati trenutke zascićenosti	Funkcionalna igra s autićima uz navođenje ruke (otežana motorička izvedba), igra s umetaljkama, dodavanje loptom (uz pomoć)...	

INDIVIDUALNI OBITELSKI PLAN PODRŠKE 1 (IOOP) (12 mj 2015)

Kronološka dob: 5;1

Ime i prezime djeteta: N.K.

U izradi IOOP sudjelovali su: Tina Perić, prof.dr.sc. Marta Ljubešić, Jasmina Ivšac Pavliša, majka

Kratkoročni cilj u okviru određenog razvojnog područja	Strategije	Aktivnosti	Obaveze
IGRA I SOCIJALNA KOMUNIKACIJA Stvaranje veza između uzroka i posljedice na način da dječak tijekom susreta 3 od 5 puta aktivira igračku	Uvođenje igračaka koje se pokreću pomoću sklopke kao i visokotehnološkog sredstva	Igre s predmetima koji pokazuju reakciju nakon pritiska na sklopku: Zeko koji se pokreće dok je pritisnut Switch Pop-up medo ICT-AAC aplikacija Komunikator → nakon pritiska dobiva traženi predmet	Korištenje aplikacije Komunikator u svakodnevnim aktivnostima, pri jelu, igri...- (majka)
IGRA Usvajanje stalnosti objekta na način da dječak 3 od 5 puta traži sakriveni predmet	Poznavanje dječakovih interesa i slijeđenje njegovog vodstva Uvođenje rutine	Traženje sakrivenog predmeta (koji je pao na pod) Sakrivanje predmeta ispod posudice Sakrivanje predmeta ispod jedne od dviju ponuđenih posudica (vježba i kratkoročnog pamćenja) Rutinsko ponavljanje sakrivanja i otkrivanja predmeta (igračka ide ispod stola na jednom mjestu a izlazi na drugom)	Igra sličnih igara kod kuće
SOCIJALNA KOMUNIKACIJA; Usvajanje funkcije traženja predmeta između dva izbora (3 od 5 puta tijekom susreta) putem pogleda ili pružanjem ruke	Uvođenje rutine - prije početka svake aktivnosti ponuditi dva predmeta na izbor	Nuditi predmet po predmet da ga dječak fiksira, a zatim mu dati da izabere koji želi pogledom (ili pružanjem ruke prema predmetu). Preferirani predmet nuditi prvi kako bi se prebacivanje pažnje vršilo češće, te za vježbu kratkoročnog pamćenja	Provoditi istu rutinu i kod kuće prilikom jela i igre.
SITUACIJSKO RAZUMIJEVANJE Predviđanje ishoda igre	Ruralizirane igre	Dolazak u centar - pozdravljanje Zeko sa switchem (uvijek slijedi isti slijed radnji, očekuje skok zeka) Gledanje u mjesto gdje se igračka pojavljuje nakon što je nestala (stavljena ispod stola) na drugom dijelu stola. Dolazak roditelja - pozdravljanje	
LEKSIČKO RAZUMIJEVANJE Razumijevanje često ponavljanih riječi	Ciljano ponavljanje ključnih riječi, govor u kratkim, jednočlanim iskazima kako bi se riječ usvojila	Imenovanje igrački tijekom aktivnosti: Zeko, Pepa pig, posudice, lav u posudice, medo...	Priprema fotografija o dječakovim svakodnevnim aktivnostima (majka) ili događajima (npr. izlet)

Prilog 6. Tablica praćenja

KOMUNIKACIJSKE FUNKCIJE	KOMUNIKACIJSKA SREDSTVA								
	POGLED	GESTA	SLIKA (TABLET)	SWITCH	VOKALI ZACIJA	SLOGOVNE KOMB.	RIJEČ	NEPOŽ. PON. (nema odg)	POKRET
USMJERAVANJE POZORNOSTI									
TRAŽENJE PREDMETA									
TRAŽENJE PONAVLJANJA									
ODBIJANJE									
POZDRAVLJANJE NA ODLASKU									
IMENOVANJE									
KOMENTIRANJE									
PREDVIĐANJE									
ZAPOČINJANJE INTERAKCIJE									
INTERAKCIJSKE RAZMJENE									
IZRAŽAVANJE NEOVISNOSTI									
IZRAŽAVANJE OSJEĆAJA									
ZANIMANJE ZA INTERAKCIJU									
RAZUMIJEVANJE GESTE POKAZIVANJA									

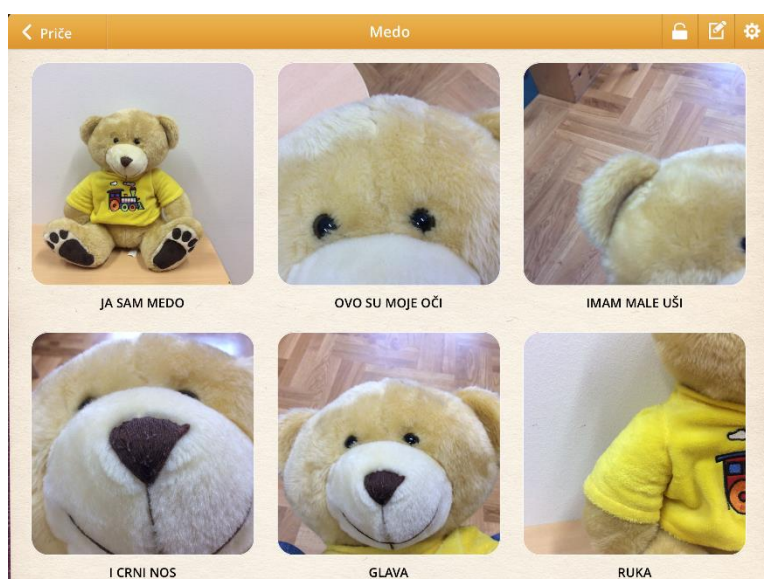
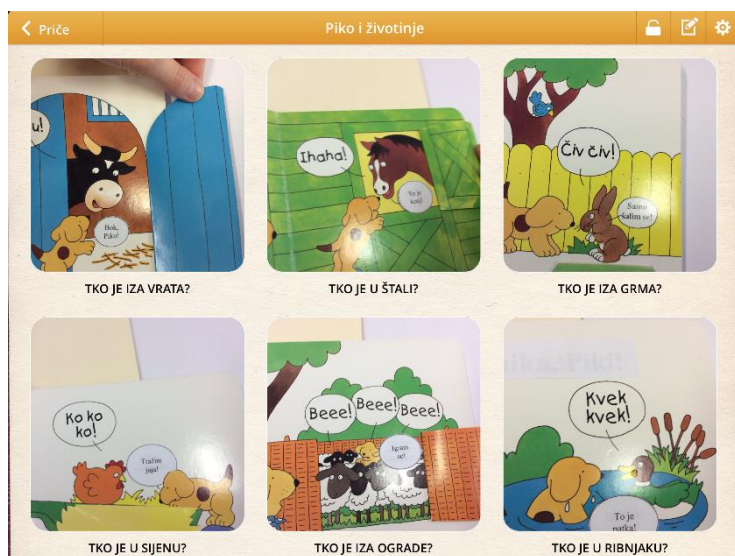
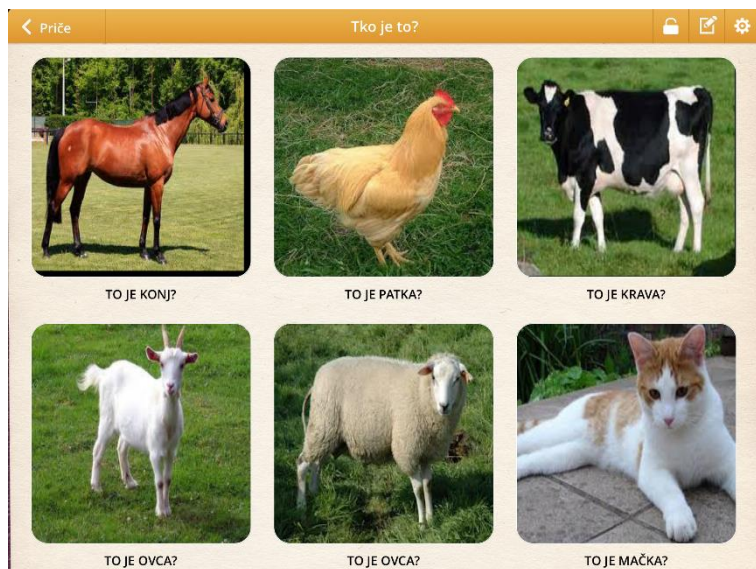
UPORABA SKLOPKE:

IGRA:

VEZA UZROK-POS LJEDICA:

STALNOST OBJEKTA:

Prilog 7. Primjeri zadataka korištenih za leksičko imenovanje



Prilog 8. Prilagodbe okruženja (kod kuće) i majčin rad s dječakom

