Przetłumaczone: angielski - polski - www.onlinedoctranslator.com

CRI DU CHAT ZESPÓŁ ASPEKTY TECHNICZNE I EDUKACYJNE WYTYCZNE

Edytowane przez Serenę Nardi

ABC

"***Syndrom cri du chat – aspekty techniczne i wskazówki edukacyjne***". To pierwsze wydanie przetłumaczone z języka włoskiego na angielski - 2014
Jest to projekt ABC Associazione Bambini Cri du chat (włoska grupa wsparcia Cri du chat - www.criduchat.it)

Tłumaczenie zredagowane przez Georgianę Ward-Booth z „***La sindrome del cri du chat - Aspetti caratteristici e linee guida edukacyjne***" - Pierwsze wydanie w języku włoskim w 2009 roku.

Projekt publikacji: Daniele Cavari

© Wszelkie prawa do tej publikacji są zastrzeżone; powielanie tekstów i obrazów jest dozwolone wyłącznie do celów badawczych non-profit, po uprzednim zgłoszeniu do Biura ABC i za zgodą autora.

Niniejsza publikacja powstała we współpracy z Fondazione Monte dei Paschi di Siena, która od kilku lat śledzi i wspiera Stowarzyszenie w swoich projektach badawczych. To im oddajemy całą naszą wdzięczność.

FONDAZIONE MONTE DEI PASCHI DI SIENA

Angielskie tłumaczenie tej publikacji zostało zrealizowane przy udziale firmy Autostrade per l'Italia spa, która wsparła projekt „ABC Cri du Chat Database" w zakresie udostępniania informacji i wskazówek dotyczących zespołu Cri du Chat. To im oddajemy całą naszą wdzięczność.

autostrade per l'italia

„Come andò che Maestro Ciliegia, falegname, trovò un pezzo di legno che piangeva e rideva come un bambino”.

„Jak to się stało, że Mistrz Wiśnia, Cieśla, znalazł kawałek drewna, który płakał i śmiał się jak dziecko”.

Z ‘***Przygody Pinokia”***

autor: Carlo Collodi

Dr Serena Nardi

Ukończył w 2001 roku terapię logopedyczną w Szkole Medycyny i Chirurgii Uniwersytetu we Florencji. Pracowała we Florencji w Klinice Neurologicznej Szpitala Careggi, a następnie w Szpitalu Dziecięcym Meyera.

Następnie zaangażowała się w ABC, ściśle współpracując z dziećmi dotkniętymi tym zespołem, koordynując projekty edukacyjne, terapeutyczne i szkolne w całym kraju.

W 2006 roku uzyskała tytuł Doradcy – Facylitatora w relacji pomoc.

Serena Nardi wzięła udział w licznych szkoleniach pogłębiających zagadnienia związane z wiekiem rozwojowym.

Obecnie prowadzi wykłady i szkolenia oraz mieszka i pracuje w Bolonii.

T jego praca jest dedykowana wszystkim tym, którzy borykają się z tą rzadką chorobą, zespołem Cri du Chat (SCDC), i potrzebują dowiedzieć się o niej trochę więcej.

Książka jest wynikiem doświadczenia rozpoczętego kilka lat temu, którego głównym celem było wyszkolenie terapeuty w zespole naukowym stowarzyszenia. Terapeuta, który po raz pierwszy specjalizowałby się w tej rzadkiej chorobie genetycznej.

Następnie drugim celem było konkretne rozpoczęcie pracy terapeuty w terenie. Długa seria wizyt domowych w rezydencjach rodzin z dziećmi z Cri du Chat rozpoczęła się w celu pomocy rodzicom, różnym profesjonalistom zaangażowanym w edukację dzieci i nauczycielom. Projekt był również w stanie zainicjować zbieranie danych na temat rozwoju intelektualnego, motorycznego, językowego, a zwłaszcza behawioralnego dzieci z Cri du Chat.

Terapeuta prowadząca pierwszą i drugą fazę tego trudnego projektu była dr Serena Nardi, która została przeszkolona z niezbędną pomocą dr Marileny Pedrinazzi, dr Luisy Maddalena Medolago Albani, dr Luigi Sangalli i pod nadzorem prof. Paoli Cerrutiego Mainardiego. Efekt tej pracy, która trwała trzy lata, został podsumowany w niniejszej publikacji w formie „podręcznika" zawierającego ważne spostrzeżenia na temat zespołu oraz przydatne informacje dla nas rodziców i osób pracujących z naszymi dziećmi. Te dane, zawsze związane z metodami naukowymi, stanowią podstawę przyszłych aktualizacji i ulepszeń w miarę postępu badań.

Wkład wszystkich członków Komitetu Naukowego ABC w ten projekt od momentu jego uruchomienia był bezsprzecznie ogromny i wszyscy zasługują na naszą większą wdzięczność. Ci, którzy bezpośrednio doświadczyli obecności terapeuty w swoich domach, doskonale zdają sobie sprawę z użyteczności tego projektu i będą teraz mogli lepiej zrozumieć niektóre fragmenty, czytając ten prosty tom. Nowi rodzice mogą zamiast tego cieszyć się doświadczeniem, z jakim spotkali się inni w przeszłości i zacząć chodzić z jedną nogą.

Serdeczne podziękowania kierujemy do Fondazione Monte dei Paschi di Siena, która wspiera nas w naszych projektach i umożliwiła powstanie tej publikacji. Co więcej, ogromne podziękowania należą się wszystkim władzom lokalnym, na których terytoriach mieszka niektórzy z naszych pacjentów Cri du Chat, którzy uwierzyli i zainwestowali w naszą pracę, także przekazując datki. Szczególne podziękowania należą się różnym administracjom miasta San Casciano w Val di Pesa, które od 1995 roku zawsze były w czołówce we wspieraniu projektów ABC zarówno pod względem ekonomicznym, jak i moralnym.

Na koniec chciałbym podziękować wszystkim rodzinom, które, poruszone tym samym pragnieniem i potrzebą dowiedzenia się więcej o swoich dzieciach, ofiarowały tak wiele swoich osobistych doświadczeń, aby ukończyć ten podręcznik.

Do nich kieruje się również wielka zachęta do dalszej pracy z dziećmi, aby w jak największym stopniu zneutralizować szkody wyrządzone przez tę rzadką chorobę.

Maurę Masini,
Matka Tymoteusza
Prezes ABC Associazione Bambini Cri du Chat

The**ABC Associazione Bambini Cri du Chat**wsparcia osób z zespołem Cri du Chat i ich rodzin, to włoska grupa wsparcia Cri du Chat. ABC to organizacja non-profit założona w październiku 1995 roku dzięki zaangażowaniu niektórych rodziców. Stowarzyszenie ma na celu rozpowszechnianie informacji wśród rodzin z dziećmi dotkniętymi zespołem Cri du Chat w celu zapewnienia odpowiedniej aktualizacji nowej wiedzy naukowej i terapeutycznej oraz odkryć, a tym samym zakończenia ich poczucia izolacji. Ponadto celem stowarzyszenia jest podnoszenie świadomości na temat istnienia syndromu i związanych z nim problemów. W szczególności ABC jest zaangażowana w podnoszenie świadomości lekarzy, pediatrów, organizacji zdrowotnych i instytucji edukacyjnych, poprawiając w ten sposób opiekę nad chorymi dziećmi. Równie ważne są prace zmierzające do korelacji danych związanych z monitorowaniem wzrostu i ewolucji osób dotkniętych SCDC -Syndromem The Cri du Chat-. W tym zakresie ABC od kilku lat oferuje stypendium w zakresie badań genetyczno-klinicznych, a także współpracuje przy innych projektach badawczych z Telethon Italia. Ponadto stowarzyszenie nawiązało współpracę w zakresie badań i rozwoju terapii z Orphanetem oraz innymi instytucjami i stowarzyszeniami.

Zarząd ABC 2014

Rada Zarządzająca:
Maurę Masini,***prezydent***-Manuela Barbini Sfondrini,***wiceprezydent***. Członkowie:Dr Andrea Guala - Giuseppe Galeone - Silvano Borin - Giovanni Boin - Sandra Giani - Luciano Bencini - Massimiliano Pescini - Matteo di Peco,***skarbnik***.

Komitet Naukowy:
dr Andrea Guala,***prezydent*** -prof. Paola Cerruti Mainardi,***honorowy prezydent***- Dr Carlo Cappelletti - Dr Franca Dagna Bricarelli - Dr Maria Elena Liverani - Dr Luisa Maddalena Medolago - Dr Marilena Pedrinazzi - Dr Mauro Pierluigi - Dr Luigi Angelo Sangalli - Dr Fabio Tognon.

Łączność
Główne biuro:Via Machiavelli 56 - 50026 - San Casciano in Val di Pesa (Florencja) Włochy ***E-mail:*** abc@criduchat.it ***Strona internetowa:***www.criduchat.it

INDEKS

ASPEKTY GENETYCZNE 1
KARMIENIA W ASPEKTACH SOMATYCZNYCH I 3
MEDYCZNYCH 4
Trudności ze snem 6
ROZWÓJ PODSTAWOWYCH AUTONOMII OSOBISTYCH 7
PSYCHOMOTOR I ROZWÓJ JĘZYKA HIPERAKTYWNOŚĆ I BRAK 8
UWAGI 9
ASPEKTY SENSORYCZNE 10
FUNKCJE RUCHU UST A PROBLEMY STOMATOLOGICZNE/HORTODONTYCZNE 13
UMIEJĘTNOŚCI RĘCZNE 14
NAUKA SCHOLASTYCZNA 15

EDUKACJA W RODZINIE I PROJEKT REHABILITACYJNY

ZARZĄDZANIE ZACHOWANIEM 16
OGÓLNE WSKAZÓWKI DLA RODZICÓW 1. 17
Edukacja 17
2. Tworzenie sprzyjającego otoczenia 20
3. Zachęcanie do autonomii 21
4. Poszukiwanie i uczestnictwo w programach rehabilitacyjnych 22
5. Zapobieganie i leczenie WYTYCZNE 22
DOTYCZĄCE PIELĘGNACJI 23
DOJAZD DO SZKOŁY, ZASADY I PROCEDURY WYTYCZNE DLA PROJEKTU 24
REHABILITACYJNEGO 26

OCENA ZMIAN I ROZWOJÓW WYWOŁYWANYCH PRZEZ TERAPIE NA PRÓBIE 30 WŁOSKICH DZIECI I MŁODZIEŻY DOTYCZĄCYCH ZESPOŁU CRI DU CHAT: GŁÓWNE CZYNNIKI

METODA 28
WYNIKI PIERWSZEJ OCENY 29
PIERWSZA OCENA: KILKA UWAG WYNIKI DRUGIEJ 30
EWALUACJI 33
INTERPRETACJA DANYCH 36
ZAŁĄCZNIK 1 -***Kilka przydatnych porad*** 39
ZAŁĄCZNIK 2 -***Opis przypadku*** 41
BIBLIOGRAFIA 46

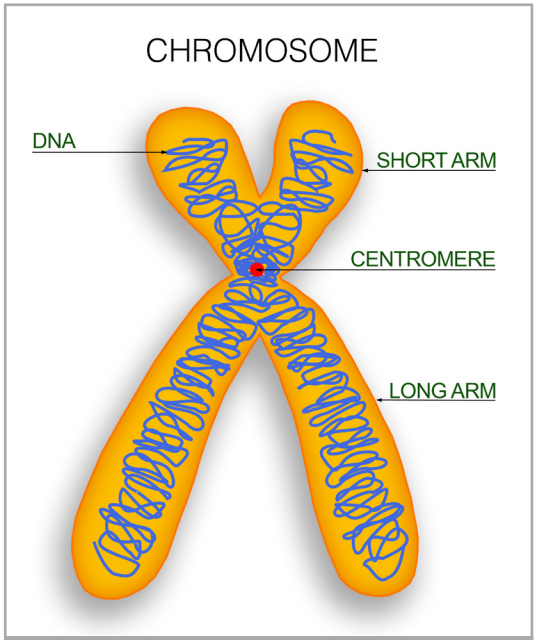
ASPEKTY GENETYCZNE

Zespół Cri du Chat to rzadki zespół genetyczny odkryty i zdefiniowany w 1963 roku przez francuskiego genetyka Lejeune'a. Zespół jest spowodowany delecją (utratą fragmentu) krótkiego ramienia jednego z dwóch chromosomów numer 5 (5p). ***(patrz rys.1)***

W większości przypadków delecja jest spowodowana mutacją de novo, dlatego wynik kariotypu rodziców jest prawidłowy. W 10-15% przypadków kariotyp rodzica może nosić anomalię chromosomową, często translokację zrównoważoną, która nie powoduje żadnych objawów u rodzica, ale może spowodować delecję u dziecka. W rzadkich przypadkach delecja pochodzi z innych aberracji chromosomowych, takich jak mozaika lub odwrócony chromosom pierścieniowy. Analiza cytogenetyczna i molekularna potwierdza obecność obszarów krytycznych w krótkim ramieniu chromosomu 5, których utrata odpowiadałaby za patologię typową dla zespołu***(patrz rys.2)***. Nasilenie następstw zespołu jest zmienne i częściowo skorelowane ze stopniem utraty materiału genetycznego. Do tej pory zidentyfikowano trzy geny, z których dwa, semaforyna i δ-katenina, wydają się być zaangażowane w rozwój neurologiczny, a trzeci, hTERT, który może przyczyniać się do zmian fenotypowych [por. 27.28].

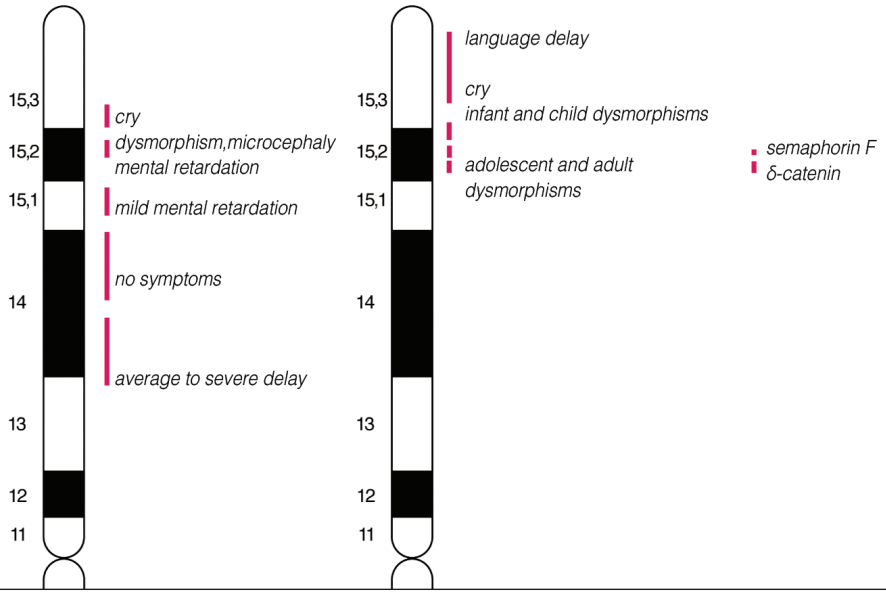
Konsekwencje utraty materiału genetycznego obejmują: zmiany somatyczne, problemy zdrowotne, problemy neurologiczne, opóźnienie wzrostu oraz rozwoju psychomotorycznego i językowego, z dużymi różnicami w zależności od dziecka.

Delecja może być „końcowa" – z punktem zerwania, który determinuje utratę fragmentu chromosomu***(patrz rysunek 3)***; "śródmiąższowy" – w tym scenariuszu utrata następuje w środkowej części ramienia chromosomu, a punkty przerwania są dwa (patrz Rysunek 4). Również w mniejszej liczbie przypadków może wystąpić translokacja. Translokacja polega na przeniesieniu materiału między dwa lub więcej różnych chromosomów. Translokacje zrównoważone są rodzajem „równej wymiany" fragmentów między różnymi chromosomami, która nie powoduje utraty materiału genetycznego i nie powoduje nieprawidłowości klinicznych. W niezrównoważonych translokacjach jeden lub więcej chromosomów doznało utraty materiału genetycznego, podczas gdy inne zyskały jego nadwyżkę. Ten ostatni rodzaj translokacji może wystąpić, ponieważ kariotyp jednego z rodziców zawiera już translokację zrównoważoną. W takich sytuacjach stan kliniczny jest zwykle cięższy, a aspekty kliniczne i cechy somatyczne mogą różnić się od tych charakteryzujących zespół Cri du Chat. [por. 3,6,17,18]



Rysunek 1

5P MOLECULAR AND PHENOTYPIC MAP



Research carried out by

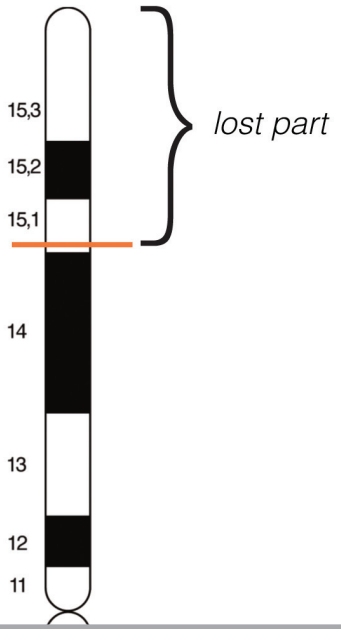
Overhauser et al., 1994
Gersh et al., 1995

Church et al., 1995, 1997

Simmons et al., 1998
Medina et al., 2000

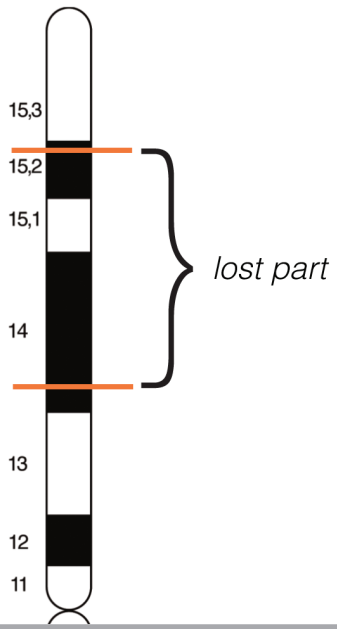
Rysunek 2

TERMINAL DELETION



Rysunek 3

INTERSTITIAL DELETION



Rysunek 4

Ryzyko ujawnienia się zespołu u drugiego dziecka jest znikome w przypadku mutacji de novo, natomiast prawdopodobieństwo wzrasta do 9-19% w przypadku translokacji już istniejącej w jednym kariotypie rodziców. Poradnictwo genetyczne jest niezbędnym narzędziem do uzyskania wszelkich niezbędnych informacji.

Jednak poza genetyką zdrowe środowisko wczesnej stymulacji poprzez terapię celowaną może znacząco modyfikować ewolucję rozwoju psychomotorycznego.

ASPEKTY SOMATYCZNE I MEDYCZNE

CECHY CHARAKTERYSTYCZNE PRZY URODZIE

Następujące cechy fizyczne są obecne u noworodków z zespołem Cri du Chat (SCDC), które umożliwiają, poprzez obserwację kliniczną przez personel medyczny, wczesną identyfikację zespołu (co musi zostać potwierdzone badaniami laboratoryjnymi).

Najczęstszymi cechami prezentowanymi u dzieci z SCDC są [por. 1]:

• Typowy „miaucz ący płacz kotka" (z powodu nieprawidłowości krtani: nagłośnia mniejsza lub w kształcie rombu, wiotka lub hipotoniczna, które określają ostrzejszy ton głosu)
• Niska waga, obniżony wzrost i małogłowie (obwód głowy poniżej
• norma), potencjalne opóźnienie wzrostu prenatalnego
• Okrągła twarz z pełnymi policzkami
• Powiększony korzeń nosa
• Nisko osadzone uszy
• Hiperteloryzm, epicanthus, skośne bruzdy powiekowe, zez
• Mikroretrognathia (mała szczęka)
• Opuszczone usta
• anomalie dermatoglificzne, pojedyncze zmarszczki dłoniowe
• Hipotonia

Rzadziej można zaobserwować te cechy:

• Problemy z oddychaniem (sinica, asfiksja) występują głównie w pierwszym miesiącu życia.
• Problemy z karmieniem z powodu trudności w połykaniu i ssaniu. Problemy te są zwykle rozwiązywane przez oddziały neonatologiczne, a czasami przez Oddziały Intensywnej Terapii Noworodków (NICU).
• We wczesnych latach życia dość częste infekcje dróg oddechowych. Z tego powodu wejście do żłobka nie zawsze może być wskazane
• wady rozwojowe (zwłaszcza nerkowe i sercowe) i mniej poważne wady rozwojowe, takie jak syndaktylia, przepukliny pachwinowe, dysplazja rozwojowa stawu biodrowego (DDH),
• tailpes equinovarus (TEV), spodziectwo, wnętrostwo (niezstąpione jądra). W każdym przypadku personel medyczny udzieli informacji dotyczących interwencji terapeutycznych lub specyficznych dla wykonywanych badań przesiewowych.

EWOLUCJA CHARAKTERYSTYCZNYCH CECHY W PÓŹNYCH LATACH

Cechy fizyczne zmieniają się wraz z upływem lat, a u starszych dzieci często obserwuje się:

• Wąska i wydłużona twarz
• Tłumienie hiperteloryzmu i epikantu
• Częsty zez rozbieżny
• Wydatne łuki nadoczodołowe
• Podniebienie ostrołukowe (podniebienie wysokie i wąskie) oraz wady zgryzu (zgryz otwarty)
• Hipoplazja żuchwy (mała szczęka)
• Krótkie kości śródręcza i śródstopia
• Wzrost i waga na ogół niższe niż normalnie
• Wytłumienie typowego krzyku z zachowaniem ostrego tonu głosu (krtań pozostaje mniejsza)
• Przedwczesne siwienie
• Hipertonia, która zastępuje hipotonię obecną przy urodzeniu
• chód spastyczny
• Bardziej wyraźna małogłowie
• Opóźnienie w rozwoju psychomotorycznym (nabywanie samodzielnego chodzenia, języka itp.).

Może również wystąpić:

• Krótkowzroczność, zaćma i problemy z nerwem wzrokowym
• Płaskostopie i skolioza
• Bardzo rzadko drgawki.

Wzrost (masa, wzrost i obwód czaszki) dziecka z SCDC wydaje się być zmniejszony w porównaniu z normalnymi standardami. W międzynarodowym badaniu opracowano specjalnie krzywe wzrostu dla dzieci dotkniętych zespołem Cri Du Chat (dostępne online pod adresem ***www.criduchat.it*** lub na książeczce wydanej przez ABC, ***Syndrom Cri du Chat,*** 2002 [por. 1]). Zaleca się porównywanie wzrostu dziecka z CDCS z tymi specyficznymi krzywymi wzrostu, a nie z tymi odnoszącymi się do populacji ogólnej (ponieważ te dwie tendencje są różne i dlatego trudne do porównania).

KARMIENIE

Trudności w karmieniu są często zgłaszane, zwłaszcza we wczesnych latach życia. Przy urodzeniu ssanie może być słabe i nieefektywne; dlatego karmienie piersią może być trudne. W przypadkach, gdy dziecko nie jest w stanie jeść wystarczająco dużo, można zastosować sondę żołądkową lub nosowo-żołądkową, aby tymczasowo wspomóc wzrost. Ponadto w tej pierwszej fazie życia przydatne może być, z pomocą logopedy lub fizjoterapeuty: określenie najbardziej odpowiednich smoczków (zarówno do ssania butelkowego, jak i nieodżywczego – czyli smoczka), znaleźć najlepsze pozycje ułatwiające karmienie i zapewnić pierwotną stymulację ustno-twarzową, aby ułatwić ssanie i połykanie.

Następnie mogą wystąpić trudności w koordynacji oddychania i połykania.

kundel. Często objawiają się one kaszlem i dyskomfortem podczas jedzenia i zwykle występują w 5. i 6. miesiącu życia. Po raz kolejny logopeda lub fizjoterapeuta może być cenną pomocą w przypadku, gdy takie trudności są wyraźne i częste. Ogólnie rzecz biorąc, przed rozpoczęciem karmienia dziecka przydatne może być sprawdzenie, czy drogi oddechowe są wolne i ewentualnie wyczyszczenie śluzu z nosa.

Szczególną uwagę należy zwrócić na konsystencję żywności. Na ogół do 6. miesiąca życia dziecko przyjmuje wyłącznie płyn (mleko), a następnie około 6. miesiąca życia wprowadza się pierwsze pokarmy homogenizowane i półpłynne. Następnie stopniowo: koktajle, grubo zmiksowane jedzenie i posiekane jedzenie są w końcu wprowadzane do diety dziecka, zwykle około 10-12 miesiąca, podobnie jak miękkie pokarmy pokrojone na małe kawałki (które łatwo rozpuszczają się w ustach dziecka). Za radą pediatry kroki te można uznać za podobne u dziecka dotkniętego CDCS, chociaż każdy przypadek należy ocenić

indywidualnie. Warto też wprowadzić używanie odpowiedniej szklanki już po 12. miesiącu życia, tak aby stopniowo zmniejszać zużycie butelki (co należy całkowicie odstawić w ciągu 18-24 miesięcy). Ponownie logopeda może pomóc w ocenie kompetencji dziecka i wesprzeć rodziców podczas zmiany narzędzi, konsystencji jedzenia i strategii.

Jest to szczególnie ważne z dwóch powodów. Po pierwsze, na poziomie ustnym i motorycznym, dzieci z SCDC mogą wykazywać pewne utrudnienia (patrz Cechy złotej motoryki, problemy ortodontyczne i dentystyczne) z trudnościami w żuciu i radzeniu sobie z „trudniejszym" pokarmem. Wynikająca z tego postawa ochronna rodziców polega na kontynuowaniu karmienia dziecka miękkimi pokarmami przez zbyt długi czas, znacznie w ciągu pierwszego roku życia. Niestety, pozbawiając możliwości ćwiczenia mięśni ustno-twarzowych do bardziej wymagających zadań, nie ułatwia to rozwoju funkcji jamy ustnej dziecka. Po drugie, na poziomie sensorycznym dzieci z SCDC mogą być bardziej wrażliwe na zmysły ustne, dotykowe i węchowo-smakowe. Może się więc zdarzyć, że dziecko przyzwyczai się do niektórych rodzajów jedzenia dla niemowląt (o określonym smaku, zapachu, kolor i faktura) odrzucając inne propozycje. Zamiast tego ważne jest stopniowe dostarczanie dziecku różnych bodźców w celu ułatwienia rozwoju i doskonalenia jego zdolności sensorycznych. Zaleca się zatem dokonywanie niewielkich zmian w konsystencji, smaku lub temperaturze pokarmu, dopóki dziecko go nie zaakceptuje. Sugerujemy również, aby nie mieszać wielu smaków w jednym posiłku, ale podzielić je na więcej posiłków [por. 15].

Co więcej, pozwól dziecku jeść samotnie własnymi rękami bardzo wcześnie, zwłaszcza gdy do jego diety wprowadzane są miękkie, ale stałe pokarmy. Dodatkowo w ten sposób daje dziecku wielokrotną i motywującą możliwość osiągnięcia znacznej samodzielności oraz ćwiczenia zdolności manualnych i wizualnych. Są to bardzo ważne umiejętności, które mogą być niezwykle trudne do zdobycia w późniejszej pracy i terapii, która zwykle jest mniej motywująca, a przez to skuteczna. Sztućce można wprowadzić później, bez pośpiechu: dla dziecka dotkniętego SCDC kontrolowanie narzędzia jest trudniejsze niż kontrolowanie własnej ręki i ruch, który musi wykonać, aby podnieść łyżkę lub

widelec jest mniej wymagający, a więc mniej stymulujący niż ten zrobiony rękami [por. 1].

Dieta i edukacja żywieniowa dziecka są zwykle postrzegane przez rodziców jako bardzo ważny aspekt, zwłaszcza we wczesnych latach życia. Rodzice dzieci dotkniętych SCDC mogą odczuwać zwiększony niepokój, ponieważ wzrost dziecka może być wolniejszy oraz z powodu trudności, jakie mogą pojawić się w procesie żywienia. W związku z tym podstawowe znaczenie ma wsparcie pediatry i logopedy w prowadzeniu rodziców w wyborze pokarmu oraz propozycje zachęcające do rozwoju umiejętności żywieniowych dziecka.

Trudności ze snem

Rodzice często zgłaszają trudności, jakie napotykają dzieci SCDC podczas snu. Możemy rozważyć dwie różne kwestie: pierwszą można zdefiniować jako trudność w samoregulacji cyklu snu i czuwania. Dotyczy głównie niemowląt i małych dzieci i objawia się trudnościami z zasypianiem i/lub częstymi nocami i wczesnymi porannymi wybudzeniami. Drugie, często wynik pierwszego, można określić jako zaburzenie zachowania związanego ze snem. Najczęściej występuje u starszych dzieci i młodzieży, gdy oprócz trudności w samoregulacji snu, występują również problemy behawioralne (np. zasypiają i śpią tylko w obecności rodzica).

Odnośnie pierwszego aspektu, należy pamiętać, że często noworodkom może być trudno zasnąć i że zazwyczaj uczą się tego robić i regulować to między trzecim a szóstym miesiącem życia. Postawa rodziców i niektóre małe strategie mogą pomóc dziecku zorganizować cykl snu i czuwania oraz ułatwić zasypianie [por. 14].

1.**Rytmy**: warto zawsze kłaść dziecko do łóżka o tej samej porze (między 20.30 a 21) i obudź ich rano o ustalonej godzinie (i nie pozwól mu-jej spać długo rano, bo on-ona prawie nie spała w nocy). Gdy rytm się ustabilizuje, dziecko samo obudzi się rano po wystarczająco przespanej nocy.

2.**Rutyny**: bardzo ważne są rytuały snu: kołysanka, pocałunek na dobranoc, podwijanie kołderek itp. Wszystkie te powtarzające się drobne czynności przyczyniają się do stworzenia atmosfery bezpieczeństwa, która uspokaja dziecko i sprawia, że czuje się ono chronione.

3.**Niech dziecko płacze**: radzimy rodzicom nie spieszyć się, aby uspokoić dziecko za każdym razem czas, by płakać, ale żeby dać im czas na nauczenie się samopocieszania. Dla niektórych rodziców może to być bolesne, w takim przypadku zalecamy stopniowe (ale stałe) zmniejszanie ich obecności. W pierwszym przypadku dziecko nauczy się spać w ciągu kilku dni, w drugim będzie to czas nieco dłuższy.

4.**Konstancja**: bardzo ważne jest, aby stale utrzymywać te same metody (nawet jeśli Twoje dziecko jest przeziębione!).

5.**Postawa i nastrój rodziców**: pamiętaj, że niemowlęta i dzieci są bardzo wrażliwy na stany emocjonalne i napięcie. jeśli rutynie przed snem towarzyszy

niepokój i napięcie ze strony rodzica, dziecko może mieć większe trudności z relaksacją i zasypianiem.

6.**Zajęcia podczas dnia**y: szczególnie przydatne są zajęcia na świeżym powietrzu.

Zaleca się, aby dziecko od początku spało w łóżeczku, chyba że zgłoszono jakieś szczególne problemy zdrowotne (być może użycie domofonu, niani elektronicznej lub podobnego sprzętu może zapewnić rodziców, że wszystko jest w porządku).

Drugi aspekt jest widoczny u większości dorosłych, którzy nie otrzymali edukacji śpiącej. W takich przypadkach głównym problemem jest uzależnienie ich od obecności rodzica, często matki. Dziecko zasypia tylko w łóżku rodziców zmuszając jedno z nich do spania gdzie indziej. Nie jest za późno, aby nauczyć dziecko spać samotnie, ale będzie to wymagało więcej czasu i wysiłku.

ROZWÓJ PODSTAWOWYCH AUTONOMII OSOBISTYCH

Podstawowe autonomie osobiste obejmują zdolność do samodzielnego jedzenia, samodzielnego spania, rozbierania się i ubierania się, kontrolę zwieraczy (w dzień iw nocy), umiejętność samodzielnego chodzenia do toalety.

Wiele dzieci SCDC z łatwością osiąga te podstawowe autonomie (prawdopodobnie wymagające niewielkiej pomocy ze strony dorosłych), jeśli są kształcone od najmłodszych lat. Bardziej prawdopodobne jest, że tych podstawowych autonomii brakuje u dorosłych Cri du Chat, którzy nie zostali wykształceni w tym zakresie, często z powodu braku konkretnych instrukcji i informacji udzielanych rodzicom przez lekarzy i rehabilitantów.

Rodzice są zachęcani do zwracania uwagi na te kwestie od pierwszych dni. W szczególności, jak wspomniano wcześniej, edukacja mająca na celu wyrobienie sobie samodzielnych nawyków spania w placówkach opiekuńczych powinna rozpocząć się niemal natychmiast (zob. pkt 4). Co więcej, od czasu wprowadzenia do diety dzieci pierwszych pokarmów stałych, możesz pomóc i ułatwić im samodzielne karmienie się rękoma (patrz punkt 3). W zależności od rozwoju dziecka, na ogół między 2 a 3 rokiem życia, można zacząć uczyć je ubierać i rozbierać, wprowadzając stopniowo coraz bardziej wymagające procedury. Na początek może to być po prostu poproszenie dziecka o ściągnięcie koszulki lub swetra po założeniu go przez rodzica na głowę i ramiona, lub o wsunięcie jednej ręki po drugiej w koszulkę itp., aż do momentu rozwój pełnej autonomii. Należy również pamiętać, że rozbieranie jest łatwiejsze niż ubieranie i że dziecko może potrzebować pomocy w wykonywaniu czynności wymagających motoryki małej. Na przykład wiązanie i odwiązywanie sznurków butów tenisowych może być zbyt trudne i wymagać interwencji osoby dorosłej, natomiast zapinanie lub odpinanie pasków z rzepami może być wykonane przez dziecko samodzielnie.

W zakresie kontroli zwieraczy może być przydatna porada doświadczonego rehabilitanta lub psychiatry dziecięcego. W szczególności można zaproponować, aby dziecko korzystało z toalety, gdy jest w stanie utrzymać pozycję siedzącą z wystarczającą równowagą, ale ewentualnie zanim nauczy się stać i chodzić samotnie. Może być przydatne, aby po posiłku dziecko siedziało na jedną lub dwie minuty w toalecie, aby ułatwić dziecku

związek między łazienką a wypróżnieniem (pełny żołądek determinuje odbicie opróżniania jelit). Następnie należy zawsze kłaść dziecko do toalety (z ewentualnymi korektami, aby siedzenie było wygodne) w regularnych odstępach około 30 minut, zostawiając je bez pieluch na cały dzień (taka praca lepiej nadaje się do wykonania w okresie wiosenno-letnim) . Zapoznanie się z toaletą i możliwością zdejmowania pieluszek jest zwykle uzyskiwane przy tego rodzaju pracach, mimo że czas może być różny w zależności od dziecka.

ROZWÓJ PSYCHOMOTORA I JĘZYKA

Rozwój psychomotoryczny dzieci z Cri du Chat jest poważnie opóźniony, chociaż ostatnie badania wskazują na bardziej pozytywne i optymistyczne wyniki niż w przeszłości [por. 19, 20]. W szczególności fundamentalne (lub kluczowe) są tryby edukacji i wychowania dziecka. Wczesne badania dotyczą dzieci mieszkających i wychowujących się w placówkach opiekuńczych, choć z opóźnieniem, kolejne opierały się na obserwacji dzieci wychowywanych we własnej rodzinie i wcześnie wprowadzonych do projektów terapeutycznych. Te ostatnie wykazały lepszy rozwój poznawczy i psychomotoryczny [por. 6, 8]. To już sugeruje, że powaga uszkodzeń genetycznych nie jest jedynym ważnym czynnikiem, a zamiast tego środowisko, w którym dorastają, odgrywa kluczową rolę w rozwoju dziecka.

W badaniu Mainardi i współpracy z 2001 roku [por. 6], po wprowadzeniu 80 dzieci Cri du Chat do skali Denver, okazało się, że 50% dzieci było w stanie samodzielnie wstać i utrzymać się na nogach w 21. miesiącu życia i było w stanie samodzielnie chodzić w wieku 3 lat (i 95% chodzić w ciągu ośmiu lat). Ponadto 50% dzieci w 9. miesiącu potrafiło chwytać przedmioty, aw wieku czterech lat samo jeść. 50% powiedziało również „mama i tata” w wieku trzech lat i potrafiło połączyć dwa słowa w wieku pięciu lat.

Z kilkoma wyjątkami dzieci z Cri du Chat będą chodzić samodzielnie, choć z opóźnieniem w nabywaniu tej kompetencji. Dlatego priorytetem interwencji fizjoterapeutycznej nie powinna być pionizacja (np. zastosowanie statyki) i osiągnięcie chodu, ale promocja dobrej organizacji ruchowej. Można to osiągnąć poprzez ćwiczenie ukierunkowanych ruchów: ślizganie się, raczkowanie i kroki postawy są przygotowaniem i podstawą do rozwoju umiejętności samodzielnego chodzenia w bardziej harmonijny sposób. W rzeczywistości główne trudności obserwuje się w dynamicznej koordynacji ruchów rąk i umiejętności motorycznych.

Jeśli chodzi o rozwój językowy, który jest szczególnie zagrożony u dzieci dotkniętych przez SCDC, można zaobserwować dwie linie rozbieżności z prawidłowym wskaźnikiem rozwoju [por. 12]. Pierwszym z nich jest różnica między wiekiem chronologicznym dziecka a przypuszczalnym wiekiem językowym. Różnica ta potęguje się wraz ze wzrostem wieku (np. wiek metrykalny dziecka to 6 lat, ale jego język może być podobny do dwulatka). Druga linia rozbieżności to ta między rozumieniem języka a językiem ekspresyjnym: w rzeczywistości, podczas gdy

rozumienie języka wydaje się ewoluować do około wieku językowego 10 lat, u większości dzieci zaobserwowano, że język ekspresyjny nie wykracza poza wiek 2,3 roku. Studium Söhnera i Mitchella, 1991 [por. 24] sugeruje korelację między opóźnieniem poznawczym i motorycznym a językiem ekspresyjnym.

Kolejna obserwacja, związana z umiejętnościami językowymi i komunikacyjnymi, którą należy wziąć pod uwagę. W niektórych przypadkach ekspresyjne umiejętności językowe są bardzo ograniczone, ale zauważa się dobre wykorzystanie umiejętności komunikacji niewerbalnej, takich jak używanie mimiki, gestów i sekwencji gestów. Sugeruje to możliwość wykorzystania innych kanałów komunikacji (w odniesieniu do zasad AAC – Wspomagającej Komunikacji Alternatywnej – lub CF – Ułatwionej Komunikacji –) w celu częściowego złagodzenia ograniczeń komunikacji werbalnej. W innych przypadkach zauważa się niewielkie lub żadne zastosowanie tych niewerbalnych sposobów komunikacji, obok braku komunikacji werbalnej. Obserwując te dzieci, które niekoniecznie mają największą utratę genów, podkreśla się obecność poważnych trudności sensorycznych oraz „słabego" i stereotypowego zachowania. Wpływają one po pierwsze na dostęp językowy i komunikacyjny (przede wszystkim świadomość faktu, że środowisko zewnętrzne może się komunikować), a po drugie na możliwość ekspresji (zrozumienie faktu bycia w stanie komunikować się ze środowiskiem zewnętrznym).

Aspekty te zostaną szerzej omówione w III części książki.

NADAKTYWNOŚĆ I BRAK UWAGI

Nadpobudliwość jest jedną z najważniejszych i częściej prezentowanych konsekwencji zespołu. Może się to objawiać w różnych trybach i natężeniu, a jest to szczególnie widoczne, gdy dziecko jest bardziej zmęczone, zestresowane lub szuka uwagi osoby dorosłej. Nadpobudliwość wyraża się niepokojem, drażliwością, impulsywnością i niemożnością czekania. Co więcej, dziecko może szybko zamienić jeden przedmiot czy zabawkę na inny, nawet nie bawiąc się nim ani nie używając go do swoich właściwych funkcji (np. nie używa ołówka do bazgrania, ale wkłada go do ust lub uderza nim o podłogę). Dziecko może też postrzegać przestrzeń tak, jakby nie miała granic i reguł (np. może biegać ulicą bez wyczucia zagrożenia lub poruszać się po domu rzucając na podłogę jakiekolwiek ozdoby,

Jednocześnie można zaobserwować niską uwagę i koncentrację dziecka, które może być niezwykle łatwo rozpraszane przez inne bodźce dźwiękowe i wizualne. Dlatego bardzo ważne jest stworzenie środowiska sprzyjającego unikaniu rozkojarzeń sensorycznych, tak aby dziecko mogło angażować się w bardziej ciągłą aktywność [por. 21].

Aby określić pewne punkty odniesienia w odniesieniu do oczekiwanego okresu uwagi, ważne jest, aby wziąć pod uwagę domniemany wiek umysłowy dziecka. W rzeczywistości, jeśli dziecko...

wiek umysłowy to 2 lata, będą w stanie skupić się na jednej czynności nie dłużej niż 3 lub 4 minuty. Dlatego ważne jest, aby proponowana aktywność, zarówno w środowisku rodzinnym, terapeutycznym, jak i szkolnym, trwała krótko i była powtarzana kilka razy w ciągu dnia w celu uczenia się przez dziecko [por. 11].

Dla dzieci wykazujących te trudności bardzo ważne staje się utrzymywanie regularnych rytmów w artykulacji codziennych czynności i odpowiedniego snu w nocy.

Fundamentalna jest również rola dorosłego w utrzymywaniu stanowczej i zdecydowanej postawy edukacyjnej, aby nauczyć dziecko zasad, którymi może kierować się w codziennym życiu. Ważne jest również, aby osoba dorosła nawiązała z dzieckiem kontakt wzrokowy i rozmawiała z nim w prostych zdaniach z towarzyszącą mimiką zgodną z przekazem słownym (jeśli celem jest obwinianie go, to nie należy się uśmiechać, ale mieć gniewną minę) . Poza tym rola osoby dorosłej nie może obejść się bez angażowania dziecka w doświadczenia ruchowe i zmysłowe, czynności i ćwiczenia, które uczą go i pokazują, jak kierować swoją energią w ukierunkowany i konkretnie skonceptualizowany sposób [por. 22].

ASPEKTY SENSORYCZNE

ZWIĄZEK MIĘDZY ASPEKTAMI SENSORYCZNYMI A CHARAKTERYSTYKAMI BEHAWIORALNYMI

Nadwrażliwość na dźwięki i obrazy jest jedną z głównych cech charakterystycznych zespołu Cri du Chat [por. 12, 13]. Te nadwrażliwości wynikają z niedoboru ośrodkowego układu nerwowego (OUN) na poziomie integracji i przetwarzania informacji czuciowych, dzięki czemu narządy zmysłów i urządzenie dekodujące są zwykle nieuszkodzone.

Nadwrażliwość na dźwięki polega z jednej strony na percepcji hałasu o bardzo niskiej częstotliwości oraz wszystkich tych dźwięków stanowiących tło dźwiękowe otoczenia (które zwykle odbierane są tylko wtedy, gdy stają się świadomym obiektem naszej uwagi). Z drugiej strony, hałasy o dużej intensywności są wzmacniane i stają się bardzo uciążliwe dla dziecka, zwłaszcza jeśli są nieprzewidywalne. Konsekwencją jest to, że dziecko będzie szczególnie przyciągane przez dźwięki ledwo dostrzegalne, zwykle bez znaczenia, i będzie wykazywało większe trudności w wyborze spośród wszystkich towarzyszących dźwięków, takich jak ludzki głos.

Aby uporać się z deficytami językowymi, konieczna jest zatem ocena tych aspektów i możliwości ich leczenia. Nadwrażliwość na dźwięki może występować z różnymi trybami i intensywnością. Dzieci mogą zwracać uwagę na zwykłe skrzypienie lub być niespokojne w środowiskach z głośnym hałasem w tle, a także być zdenerwowane i przestraszone głośnymi i nagłymi dźwiękami (np. syrena karetki, grzmot, motocykl itp.). . Bardzo często zdarza się również, że dziecko z nadwrażliwością na dźwięki podkręca głośność muzyki. Fakt ten często wprawia rodziców w osłupienie. Trzeba jednak wziąć pod uwagę, że muzyka ma rytm,

nie nagłym wybuchem, a więc zawiera bardzo cenną dla dziecka cechę: jest przewidywalny. Dzięki temu głośna muzyka może sprawiać dziecku ogromną przyjemność, nie tylko dlatego, że może być przyjemna, ale dlatego, że może zagłuszyć wszystkie inne dźwięki otoczenia, które są znacznie mniej przewidywalne.

Charakterystyczną cechą zespołu, choć odmienną w każdym przypadku, są zmiany w innych kanałach czuciowych. W następnej sekcji wymieniono główne objawy behawioralne przypisywane tym deficytom sensorycznym. Jeśli chodzi o wrażliwość dotykową, można zauważyć pewne zmiany: wrażliwość na ból jest zwykle zmniejszona, aby dziecko nie płakało, lub płacze tylko trochę, na przykład w przypadku upadku. Podobnym odczuciem może być dla nas, po znieczuleniu u dentysty, sposób, w jaki wyczuwasz usta, język itp.). W niektórych innych przypadkach, choć rzadziej, wrażliwość na ból jest bardziej wyraźna lub może być odczuwalna po pewnym czasie. Powierzchowna wrażliwość dotykowa jest zwykle bardziej uwydatniona. Na przykład wszystkie te powierzchowne i drobne kontakty, jak pieszczota lub grzebień do włosów, może skutkować bardzo dokuczliwym dla dziecka (aby zrozumieć to odczucie możemy pomyśleć o tym, o ile bardziej wrażliwa jest skóra po oparzeniu słonecznym). Paradoksalnie wtedy uderzenie w ramię może być odczuwane jako przyjemniejsze niż pieszczota. W innych przypadkach lub oprócz tych zmian, dziecko może wykazywać takie zachowania, jak drapanie, gryzienie i pocieranie skóry, często aż do rozdarcia skóry, jakby miało rodzaj ciągłego rozdrażnienia (pomyśl na przykład o uczucie na skórze wywołane przez ukąszenie owada).

Zmiany wrażliwości na smak i zapach zostały już wspomniane na stronie 4 w akapicie „Karmienie”.

BRAKI SENSORYCZNE I STEREOTYPOWE ZACHOWANIA

Zmiany sensoryczne można podzielić na:

• NADWRAŻLIWOŚĆ (nadmierna stymulacja): droga sensoryczna jest nadmiernie otwarta i dlatego stymulacja docierająca do mózgu jest nadmierna i kłopotliwa.
• HIPO-WRAŻLIWOŚĆ (podczas stymulacji): droga czuciowa nie jest wystarczająco otwarta i w konsekwencji stymulacja jest zbyt krótka i nie może dotrzeć do mózgu
• BIAŁY SZUM: droga sensoryczna, z powodu defektu, wytwarza niezależne bodźce sensoryczne, które nie odpowiadają temu, co dzieje się w świecie zewnętrznym. W związku z tym komunikat dochodzący z zewnątrz jest zmieniany lub w skrajnych przypadkach jest zagłuszany szumem tła systemu. W przypadku tego typu zmian przyczyna nie leży na poziomie obwodowym (np. narządy zmysłów zwykle nie mają zmian), ale leży w zaburzonym funkcjonowaniu OUN.

Stereotypowe zachowania dziecka są związane z tymi zmienionymi modalnościami sensorycznymi. [por.22]

Źródłem wielu stereotypów zachowań i typowych postaw są zmiany sensoryczne. „Hiper - zmiany” są charakterystyczne dla SCDC. Kanał sensoryczny jest zbyt otwarty, a OUN otrzymuje ogromną ilość informacji. Jednocześnie

KLASYFIKACJA STEREOTYPOWYCH ZACHOWAŃ I TYPOWYCH POSTAW W OPARCIU O RÓŻNE ZMIENIONE MODALNOŚCI SENSORYCZNE

(Wyciąg z: Luigi Sangalli, „***L'attività motoria compensativa***', Trentouno Edizioni, 2006)

Zmianom dotykowej percepcji sensorycznej odpowiadają następujące stereotypowe zachowania:

- chodzenie na palcach
- Zmniejszona wrażliwość na ból
- Zirytowane reakcje na pieszczoty lub pocałunki
- Ekstremalna wrażliwość na ból
- Obecność stałego bodźca (np. dziecko ciągle pociera się w miejscu, w którym uderzyło pół godziny wcześniej)
- Drżenie rąk i/lub klepanie w czoło, twarz lub bok twarzy.
- Uderzanie głową w twarde powierzchnie
- Tworzenie głębokich ran w skórze
- Bicie, bicie, gryzienie w celu zranienia się

Wizualne problemy sensoryczne odpowiadają następującym stereotypowym zachowaniom:

- Unikanie nawiązywania kontaktu wzrokowego
- Wpatrywanie się w swoje ręce, przedmioty lub inne szczegóły w otaczającym środowisku przez co najmniej pięć sekund
- Szybkie przesuwanie palców lub dłoni przed oczami przez kilka sekund lub dłużej
- Wpatrywanie się w rzeczy w powietrzu, które tylko oni widzą
- Przenoszenie przypadkowych obiektów w celu ich wirowania (np. talerze, kubki, szklanki itp.)
- Obracające się i wirujące kulki lub koła
- Układanie przedmiotów z niezwykłą precyzją
- Tworzenie drutów z ich śliną

Słuchowe problemy sensoryczne odpowiadają następującym stereotypowym zachowaniom:

- Emitowanie wysokich i/lub głośnych dźwięków lub wokalizacja samostymulacji
- Uderzanie się w głowę lub uszy
- Uderzanie przedmiotami w celu wytworzenia hałasu
- Odizolowanie się w muzyce i/lub słuchanie bardzo głośnej muzyki
- Zakrywanie uszu rękami

Problemy czucia przedsionkowego odpowiadają następującym stereotypowym zachowaniom:

- Przewracają się lub obracają w kółko
- Kołysanie się do przodu i do tyłu podczas siedzenia lub stania
- Przechodzenie z miejsca na miejsce szybkimi i/lub ruchami łapą
- Skakanie, gdy przemieszczają się z jednego miejsca do drugiego
- Przyjmowanie dziwnych pozycji, często do góry nogami, podczas siedzenia lub leżenia

Problemy sensoryczne węchu i smaku odpowiadają następującym stereotypowym zachowaniom:

- Spożywanie tylko niektórych określonych produktów i odmawianie spożywania innych, które zwykle jedzą wszyscy
- Spożywanie wszystkiego, co jest w zasięgu (odchody, brud, detergenty itp.)
- Lizanie niejadalnych przedmiotów (np. rąk, ubrań, podłóg itp.)
- Przedmioty pachnące (np. zabawki, ludzkie ręce, włosy itp.)
- Jedzenie z twarzą wygiętą w stronę talerza

system sensoryczny/uwagi nie jest w pełni sprawny. Konsekwencją jest to, że CNS jest zalewany informacjami, których nie jest w stanie zorganizować. Stwarza to u dziecka trudności w konstruowaniu modeli reprezentacji siebie i rzeczywistości zewnętrznej.

Obserwując to, co dziecko robi spontanicznie, można uwypuklić niektóre z tych zachowań, a tym samym wnioskować o prezentowanych nieprawidłowościach sensorycznych.

Ocena i leczenie zmian sensorycznych ma fundamentalne znaczenie i musi być koniecznie włączone do projektu edukacyjnego i rehabilitacyjnego dziecka.

Często, ale zawsze z dużymi różnicami w zależności od przypadku, rodzice i wychowawcy mogą napotkać problematyczne zachowania, z którymi trudno sobie poradzić. Niektóre z nich są powszechnie określane jako samookaleczenia lub autoagresywne (zachowania agresywne, które dziecko kieruje do siebie), inne są natomiast nazywane heteroagresywnymi (w obliczu innych). Należy pamiętać o związku deficytów czuciowych z zachowaniami auto/heteroagresywnymi [por. 9].

Na przykład dziewczyna cierpiąca na SCDC nauczyła się trzaskać głową za każdym razem, gdy jej zaprzeczono lub odmówiono jej czegoś. Strategia okazała się bardzo skuteczna, ponieważ wszyscy nagięli się do jej woli, obawiając się, że mogłaby zrobić sobie krzywdę. Ale ważne jest to, że nie robiła sobie krzywdy! Ta strategia nie miała dla niej żadnych kosztów, ponieważ zmniejszona percepcja bólu, typowa dla SCDC, nie pozwalała jej odczuwać bólu. Dlatego nie można tego uznać za samookaleczenie, a wręcz przeciwnie. W takim przypadku dorośli muszą zadbać o to, by nie znalazła się w sytuacji realnego zagrożenia, ale jednocześnie nie sprawiała jej przyjemności. Nie poddawanie się przed jej szantażem i ignorowanie jej zachowania tak dalece, jak to możliwe. Innym razem dziecko może wielokrotnie szczypać i drapać się w tym samym miejscu, samoczynne skaleczenia i rany skóry. Innym razem dziecko może uderzać się w uszy lub być bardzo głośne w swoich grach. To wszystko są zmysłowe autostymulacje i dorośli muszą zadać sobie pytanie, czego im brakuje lub czego jest za dużo dla tego dziecka, jeśli chodzi o postrzeganie zmysłowe, aby zrozumieć, co konkretnie można zrobić.

Obecność zachowań stereotypowych lub problematycznych jest wskaźnikiem nieprawidłowości sensorycznych, dlatego należy ją tak traktować.

FUNKCJE RUCHU UST A PROBLEMY STOMATOLOGICZNE / HORTODONTYCZNE

Oto główne zmiany motoryczne jamy ustnej, które można znaleźć u dzieci z SCDC:

• Język jest mniej zdolny do poruszania się
• Aktywność różnych mięśni twarzy i jamy ustnej nie jest dobrze wyartykułowana
• Korzeń języka jest krótki i przysadzisty
• Język wydaje się cienki i wąski (jak „papieros”), a czasem bardziej sztywny
• Mimiczna muskulatura twarzy (umożliwiająca małe ruchy)
• i wyrazu twarzy) jest hipotoniczny
• Mięśnie ust są dysharmonijne: dłuższa górna warga,

• krótszy dolny
• Problemy neurologiczne w koordynacji mięśni języka z tymi
• twarzy (deficyt ogólny)
• Ślinienie się z powodu zmienionej czułości i/lub błędów w sterowaniu silnikiem jamy ustnej

Strukturalnie obserwuje się:

• Podniebienie wąskie i głębokie (ostrołukowe)
• Problemy z ząbkowaniem i wady zgryzu (zgryz otwarty, zgryz głęboki itp.)
• Mała szczęka (dolna jedna trzecia twarzy jako całość wydaje się mniej rozwinięta niż górna część. Zwykle określa się to jako mikroretrognatia)

Biorąc pod uwagę tendencję do rozwoju tych zaburzeń, warto rozważyć kilka aspektów, które mogą ułatwić organizację funkcji jamy ustnej i zmniejszyć problemy z zębami [por.25]:

1. Szczególna troska w procesie karmienia:patrz s. 4 (konsystencja żywności / użycie butelek i smoczków)

2. Jedzenie:unikanie zbyt wielu słodkich potraw lub słodkich napojów

3. Higiena jamy ustnej:ważne jest, aby dbać o czystość jamy ustnej i zębów dziecka. Początkowo nie ma potrzeby używania pasty do zębów (która wytwarza dużo piany, którą trudno zmyć) ani szczoteczki do zębów. Wskazane jest, aby po prostu zwilżyć kawałek gazy, zawinąć go na małym palcu i przełożyć nim po dziąsłach, języku i podniebieniu, a gdy się pojawią, na zębach, przesuwając się od dziąsła do zęba. Szczoteczka może być wprowadzona później, około drugiego roku

4. Ogólne zdolności motoryczne:rozwój motoryki dużej poprzedza i ułatwia organizację motoryki małej (zarówno na poziomie ustnym, jak i manualnym). W szczególności czynności na brzuchu i ćwiczenia ślizgowe ułatwiają rozwój i organizację żucia, a następnie połykania

5. Motoryka ustna:specyficzne stymulacje ustne, takie jak masaż twarzy, można wprowadzić stosunkowo wcześnie zgodnie z zaleceniami logopedy (zresztą na początku preferowane są masaże ciała z wyłączeniem twarzy)

6. Regularne wizyty u dentystydo uzgodnienia z dentystą od pojawienia się pierwszych zębów.

UMIEJĘTNOŚCI MANUALNE

Zdolności motoryczne można podzielić na dwie główne kategorie: motorykę dużą i dobrą. Zrozumiałe jest również, w jaki sposób pierwszy będzie poprzedzał drugi. Wszystkie dzieci z Cri du Chat zwykle rozwijają dużą motorykę, chociaż czasy mogą być dłuższe. To, co pozostaje trudne, to kontrolowanie precyzyjnych ruchów, które wymagają bardzo wysokiego poziomu koordynacji sensorycznej i motorycznej (np. ruchy artykulacji wymowy lub ruchy pisania odręcznego). Podobnie jak w przypadku innych umiejętności, identyfikować i promować umiejętności manualne niezbędne do określenia ich wymagań wstępnych. Na przykład prostym i motywującym ćwiczeniem może być wielokrotne zmuszanie dziecka do jedzenia rękami.

NAUKI SZKOLNE

Generalnie nie zaleca się wprowadzania dziecka do placówki opiekuńczej, zarówno ze względu na występowanie częstych infekcji dróg oddechowych, jak i na ogólną niedojrzałość dziecka. Zazwyczaj jednak przyjęcie dziecka do przedszkola jest bardzo pozytywne, nawet jeśli może ono potrzebować dłuższego czasu na przystosowanie się do innego środowiska. Tym bardziej pozytywne doświadczenia pojawiają się, gdy dochodzi do interakcji między rodzicami, nauczycielami i zespołem rehabilitacyjnym. Często wsparcie psychiatrów dziecięcych i terapeutów jest przydatne do określenia celów edukacyjnych i określenia metod, które należy zastosować.

W drugiej części książki znajdzie się więcej szczegółów na temat promocji i metod nauczania szkolnego.

EDUKACJA W RODZINIE I TE REHABILITACJA PROJEKT

ZARZĄDZANIE ZACHOWANIEM

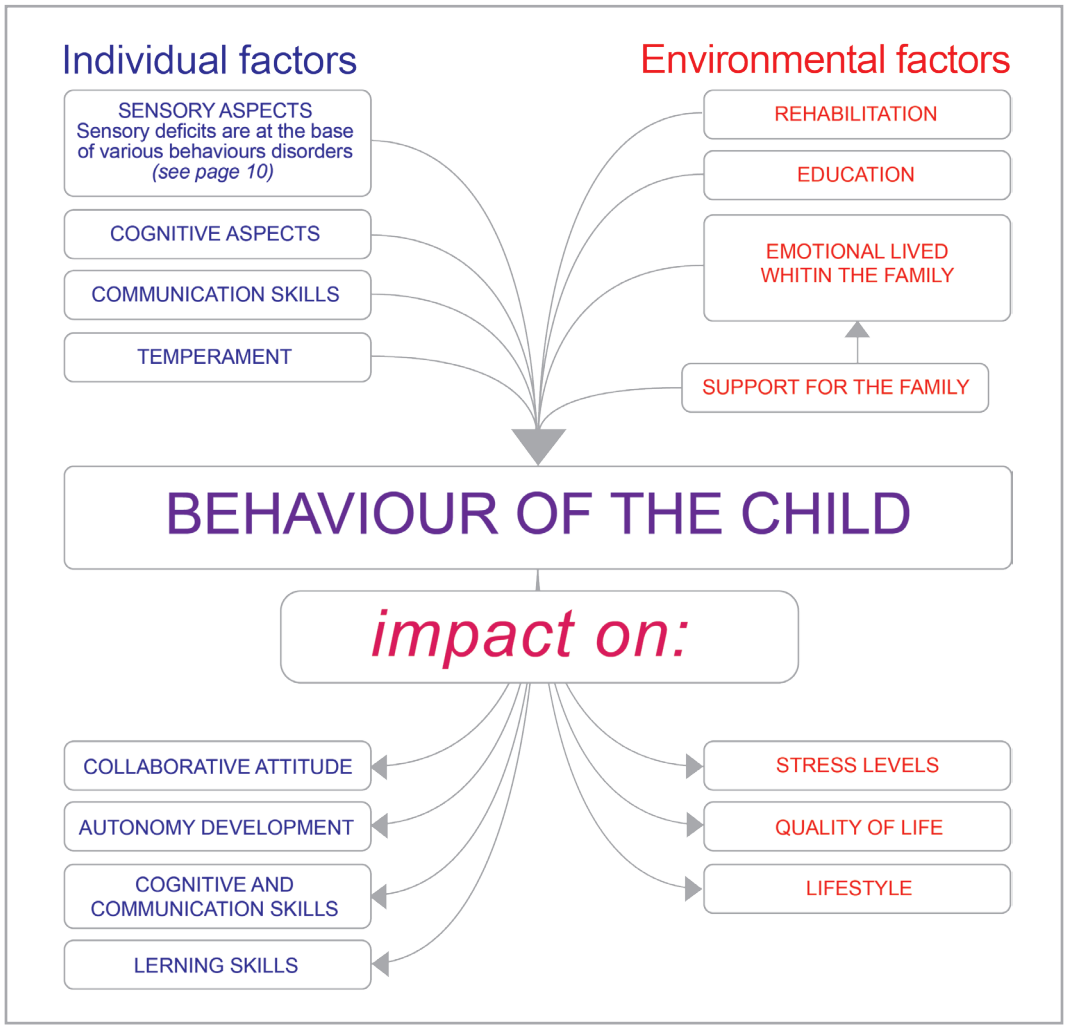
Obserwując szereg dzieci dotkniętych SCDC, zauważono, że jednym z głównych problemów rodziny jest zarządzanie zachowaniem dziecka. W rzeczywistości, nawet jeśli te dzieci są zazwyczaj towarzyskie i czułe, często ich zachowanie może stanowić problem dla rodziny, która może się zastanawiać, które podejście jest bardziej odpowiednie w określonych okolicznościach.

Zatem zachowanie jest kluczowym aspektem ewolucji dziecka z Cri du Chat. Konieczne są dwa kluczowe względy:

1) Zachowanie dziecka jest wypadkową wielu czynników

2) Zachowanie ma wpływ na ogólny rozwój dziecka i jego jakość życia rodzinnego

Z tego wynika, że występowanie zachowań problemowych, brak współpracy i zmniejszony rozwój podstawowej autonomii dziecka wpłynie i ograniczy jego zdolność uczenia się. Może to być spowodowane tym, że cała uwaga jest skupiona na



zaburzenie behawioralne, a to paradoksalnie może pogorszyć stan. Innym powodem może być to, że dziecko w rzeczywistości nie jest w stanie zaangażować się w wykonywanie jakiejkolwiek czynności i/lub jest mniej wyczulone na możliwości uczenia się naturalnie oferowane przez codzienne sytuacje.

W ten sposób do pierwotnego ograniczenia poznawczego spowodowanego zmianą genetyczną dodaje się ograniczenie poznawcze wynikające z relacji między jednostką a środowiskiem.

OGÓLNE WSKAZÓWKI DLA RODZICÓW

Poniżej znajdują się krótkie wskazówki. Dla lepszego zrozumienia pomocne jest przeczytanie pierwszej części książki.

1. Edukacja

Samo wychowanie dziecka na pewno nie jest łatwym zadaniem w życiu i na pewno tak jest

Świadczy o tym szeroka gama dostępnych książek i podręczników na ten temat. W rzeczywistości zadanie to może nastręczać nam szereg drobnych lub znaczących problemów organizacyjnych i praktycznych. Wychowanie dziecka oznacza dokonywanie wyborów za inną osobę, zmusza nas do ciągłego kwestionowania siebie i naszych przekonań. Co więcej, może kwestionować nasz osobisty sposób interpretowania świata, wymagając od nas zmiany perspektywy oraz spojrzenia i wysłuchania przed podjęciem działania.

Kształcenie dziecka z niepełnosprawnością wymaga większego wysiłku i wiąże się z bardziej wyartykułowanym doświadczeniem emocjonalnym. Ważne jest, aby zastanowić się nad tą trudnością, zaakceptować ją i konstruktywnie poradzić sobie z rzeczywistością. Może to oznaczać proszenie o pomoc lub szukanie „sojuszy". Na przykład rozmowa z innymi rodzicami dzieci ze specjalnymi potrzebami może pomóc ci poczuć się mniej odizolowanym i może dostarczyć przydatnych informacji i pomysłów. Poszukiwanie porady może również pomóc w skoncentrowaniu się na trudnościach, mobilizując nasze wewnętrzne zasoby. Wygospodarowanie przestrzeni osobistej i czasu wolnego może pomóc zregenerować siły i odzyskać energię. Ponadto aktywne uczestnictwo w programach edukacyjnych i rehabilitacyjnych może wzmocnić poczucie pewności siebie i pozytywnego nastawienia.

W edukacji dzieci z Cri du Chat doświadczenie podpowiada nam kilka przydatnych zasad:

ZASADY

Poszanowanie zasad to problematyczny aspekt, który zasługuje na szczególną uwagę. Dziecko, które notorycznie nie przestrzega reguł, albo dlatego, że nie rozumie ich znaczenia, albo celowo je łamie, by sprowokować dorosłego, często jest zdezorientowane i zdezorientowane. Dla dziecka z Cri du Chat niezgodność ta powoduje, że samo dziecko i rodzina znajdują się w stanie chaosu, który jest trudny do rozwiązania.

Zasady – krok po kroku

Nie ma potrzeby wypełniania życia dziecka negatywnymi wyrzutami i regułami. Zamiast tego często lepiej jest ustalić kilka, ale dobrze zdefiniowanych, wspólnych i nieodwołalnych reguł. Ostatecznie, kiedy zasada zostanie zinternalizowana przez dziecko, nie będzie potrzeby powtarzania jej z zewnątrz, ponieważ zostanie ona już zintegrowana z zachowaniem dziecka.

Zasady — wspólne

Kultową sytuacją jest sytuacja, w której matka mówi: „Nie przestawaj!" a babcia idzie dalej: „Ale biedny, niech robi, co chce!". Taka sytuacja może wywołać moment impasu, tak że matka nie wie już, co robić, a zachowaniem dziecka, które następuje, jest zwykle ignorowanie ustalonej przez matkę zasady. Dlatego ważne jest, aby nie lekceważyć sugestii matki. Jeśli babcia nie zgodziła się z regułą, nadal ważne jest, aby o tym porozmawiać i przedyskutować, ale innym razem. Ten problem jest również bardzo powszechny między dwojgiem rodziców, między rodzicami a dziadkami, a często między rodziną a osobami z zewnątrz. Matka nie może prosić wszystkich o podzielenie się jej przekonaniami i decyzjami, ale z pewnością w przypadkowym momencie może utrzymać i obronić swoją pozycję, a to będzie wystarczające do wyegzekwowania reguły.

Reguły - Stałe

Należy zachować zasadę, której należy się nauczyć, ważne jest, aby nie poddawać się, gdy dziecko jest zmęczone lub wyczerpane szantażami.

Zasady — Wyczyść

Wiele słów lub wyjaśnień nie jest wymaganych. Mówiąc „Nie!", „Stop!", „Dość!" Itd. ... może osiągnąć cel bardziej natychmiast, niż mówić: „Nie rób tego, ponieważ możesz zostać zraniony". Bardzo proste wyjaśnienia, zrozumiałe dla dziecka, mogą się przydać, ale później.

RYTUAŁY I RUTYNY

Przez rytuał rozumie się sekwencję czynności i czynności, które powtarzają się w czasie, aby towarzyszyć dziecku i go uspokajać. Np. rytuał przed snem: położyć dziecko do łóżka, zgasić światło, usiąść obok niego, śpiewać piosenkę lub opowiadać mu krótką historię, całować na dobranoc, a następnie wyjść z pokoju. Nawet małe czynności w domu można traktować jako dające dziecku pewną sekwencyjną rutynę, tak aby te czynności mogły być lepiej przyswajane i spontanicznie odtwarzane przez dziecko. Inny przykład: dziecko wraca do domu i pod opieką osoby dorosłej zdejmuje plecak, układa go w odpowiednim miejscu, zdejmuje kurtkę i wiesza, zdejmuje buty i wreszcie idzie do łazienki, aby umyć ręce .

RYTMY

Szczególnie przydatna może być próba uporządkowania dnia dziecka i utrzymywania regularnego tempa. W rzeczywistości regularny rytm pomaga dziecku bardziej zorientować się w czasie. Wymaga to od nich wiedzy, gdzie będą w określonym czasie i co może się wydarzyć później, zmniejszając w ten sposób ich poziom niepokoju. Na przykład, typowy dzień może być zorganizowany w następujący sposób: śniadanie - szkoła - obiad - ćwiczenia psychomotoryczne - szkoła - siłownia - wyjście z dziadkami - przekąska z dziadkami - dom z mamą i tatą itp... . Jeśli jest to ich typowy dzień, bardzo ważne jest, aby w kilku prostych słowach wyjaśnić dziecku, jakie zmiany mogą nastąpić, aby złagodzić niepokój dziecka przed niespodziewanym wydarzeniem.

EFEKTYWNA KOMUNIKACJA

Stosowność

Komunikacja składa się ze słów, mimiki, gestów, tonu głosu... a znaczna część komunikacji jest powierzona aspektom niewerbalnym. Jeśli matka robi wyrzuty swojemu dziecku, ale czuje się winna z tego powodu, jednocześnie stara się je uspokoić. Tak więc, gdy jej głos powie „Nie!", pobłażliwe spojrzenie i uśmiech, który się pojawi lub łagodny ton głosu powiedzą dziecku „Dalej!". Dziecko będzie wtedy dalej robić to, czego nie powinno robić i nauczy się, że słowo NIE oznacza TAK. Dlatego podstawowe znaczenie ma zachowanie zgodności między słowami a aspektami niewerbalnymi.

DZIAŁANIE Z PERSPEKTYWĄ

Ważne jest, aby pamiętać o dwóch rzeczach: po pierwsze, że dziecko przed tobą w końcu dorośnie, a po drugie, że jest mu o wiele trudniej zapomnieć o rzeczach, których się wcześniej nauczyło, niż łatwo jest mu nauczyć się nowych zasad . Mając to na uwadze, to, co jest społecznie akceptowanym zachowaniem w wieku trzech lat, może nie być takie w wieku piętnastu lat. Na przykład, jeśli dziecko w wieku trzech lat zostało nauczone witania się ze wszystkimi, przytulania i całowania, będzie to uznane za dopuszczalne, ale jeśli piętnastolatek nadal to robi, może to nie być już odpowiednie zachowanie . Dlatego lepiej jest nauczyć dziecko przytulania i całowania tylko członków rodziny i bliskich przyjaciół oraz machania i uśmiechania się do mniej znanych osób.

Pamiętajmy też, że niepełnosprawne dziecko czy nastolatek żyje w kontekście społecznym, który nie zawsze dopasowuje się do jego potrzeb, dlatego ogólne zasady uprzejmości, które dotyczą wszystkich dzieci, muszą obowiązywać także dla nich.

2. Tworzenie sprzyjającego otoczenia

Pierwsza część tej książki przedstawia różne obszary trudności, jakich może doświadczać dziecko z SCDC, dalej odnosimy się w szczególności do trudności sensorycznych. Z sensorycznego punktu widzenia środowisko, w którym żyje dziecko, może być zorganizowane i skonstruowane tak, aby było mniej denerwujące, a przez to bardziej relaksujące i ułatwiające.

Z SŁUCHOWEGO PUNKTU WIDZENIA

Ważne jest, aby upewnić się, że przynajmniej w pomieszczeniu, w którym dziecko spędza większość czasu, nie ma zbyt dużego hałasu w tle (np. buczenia, trzasków itp.). Jeśli Twoje dziecko ma problemy ze snem, spróbuj na przykład sprawdzić, czy w nocy nie słychać dźwięków, które mu przeszkadzają (np. woda przepływająca przez kaloryfer). Niektóre dzieci mogą spać tylko wtedy, gdy słyszą znajome dźwięki otoczenia, ale mogą się obudzić, gdy tych dźwięków nie ma i pojawiają się inne dziwne dźwięki, które mogą być źródłem strachu.

Proszę pamiętać, że im więcej dźwięków z zewnątrz, tym więcej hałasu zrobi dziecko (aby przekierować swoją uwagę na wytwarzany dźwięk i odizolować się od innych dźwięków). Dlatego zawsze warto rozróżniać i eliminować bodźce słuchowe, które mogą rozpraszać uwagę dziecka, np. wyłączanie telewizora podczas rozmowy z dzieckiem. Nawet wprowadzenie do szkoły może być trudne właśnie dlatego, że środowisko szkolne jest bardzo głośne i niepokojące. Dlatego ważne jest, aby wprowadzić szereg drobnych zmian nawet w środowisku szkolnym (patrz część 2 – Dojazd do szkoły). Ogólnie rzecz biorąc, aby przyciągnąć uwagę dziecka, warto mówić niskim i miękkim głosem, prawie szeptem. Wskazane jest również, aby mówić spokojnym głosem bez nawisów (tj unikaj podnoszenia lub obniżania intensywności lub tonu), unikaj krzyczenia (ponieważ utrudnia to zrozumienie języka: dziecko może być przyciągnięte przez bodziec akustyczny, ale nie będzie słuchać słów). Dlatego zaleca się unikać miejsc, które są zbyt chaotyczne, a zamiast tego oferować dziecku małe i ciche otoczenie. Dodatkowo może się przydać rozmowa z dzieckiem za pomocą prostych

wiadomości, używając kilku słów i próbując nawiązać z nimi kontakt wzrokowy. Wreszcie, jeśli dobiegają dźwięki, które mogą przestraszyć dziecko (np. odkurzacz), warto je wcześniej ostrzec.

Z WIZUALNEGO PUNKTU WIDZENIA

Dzieci Cri du Chat nie powinny być jednocześnie narażone na zbyt wiele bodźców wizualnych. Często pokoje dziecięce są pełne kolorów, wzorów itp. zabawek. W takim środowisku dzieci SCDC będą w chaotyczny sposób przerzucać swoją uwagę z jednej rzeczy na drugą. Wizualnie otoczenie powinno być relaksujące i podstawowe, na przykład wszystkie zabawki umieszczone w pudełku i zredukowane kolory, przedmioty i rysunki w całym pokoju. Pomocne może być podarowanie dziecku jednej zabawki na raz i odłożenie jej, gdy tylko skończą się nią bawić. Pomocne może być również to, aby pomieszczenie, w którym dziecko spędza większość czasu, nie było zbyt jasne, ale nie było nasłonecznione. Nawet przy wyborze zabawek warto pamiętać o tych sugestiach: na przykład zabawka, która się świeci, rozmowy i ruchy mogą być zbyt duże z punktu widzenia zmysłów, a za mało z punktu widzenia poznawczego. Dlatego księga ilustracyjna nie powinna być przepełniona rysunkami, ponieważ dziecko skupi się na określonej części projektu, a nie na całościowym obrazie, przez co nie będzie w stanie go rozpoznać.

3. Zachęcanie do autonomii

Z punktu widzenia edukacji kolejna ważna sfera zainteresowań dotyczy autonomii dziecka. Podstawowe autonomie należy podbijać krok po kroku, ale edukacja i terapie powinny zaczynać się dość wcześnie. W związku z tym fundamentalne znaczenie ma refleksja nad naszymi osobistymi przeżyciami emocjonalnymi jako rodziców. Na przykład rodzice mogą rozwinąć postawę opiekuńczą, która może skłonić ich do podjęcia w ich imieniu wszystkich obowiązków dziecka. Dzieje się tak, ponieważ rodzic może być wewnętrznie przekonany, że dziecko jest zbyt delikatne i potrzebuje pomocy we wszystkim. Dlatego warto być świadomym tych myśli i nie zaprzeczając im, staraj się nie identyfikować z nimi i pamiętaj, że dziecko może nauczyć się pewnych autonomii. Ta odnowiona postawa sama w sobie z pewnością sprawi, że dziecko będzie mniej kruche i potrzebujące.

- **Przyzwyczajenia żywieniowe**. Gdy tylko dziecko będzie w stanie jeść stałe pokarmy, należy je pokroić na małe kawałki i zachęcić je do jedzenia rękoma. Wskazówka: możesz położyć na podłodze arkusz gazety, aby zebrać to, co dziecko nieuchronnie rzuci na podłogę. Wskazane jest również umieszczanie na raz kilku kawałków stałego jedzenia i umieszczanie ich bezpośrednio na tacy krzesełka do karmienia. Można zacząć stopniowo, najpierw zacząć posiłek od podania smakołyków, następnie podać dziecku resztę jedzenia, a na końcu sprawić, by dziecko zjadało wszystko samodzielnie (zawsze podając na raz trochę jedzenia, nigdy w dużych ilościach).). Sztućce należy wprowadzać później, gdy dziecko nauczy się jeść wszystko rękoma (patrz str. 8).

• **Spać**. Głównym celem jest sprawienie, aby dziecko spało samo w swoim łóżku, a po drugie udanie się samo zasnąć (patrz strona 6).

• **Ubieranie się i rozbieranie**. Od drugiego roku życia możemy poprosić dziecko o współpracę w tych zajęciach, proponując mu na początku łatwe zadania i stopniowo coraz trudniejsze (patrz str. 7).

• **Kontrola zwieracza**. Większość dzieci z SCDC osiąga dobrą kontrolę zwieracza, nawet jeśli czas może być dość zmienny, a wiek, w którym należy rozpocząć pracę nad tym, może się zmieniać z dziecka na dziecko.

• **Idąc do łazienki**. Samoopieki można nauczyć, tworząc rutyny, w których dziecku najpierw towarzyszy osobiście rodzic, następnie prowadzi go werbalnie, a na koniec pozostawia się samemu.

4. Poszukiwanie i uczestnictwo w programach rehabilitacyjnych

Zarówno doświadczenia terenowe, jak i liczne badania naukowe potwierdzają znaczenie udziału rodziny w programach wychowawczych i rehabilitacyjnych dziecka. Konstruktywna forma uczestnictwa musi przyjąć podejście aktywne, a nie pasywne. Skrajna sytuacja ma miejsce, gdy terapia prowadzona jest za zamkniętymi drzwiami, a w dużej mierze nieświadomi rodzice wcielają się w rolę zwykłych szoferów. Jednak obecnie w większości przypadków terapeuci dzielą się z rodzicami celami i sposobami pracy z dzieckiem. Mimo to terapeuci często mają wobec rodziców jedynie informacyjny stosunek.

Jednak to, co naprawdę robi różnicę, to zaproponowanie zajęć, które rodzice będą mogli wykonywać sami w domu. Aby się uczyć, wymagane jest pewne powtórzenie czynności. Niezbędne jest wielokrotne wystawienie na to samo doświadczenie, aby móc zinternalizować proces i jego efekty uczenia się. Dlatego najlepsze ćwiczenie wykonywane dwa razy w tygodniu może nie wystarczyć.

Jest też wiele praktycznych pytań, które należy wziąć pod uwagę: ewentualność przebywania terapeuty na wakacjach, choroby lub zajętości innymi ważnymi spotkaniami może spowodować opóźnienia i utrudnić proces terapii. Podobnie dziecko może być chore lub nie być w stanie dojechać do miejsca terapii, co dodatkowo ogranicza możliwości uczenia się. Z tych wszystkich powodów, a nie dlatego, że rodzice powinni zostać terapeutą, rodzicom zaleca się dzielenie odpowiedzialności z zespołem rehabilitacyjnym, przeprowadzając rehabilitację równolegle z nimi.

5. Zapobieganie i leczenie

Poniższa tabela zawiera podsumowanie możliwych problemów medycznych oraz odpowiednich terapii i informacji [por. 5]:

WYTYCZNE DOTYCZĄCE PIELĘGNACJI		
PROBLEMY	**DANE KLINICZNE**	**DOJAZD**
Noworodek problemy	• Niska masa urodzeniowa, możliwe problemy z oddychaniem (asfiksja, sinica) • Trudności w ssaniu, częste wymioty, hipotonia	• Opieka noworodkowa i pediatryczna • Wsparcie psychologiczne dla rodziny • Rozpoczęcie leczenia fizjoterapeutycznego od pierwszych tygodni życia (w celu usprawnienia ssania i połykania) • Możliwe karmienie piersią
Wrodzony wady rozwojowe (rzadki)	• Malformacje serca (wady przegrody, przetrwały przewód tętniczy) • Wady rozwojowe jelit (mal rotacje, choroba Hirschsprunga) • Wady rozwojowe mózgu (ageneza ciała modzelowatego) • Malformacje nerek • Wrodzone zwichnięcie bioder • Wnętrostwo, przepuklina pachwinowa, syndaktyl, rozszczep wargi i podniebienia	• EKG, prześwietlenie klatki piersiowej, echokardiografia do diagnozy BD • USG jamy brzusznej, gdy zostanie to uznane za konieczne • Ultrasonografia po postawieniu diagnozy, CT i MRI, jeśli jest to wskazane • USG układu moczowo-płciowego po 2 miesiącach • USG bioder po 2 miesiącach • Konsultacja z chirurgiem dziecięcym
Neurologiczna zaburzenia	• Potonia, a następnie hipertonia, opóźnienie psychoruchowe i opóźnienie języka • Głuchota czuciowo-nerwowa (rzadko) • Drgawki (rzadko)	• Wczesne interwencje rehabilitacyjne (od pierwszych tygodni życia): fizjoterapia, psychoterapia, logopedia. Ścisła współpraca między rodziną a profesjonalistami to podstawa • Badanie audiometryczne we wczesnych miesiącach życia • Elektroencefalografia (EEG)
Znieczulający problemy	• Możliwa trudność intubacji z powodu anomalii krtani	• Poinformuj anestezjologa
Nawracający infekcje	• Infekcje dróg oddechowych i przewodu pokarmowego	• Ocena immunologiczna i alergologiczna • Szczepienia obowiązkowe i zalecane
Okulistyka zaburzenia	• Zez rozbieżny • krótkowzroczność • zaćma	• Okresowa ocena okulistyczna
Ortopedyczny zaburzenia	• Płaskostopie • Talipes equinovarus • Skolioza	• Okresowe badania ortopedyczne
Dentystyczny problemy	• Obecność próchnicy (niezbyt wysoka) • Częste wady zgryzu, takie jak zgryz otwarty	• Wczesna higiena jamy ustnej, fluor, regularne profesjonalne sesje higieny jamy ustnej • Zabiegi ortodontyczne, najlepiej w znieczuleniu miejscowym

Z: "***Syndrom Cri du Chat***" - Wytyczne dotyczące opieki, opublikowane przez ABC Associazione Bambini Cri du Chat, San Casciano in Val di Pesa - Firenze, 2002.

DOJAZD DO SZKOŁY: ZASADY I PROCEDURY

Środowisko szkolne może ułatwić dziecku naukę rutyny i zasad zachowania, ale jednocześnie wymaga dużego wysiłku sensorycznego. Środowisko szkolne, od czasów żłobka, jest zwykle pełne odgłosów na pierwszym planie i w tle, takich jak krzyki, krzyki, echa, pogłos itp... i bardzo bogate w bodźce wizualne, takie jak kolorowe rysunki, plakaty, plecaki, zeszyty itp. . To ogromna niedogodność dla dziecka z SCDC. Być może po kilku miesiącach dziecko nauczyło się tolerować i dostosowywać się do dźwięków otoczenia, ale prawdopodobnie nie będzie w stanie słuchać, a tym samym rozumieć komunikatów językowych. Dzieje się tak, ponieważ cała ich energia jest inwestowana w kontrolowanie dźwięku otoczenia. W związku z tym, bardzo ważne jest, aby szkoła uwzględniła te trudności i starała się zorganizować dziecku bardziej sprzyjające środowisko. W tym celu fundamentalna jest współpraca zespołu rehabilitacyjnego z rodzicami [por. 23].

Poniżej omówiono niektóre typowe problemy:

Czy dziecko musi przebywać w klasie jak najwięcej, czy nie?

Wielu nauczycieli jest zaniepokojonych próbą promowania socjalizacji dziecka, poszukując jego udziału w życiu w klasie i unikając, na ile to możliwe, trzymania go z dala od innych kolegów szkolnych.

W związku z tym należy poczynić dwie uwagi:

1)Socjalizacja to proces, który należy stopniowo rozwijać. Powinien zaczynać się od budowa relacji dwuosobowej (dziecko i nauczyciel wspierający), która następnie może zostać rozszerzona na małą grupę dzieci (3 lub 4) za pośrednictwem (nauczyciela wspierającego). Powinniśmy również uznać socjalizację za cel długoterminowy jako ogólny rezultat procesu edukacyjnego. Socjalizacja nie powinna być narzucana dziecku, gdy tylko zaczyna uczęszczać do szkoły, ani nie może być postrzegana jako przesłanka, od której należy zacząć. Rzeczywiście, bezpośrednie wejście dziecka do całej grupy klasowej może być dla niego przeciążającym zaangażowaniem sensorycznym. Będzie to szczególnie ważne, jeśli relacja z nauczycielem pomocniczym nie jest jeszcze ustrukturyzowana i zdefiniowana. Może to zwiększyć poczucie niepokoju i dezorientacji, ułatwiając ponowne pojawienie się stereotypowych i problematycznych zachowań, które mogą zrazić dziecko do innych kolegów z klasy.

2)Druga uwaga dotyczy akademickiego uczenia się dziecka. To jest bardzo żądając od dziecka zrozumienia i wykonania zadań edukacyjnych w kontekście, który sam w sobie wymaga wielkiego wysiłku i ogromnej kontroli sensorycznej.

Dlatego oprócz momentów, w których dziecko jest zintegrowane z resztą klasy, niezbędne jest budowanie osobistej relacji i indywidualna praca z nauczycielem wspierającym w dedykowanym środowisku.

Szkoła: w jakim celu?

Podstawowe cele chodzenia do szkoły to nauka czytania, pisania i ćwiczenie arytmetyki.

metyka. Jednak w odniesieniu do dziecka niepełnosprawnego często ważniejsze stają się inne cele. Są to takie jak socjalizacja, dążenie do autonomii i integracja. Niemniej jednak, jeśli chcemy, aby te słowa nie były bez znaczenia, standardowe cele uczenia się (czytanie, pisanie, arytmetyka) muszą być również brane pod uwagę dla tych dzieci. Szkoła powinna być zorientowana przede wszystkim na promocję nauczania szkolnego. Dla dziecka SCDC umiejętności czytania, pisania lub obsługi komputera mogą wydawać się wykluczone. Z pewnością należy ocenić poziom globalnego rozwoju i ustalić cele cząstkowe, które mają na celu promowanie warunków wstępnych dla takich umiejętności.

Czytanie wiąże się z podstawowym warunkiem wstępnym: odpowiednią uwagą wzrokową. Dziecko z Cri du Chat ma trudności z koncentracją na przedmiocie i woli obserwować poruszające się przedmioty. Dlatego w procesie nauki czytania zaleca się, aby dziecko pracowało nad rozpoznawaniem obiektów. Po pierwsze, można to zastosować do obrazów, a wreszcie do symboli, takich jak alfabet. Jednocześnie w nauce czytania konieczny jest inny warunek: wystarczająca uwaga słuchowa, która pozwoli dziecku uważnie słuchać i rozumieć. Gdy funkcja jest nieobecna, można ją rozłożyć na kilka celów cząstkowych. Trzeba tylko jasno określić strukturę danej funkcji. Dokładnie to należy zrobić ucząc dziecko SCDC czytać: krok po kroku, zaczynając od celów cząstkowych.

Szkoła zwykła czy szkoła specjalna?

Innym pytaniem, z którym często borykają się rodzice, jest to, czy powinni wprowadzić swoje dziecko specjalnej troski do normalnej szkoły lub specjalnej instytucji. Szkoła specjalna oferuje małe klasy dzieciom z różnymi rodzajami niepełnosprawności i zazwyczaj będzie to ta sama instytucja, w której dziecko podejmuje zalecone terapie. Umieszczenie dziecka w specjalnej placówce może być prostsze, wygodniejsze, aw niektórych przypadkach wskazane. Ogólnie jednak doświadczenie sugeruje, że wprowadzenie do zwykłej szkoły z przewodnikiem jest bardzo preferowane. Może to uruchomić proces naśladowania i motywować niepełnosprawne dziecko.

Przydatne wskazówki dotyczące struktury środowiska

1)Stwórz wygodny kącik do nauki: biurko powinno być skierowane w stronę pustej ściany i mieć po bokach półki zawierające niezbędne materiały.

2)Krótkie czynności: czas trwania czynności lub terapii zależy od uwagi rozpiętość dziecka. Niemniej jednak proponowana aktywność powinna być odpowiednia dla dziecka do wykonania w ciągu kilku minut. W szczególności przewidywany czas nie powinien nigdy przekraczać 10 minut, po których dziecko będzie potrzebowało krótkiej przerwy przed ponownym rozpoczęciem.

3)Planuj z wyprzedzeniem: ważne jest, aby mieć na uwadze zestaw działań do zaoferowania i zorganizuj potrzebne materiały przed rozpoczęciem zajęć. W ten sposób unikasz tworzenia pustych chwil, które zmniejszają i rozpraszają uwagę dziecka.

4)Proponowane działanie musi być wykonane przez dziecko i warto je fazowanie początku i końca tej działalności.

5)Proponuj jedno działanie na raz.

6)Mów cicho i spokojnie, bez zmian w tonie głosu: szeptanie może być również przydatne, aby przykuć uwagę dziecka i pomóc mu w wykonaniu przedstawionych zadań.

7)Wiadomości i instrukcje muszą być proste i zawierać kilka podstawowych słów, aby ułatwić dziecku zrozumienie.

8)W niektórych przypadkach koncentracja uwagi dziecka może się poprawić, jeśli otoczenie jest nieodpowiednie przyćmić światło (np. umieszczając ciemną zasłonę w oknie). W każdym razie biurko dziecka nie powinno znajdować się w pobliżu okna i nie powinno padać na nie bezpośrednie lub odbite światło.

9)Ustal jasne zasady dotyczące działań.

10)Użyte obrazy muszą mieć ograniczone szczegóły wizualne. Na przykład lepiej zaproponować zdjęcie z jednym tematem na neutralnym tle.

11) Ze względu na trudności wzrokowe dziecka zalecamy używanie szarego papieru z bez linii i kwadratów. Unikaj również arkuszy papieru z recyklingu, które mają kropkowaną teksturę. Zamiast tego w czynnościach komputerowych przydatne może być zmniejszenie jasności ekranu.

12) Muzyka może być wykorzystywana na konkretnych warsztatach i zwykle jest bardzo cytowane doświadczenie. Lepiej nie odtwarzać muzyki podczas innych zajęć. Może to przeszkadzać dziecku w słuchaniu i rozumieniu komunikatów głosowych i instrukcji dotyczących proponowanej czynności.

WYTYCZNE DO PROJEKTU REHABILITACYJNEGO

Interwencja resocjalizacyjna powinna jednocześnie poruszać się na indywidualnym wymiarze dziecka (promowanie jego najwyższych możliwości) oraz na kontekście i środowisku, w którym żyje. Dlatego też rodzina musi być w pełni zaangażowana w program resocjalizacji koordynowany przez zespół specjalistów, który może obejmować pediatrę, neurologa, fizjoterapeutę, fizjoterapeutę, logopedę, psychoterapeutę i terapeutę zajęciowego. Bardzo ważne jest nie tylko poinformowanie rodziny, jakie terapie obejmuje projekt rehabilitacji, ale rozważenie jej fundamentalnej roli w ewolucji dziecka, a tym samym bezpośrednie zaangażowanie rodziny w projekt rehabilitacji.

Najbardziej pozytywne wyniki są odnotowywane w korespondencji z kompleksową terapią. Terapie kompleksowe to rodzaj leczenia, które uwzględnia dziecko w jego określonym stadium rozwoju, jego osobiste zasoby/umiejętności, jego deficyty i środowisko rodzinne. Fizjoterapia, terapia logopedyczna i psychomotoryczna nie będą zatem sektorowe (tj. skupione na jednym aspekcie), ale przekrojowe, starając się w ten sposób uwzględnić przesłanki, które leżą u podstaw rozwoju kilku funkcji.

Tak więc w tworzeniu indywidualnego projektu rehabilitacyjnego nakłada się na siebie wiele poziomów:

INDYWIDUALNY WYMIAR

• REHABILITACJA ZABURZEŃ SENSORYCZNYCH

• ROZWÓJ RUCHOWY

• ROZWÓJ UMIEJĘTNOŚCI JĘZYKOWYCH I KOMUNIKACJI
• ROZWÓJ AUTONOMII
• KONTROLA I ZARZĄDZANIE ZACHOWANIEM
• ROZWÓJ ZAKRESU UWAGI
• ROZWÓJ ZDOLNOŚCI DO UKOŃCZENIA PRAC I CZYNNOŚCI
• ROZWÓJ ZDOLNOŚCI SYMBOLICZNYCH I POZNAWCZYCH
• ROZWÓJ FUNKCJI RUCHU UST
• ROZWÓJ FUNKCJI RĘCZNYCH

WYMIAR KONTEKSTOWY
• POINFORMUJ RODZINĘ
• UTRZYMAĆ RODZINĘ
• ZAANGAŻUJ RODZINĘ I POPROŚ O UDZIAŁ W REALIZACJI ZAJĘĆ I TERAPII DZIECKA

Niemniej jednak istnienie wielu możliwych poziomów działania nie może tworzyć chaotycznej puli, w której wszystko jest wrzucane. Czasami programy są bardzo elokwentne, pełne celów i propozycji, ale często ich rezultaty są fragmentaryczne i trudne do zweryfikowania. Zamiast tego ważne jest podkreślenie priorytetów, zasobów i obszarów deficytowych, a także zrozumienie, jakie są warunki wstępne leżące u podstaw rozwoju jednej lub więcej funkcji, które nie zostały jeszcze opracowane. Tak więc rola specjalisty rehabilitacji polega przede wszystkim na uważnej ewaluacji, która potrafi obserwować dziecko w jego ogólnych osiągnięciach i cechach, a tym samym wskazać rodzicom i personelowi szkoły najodpowiedniejsze czynności, tryby i cele, do których należy dążyć.

Ponadto ważne jest, aby mieć jeden program rehabilitacji ze szczegółowymi czynnościami i kilkoma jasnymi i weryfikowalnymi celami. Program muszą realizować rodzice w domu, terapeuci w określonych placówkach rehabilitacyjnych oraz nauczyciele w szkole.

W załączniku znajduje się empiryczny przykład dziewczyny z Cri du Chat. Przedstawia kompleksową ocenę jej stanu, podjętego projektu rehabilitacyjnego oraz ponowną ocenę po roku terapii.

OCENA ZMIANY I ROZWÓJ WYWOŁANE PRZEZ TERAPII W PRZYKŁAD 30 WŁOSKICH DZIECI I MŁODZIEŻY DOTYCZĄCY ZESPÓŁ CRI DU CHAT:

GŁÓWNE CZYNNIKI

METODA

W latach 2004, 2005 i 2006 30 włoskich dzieci i nastolatków dotkniętych SCDC zostało poddanych obserwacji w celu opracowania tego badania. Celem badania było uzyskanie kompleksowego przeglądu zachowań dzieci i młodzieży. Badanie obejmowało wykorzystanie niektórych tabel ewaluacyjnych oraz równoległą obserwację spontanicznych zachowań dzieci. W tym miejscu uwzględniliśmy rozwój umiejętności językowych na podstawie danych pochodzących z Kwestionariusza MacArthura [por. 2]. Ostatecznym celem było jak najbardziej obiektywne zrozumienie, w jaki sposób te dzieci i młodzież poprawiły swoje umiejętności językowe i komunikacyjne w trakcie rocznej terapii.

Kwestionariusz Mac Arthura może być wykorzystany do oceny komunikacji i

umiejętności gistycznych w pierwszym roku życia lub u dzieci na etapie rozwoju niższym niż ich wiek metrykalny.

Ponieważ wiek trzydziestu dzieci i młodzieży biorących udział w badaniu był bardzo szeroki (od 1 roku do 18 lat), postanowiono podzielić je na 3 grupy wiekowe: - 1 do 4 lat, - 5 do 9 lat oraz - 9 lat i więcej.

Zdecydowaliśmy się nie stosować testów IQ i oceny wieku psychicznego, ponieważ oceniamy je jako niewiarygodne i mało istotne w odniesieniu do faktycznych zdolności umysłowych dzieci dotkniętych SCDC. W rzeczywistości cechy tego zespołu to deficyt uwagi, zmiany sensoryczne i trudności behawioralne. Aspekty te nie pozwalają na łatwe rozróżnienie między trudnościami poznawczymi a sensorycznymi i behawioralnymi. Uważamy natomiast, że Kwestionariusz MacArthura jest znacznie bardziej orientacyjny, ponieważ opiera się na obserwacji spontanicznych zachowań dziecka przez rodziców. W naszym badaniu, opartym na tym teście, w roli obserwatora zastąpił terapeuta zewnętrzny. Test, który jest ustalany na ewidencji populacji osób pełnosprawnych,

Test składa się z 2 tabel: pierwsza tabela zawiera listę 230 rzeczowników, 55 czasowników i 63 gesty, a druga tabela zawiera listę 230 rzeczowników plus kolejne 133 rzeczowniki (tot.363), te same 55 plus kolejne 48 czasowniki (łącznie 103) i 104 elementy związane z organizacją frazową (np. użycie par słów, użycie prostych zdań podmiot-czasownik-dopełnienie, użycie wolnych elementów morfologicznych (przedmioty, przyimki, klityka lub powiązane odmienności liczba pojedyncza-mnoga, podmiot-czasownik umowa).

WYNIKI PIERWSZEJ OCENY

Grupa 1: 10 dzieci w wieku od 1 do 4 lat.

• 60% dzieci rozumiało ponad 30 rzeczowników (np. mamusia, tata, głód, tak, nie, łóżko itp.)
• 50% dzieci rozumiało więcej niż 5 czasowników (np. jeść, spać itp.)
• 50% dzieci użyło więcej niż 10 celowych gestów komunikacyjnych (np. wskazało na przedmiot, aby o to poprosić, odpowiedziało tak/nie głową itp.)
• 40% dzieci potrafiło wypowiedzieć przynajmniej jedno słowo.

Ogólnie zauważono, że jeśli dziecko rozumiało wiele słów, będzie wykonywać jeszcze więcej gestów komunikacyjnych, aby o coś poprosić i połączyć się z innymi.

Niemniej jednak podkreślono dużą zmienność między każdym dzieckiem, co jest częściowo związane z rodzajem i ciężkością delecji genetycznej.

Grupa 2: 10 dzieci w wieku od 5 do 9 lat

- 60% dzieci rozumiało więcej niż 100 rzeczowników
- 50% dzieci rozumiało więcej niż 20 czasowników
- 80% dzieci używało ponad 20 gestów komunikacyjnych
- 60% wytworzyło co najmniej 18 rzeczowników (z czego 30% dzieci używa ponad 150 imion)
- 30% dzieci odtwarzało ponad 10 czasowników (z czego 20% używa ponad 50 czasowników)
- 40% sparowanych dwóch lub trzech słów (np. mama – piłka)

Jednak zwroty nie są ustrukturyzowane.

Zauważono jednak również, że u 3 na 10 obserwowanych dzieci brak było języka ekspresyjno-werbalnego.

W szczególności odkryto, że dwoje z tych dzieci wykazywało duże trudności w rozumieniu słów i używało niewielu gestów komunikacyjnych lub w ogóle ich nie używało.

Jednak jedno dziecko wykazywało duże zrozumienie, dobre posługiwanie się gestami, ale nadal brakowało języka ekspresyjno-werbalnego.

Grupa 3: 10 dzieci powyżej 9 lat

- 70% dzieci rozumiało ponad 40 rzeczowników (a 40% z nich ponad 300 imion i ponad 100 czasowników)
- 50% dzieci odtworzyło ponad 10 rzeczowników (a 40% odtworzyło ponad 100 imion i ponad 50 czasowników)
- 40% dzieci potrafi skonstruować zdanie (w mniej lub bardziej złożony sposób)

W odniesieniu do czwórki dzieci z najwyższym poziomem ekspresji językowej możemy stwierdzić, że narzędzie użyte do oceny nie było odpowiednie. Dzieje się tak dlatego, że ich słownictwo, zarówno w rozumieniu, jak i odtwarzaniu rzeczowników i czasowników, było znacznie obszerniejsze (dzieci używają więcej słów niż te rozważane w Kwestionariuszu MacArthura), a liczba tych słów nie jest już łatwo mierzalna.

Zauważyliśmy jednak również, że u 5 na 10 dzieci język ekspresyjny był nieobecny lub odpowiadał mniej niż 4 słowom. Spośród tych dzieci 4 na 5 miało bardzo mało zrozumienia lub nie miało go wcale i nie było w stanie używać gestów do komunikacji. Tylko jedno dziecko wykazywało natomiast umiejętności komunikacji gestami, dzięki którym było w stanie komunikować niektóre ze swoich potrzeb (wprowadzono korzystanie z komunikacji ułatwionej z dobrymi rezultatami, ale tylko w obecności facylitatora).

PIERWSZA OCENA: KILKA UWAG

1) Zaobserwowaliśmy, że umiejętności komunikacyjne i zdolność rozumienia werbalnego

język rozwijać**w 4 roku życia**.

Na tym etapie reprodukcja słów jest nadal bardzo słaba, a preferowaną komunikacją wydają się być gesty niewerbalne. Wykrycie obecności gestów komunikacyjnych jest bardzo ważne, ponieważ świadczy o tym, że dziecko zrozumiało ich symboliczną wartość. Dziecko rozumie, że działanie powoduje reakcję (np. wskazuje na szklankę wody, aby mama przyniosła mu wodę). W konsekwencji dziecko może rozwijać aktywną relację z otoczeniem i jest to rzeczywiście mechanizm leżący u podstaw komunikacji werbalnej. W rzeczywistości język werbalny jest tylko rozszerzeniem i ewolucją tego procesu. Dlatego możemy stwierdzić, że te dzieci, które używają wielu gestów w ciągu pierwszych 4 lat, najprawdopodobniej później rozwiną umiejętności językowe.

2)**Od 5 do 9 lat**, rozwój słownictwa dziecka i zwiększona zauważalne jest zrozumienie i użycie słów. Jednak fraza nie jest jeszcze ustrukturyzowana. W niektórych przypadkach zauważono również użycie parzystych słów lub skrajnie prostych zwrotów (np. „Mama – jedzenie" używane do wyrażania głodu).

3) Jest**po 9 latach**że czasowniki stają się szeroko stosowane w komunikacji werbalnej. Ponadto obserwuje się pojawianie się zdań elementarnych (Subject-Verb-Object) z elementami morfemów swobodnych i związanych (przedimki, przyimki itp.). Podczas gdy dziecko rozwija używanie zdań, nadal poszerza swoje słownictwo.

4) W odniesieniu do uwag dotyczących**brak komunikacji werbalnej** nie braliśmy pod uwagę pierwszej grupy dzieci (poniżej 4 roku życia), ponieważ ich ekspresyjne umiejętności werbalne w tym wieku nie są jeszcze ustrukturyzowane. Obserwując pozostałych 20 dzieci,**odkryto, że 8 na 20 dzieci i nastolatków nie posiadało umiejętności werbalnych**. Spośród nich 6 dzieci miało również bardzo podstawowe umiejętności komunikacji niewerbalnej (takie jak używanie gestów do proszenia o rzeczy). Zauważono również, że ta szóstka dzieci miała bardzo ograniczoną zdolność nawiązywania kontaktu z otaczającym środowiskiem. Wręcz przeciwnie, pozostałe dwoje dzieci wykazało dobre zrozumienie i dyskretne wykorzystanie umiejętności komunikacji niewerbalnej (używanie gestów i ułatwionej komunikacji).

Wydaje się, że jest to tylko częściowo związane z delecją genetyczną. W rzeczywistości tylko niektóre z tych dzieci miały bardziej poważne delecje, podczas gdy w wielu innych delecja miała średni poziom ciężkości.

W szczególności, patrząc na dzieci w tej samej grupie wiekowej, zauważyliśmy, że nawet dzieci z tym samym punktem złamania chromosomów (a więc z podobnymi zmianami genetycznymi) wykazywały zupełnie inne profile rozwoju.

Na przykład u dziecka z Cri du Chat zaobserwowaliśmy, że rozwój języka był całkowicie nieobecny, a gesty komunikacyjne były bardzo ograniczone i nie były używane spontanicznie. Jednocześnie zgłaszano nieprawidłowe zachowanie, deficyty sensoryczne i zmniejszony rozwój podstawowej autonomii. W przeciwieństwie do tego przykładu, inne dziecko z tym samym punktem przerwania chromosomu wykazywało raczej dobre umiejętności językowe (tj. dużą liczbę użytych słów i podstawową organizację frazową). Co więcej, trudności behawioralne dziecka były znacznie łatwiejsze do opanowania i wykazał on dobry rozwój podstawowej autonomii. Zaobserwowaliśmy też przykłady

dzieci z poważnymi delecjami genetycznymi, które wykazywały bardziej zaawansowany poziom rozwoju niż inne dzieci z niewielkimi delecjami genetycznymi.

Zmienność jest zatem bardzo wysoka, a delecje genetyczne nie wydają się być jedynym czynnikiem determinującym ogólny rozwój, a dokładniej w sensie językowym.

5) Rozszerzając ewaluację na pozostałych 12 dzieci, które wykazywały rozwijającą się umiejętności oceny, byliśmy również w stanie poczynić pewne rozważania w odniesieniu do innych aspektów rozwoju języka, które nie są badane w Kwestionariuszu MacArthura.

W szczególności odnotowaliśmy obecność różnych ograniczeń artykulacyjnych, fonologicznych i morfosyntaktycznych. W odniesieniu do poziomu fonologicznego (tj. poziomu dźwięków) zaobserwowaliśmy, że niektóre dźwięki mowy były nieobecne: na przykład dzieci nie potrafiły wymówić dźwięków „r", „s" i niektórych rodzajów cichszych dźwięków „c" i "g". W konsekwencji wszystkie słowa zawierające te dźwięki zostały zmienione i nie zawsze zrozumiałe. Na przykład, jeśli w słowie „muzyka" brakuje dźwięku „s", może to zmienić się w „muki-k". Oprócz tych brakujących dźwięków zaobserwowaliśmy również wiele procesów, dzięki którym dziecko uprościło fonologiczną strukturę słów. Im więcej brakujących dźwięków i procesów uproszczenia, tym trudniejszy do zrozumienia jest język dziecka, szczególnie dla słuchacza z zewnątrz, który nie jest do tego przyzwyczajony. Ponadto dzieci często wykazywały trudności artykulacyjne wpływające na wydawanie dźwięków. W rzeczywistości dzieci te zgłaszały trudności w poruszaniu mięśniami języka, warg i policzków w celu wydawania różnych dźwięków językowych (apraksja). Inne trudności były natomiast związane z wadami rozwojowymi narządów fonacyjnych.

Na poziomie morfosyntaktycznym u 3 na 12 dzieci zaobserwowano, że potrafią organizować zdania podstawowe, używając również głównych elementów morfologicznych (przyimki, rodzajniki, koordynacja między rodzajem a liczbą rzeczowników i czasowników itp.). Natomiast u 9 na 12 dzieci fraza była ograniczona do maksymalnie 3 słów i brakowało bardziej złożonych elementów morfosyntaktycznych. W takich przypadkach nie używano czasowników, a zdanie w rzeczywistości składało się z 2-3 uporządkowanych słów. Na koniec ostatnia uwaga dotycząca kwestii rozwoju języka. Przez stosowność rozwoju języka mamy na myśli szereg rzeczy: rozwój języka treści komunikacyjnych, jego adekwatność do kontekstu, umiejętność modulowania zachowań werbalnych w różnych sytuacjach i posługiwanie się ironią, itp.... Jeśli weźmiemy pod uwagę 6 dzieci z najwyższymi poziomami w kwestionariuszu MacArthura, tylko 1 z nich wykazało dobry poziom adekwatności w rozwoju języka. Inne dzieci, na różnych poziomach, wykazywały natomiast ograniczone kompetencje: język werbalny wydaje się zbyteczny i ubogi pod względem treści i często nie jest odpowiednio lub wystarczająco modulowany w zależności od kontekstu. Niemniej jednak we wszystkich tych przypadkach zdecydowanie zaleca się terapię logopedyczną. W szczególności podkreślamy, że terapia logopedyczna może być korzystna nawet dla dzieci bez umiejętności językowych. Jest to szczególnie prawdziwe, o ile terapia skupia się na rozwoju warunków werbalnych umiejętności językowych i pracuje nad zaburzeniami behawioralnymi i sensorycznymi, które leżą u podstaw trudności językowych dzieci. W tym przypadku terapia nie jest terapią logopedyczną sensu stricto, ale raczej terapią o charakterze bardziej kompleksowym. Dlatego podstawowe znaczenie ma bezpośrednie zaangażowanie rodziców i nauczycieli w program rehabilitacji.

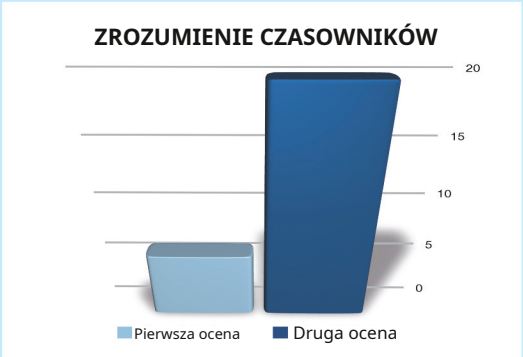
WYNIKI DRUGIEJ EWALUACJI PO ROKU KOMPLEKSOWYCH TERAPII (niekoniecznie nastawionych na rozwój języka)

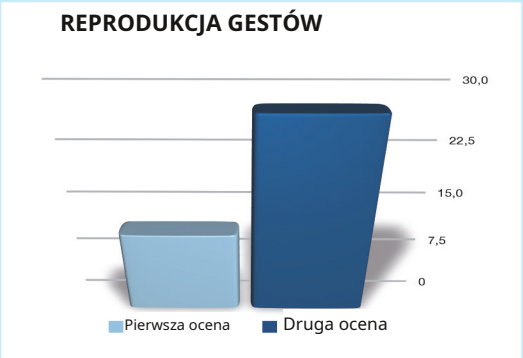
Grupa 1: wiek 10 dzieci wahał się od 2 do 5 lat

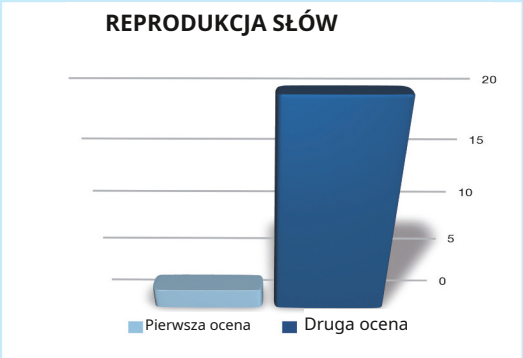
Zrozumienie:
70% dzieci rozumiało ponad 40 rzeczowników, a 50% z nich rozumiało ponad 100. Ponadto 60% dzieci rozumiało ponad 15 czasowników, a 30% z nich ponad 30.

Gesty:
60% dzieci odtworzyło ponad 20 gestów. **Reprodukowane słowa**:
80% dzieci używało co najmniej 2 słów, a 20% z nich używało więcej niż 50. Komunikacja gestowa pozostaje najczęściej używanym sposobem wyrażania swoich potrzeb.

Średni -różnice między pierwszą a drugą oceną w I grupie dzieci:





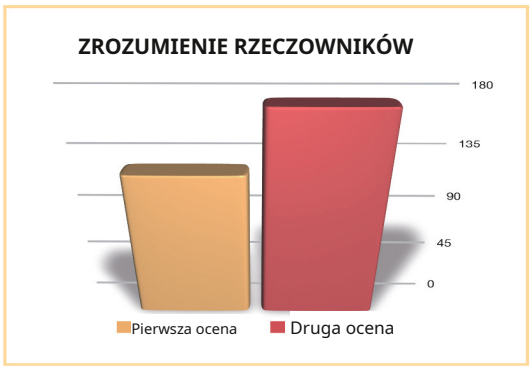


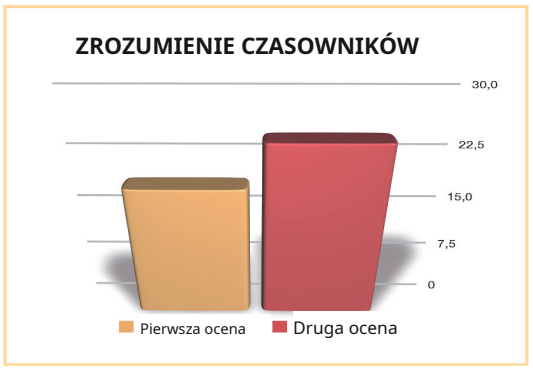
Uwaga: we wszystkich wykresach wartość maksymalna związana jest z liczbą elementów uwzględnionych w teście, stąd wartość średnia jest wartością w odniesieniu do testu.

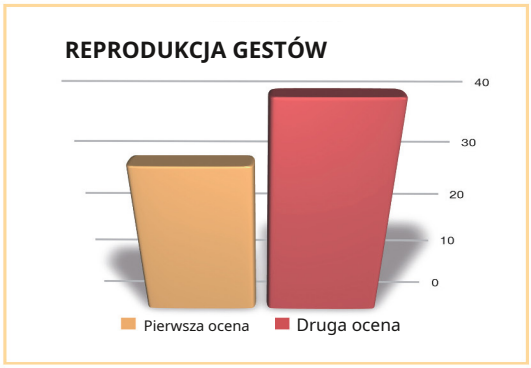
Grupa 2: wiek dzieci wahał się od 6 do 10 lat

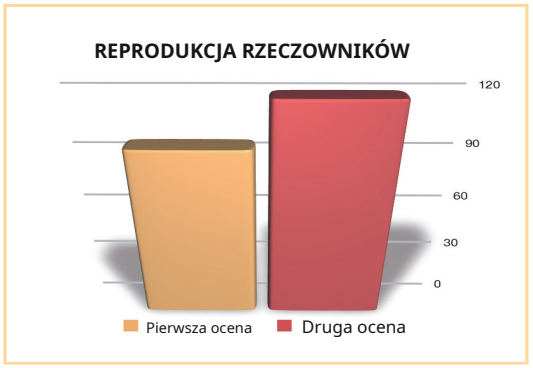
Zrozumienie:
• 80% dzieci rozumiało ponad 100 rzeczowników,
• 70% dzieci rozumiało ponad 20 czasowników
Reprodukcja gestów:
• 80% dzieci używa ponad 20 gestów **Reprodukcja słów:**
• 70% dzieci używało więcej niż 18 rzeczowników, a 50% z nich używało więcej niż 150
• 50% dzieci używało więcej niż 10 czasowników
• 50% dzieci używało bardzo prostych zdań (2-3 słowa), z kilkoma elementami morfologicznymi

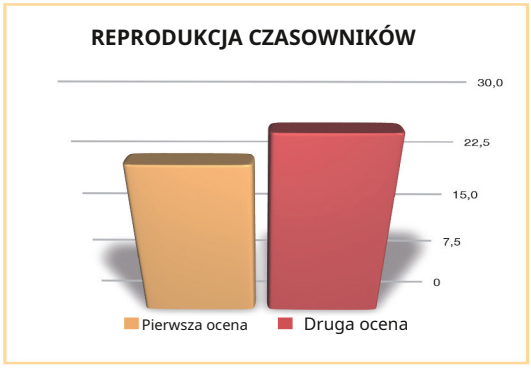
Średni -różnice między pierwszą a drugą oceną w II grupie dzieci:

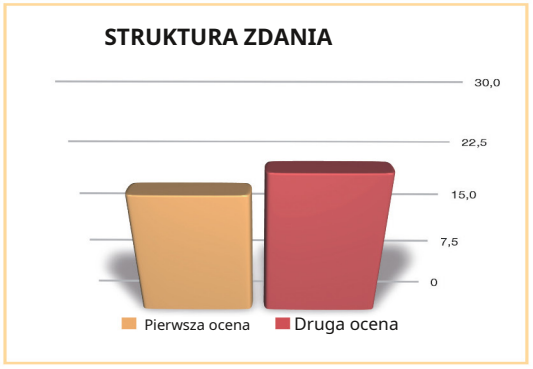










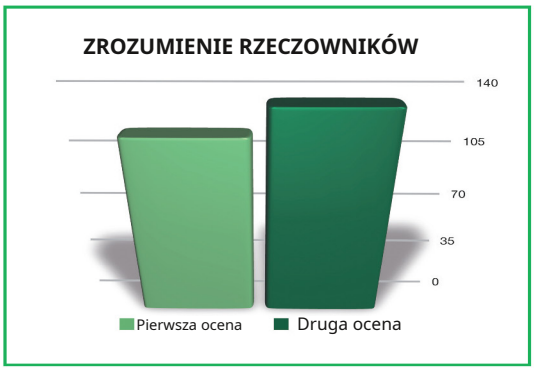


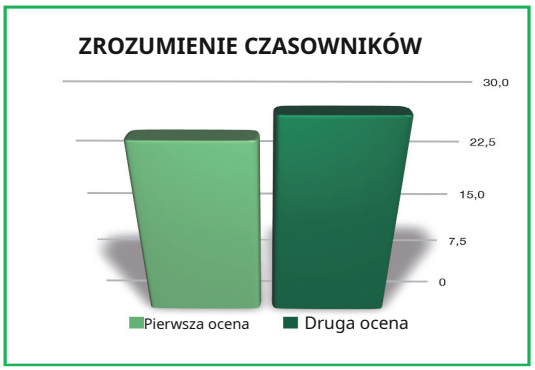
Grupa 3: Młodzież od 11 lat

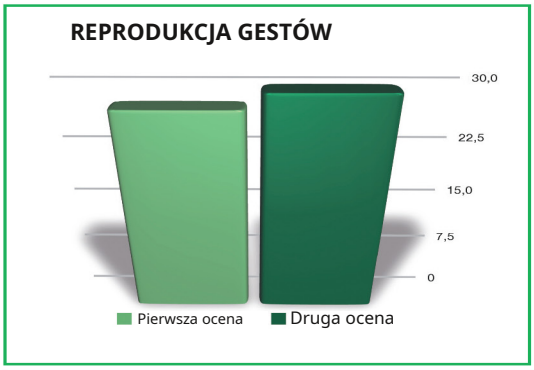
• 70% nastolatków rozumiało ponad 40 imion, a 40% z nich rozumiało ponad 300 imion i ponad 100 czasowników
• 60% nastolatków odtworzyło ponad 10 imion, a 40% z nich mogło odtworzyć ponad 100 imion i ponad 50 czasowników

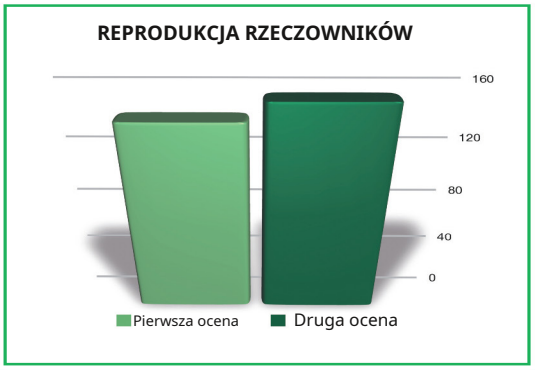
U 40% nastolatków wyrok był zorganizowany (w mniej lub bardziej złożony sposób)

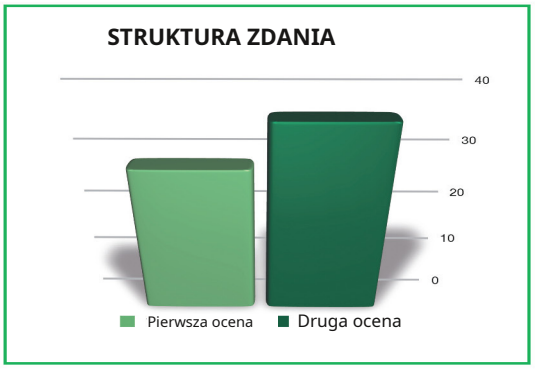
Średni -różnice między pierwszą a drugą oceną w III grupie dzieci:











INTERPRETACJA DANYCH

Grupa 1: Poprawa dzieci jest widoczna we wszystkich obszarach (nieco mniej jeśli chodzi o reprodukcję słów). Obserwując każdą indywidualną sytuację można zauważyć, że tylko jedno dziecko na 10 nie wykazuje znaczącej poprawy, podczas gdy wszystkie pozostałe, choć z dużą zmiennością, wykazują istotne zmiany zwłaszcza w sferze rozumienia języka i używania intencjonalnych gestów komunikacyjnych (np. odpowiadanie na tak / nie za pomocą gestów, wskazując przedmiot, którego chcą itp. ...). Ponadto odnotowuje się zwiększoną zdolność ekspresji i ilość użytych słów.

Grupa 2: Nawet w tej grupie poprawa dzieci jest widoczna we wszystkich obszarach. Tylko umiejętności językowo - komunikacyjne dwójki dzieci pozostały prawie niezmienione. Wszystkie pozostałe 8 dzieci wykazało natomiast zarówno wzrost zrozumienia, jak i komunikacji werbalnej. W szczególności zaobserwowano wzrost liczby użytych słów i większe użycie elementów morfologicznych, nawet jeśli zdanie przeciętnie pozostaje bardzo proste.

Grupa 3: Z wykresów możemy zaobserwować, że w porównaniu z wykresami z pierwszych dwóch grup, poprawa tych nastolatków była znacznie skromniejsza we wszystkich różnych obszarach. Stało się tak z dwóch prostych powodów. Nie tylko, że dla 4 dzieci na 10 Kwestionariusz MacArthura osiągnął swój szczyt podczas drugiej oceny, ale już podczas pierwszej oceny. W związku z tym na wykresach nie widać istotnych zmian, mimo że umiejętności językowe nastolatków z Cri du Chat nadal wzrastały. Jak już wspomniano, kwestionariusz nie jest w tym przypadku odpowiednim narzędziem do oceny rozwoju języka. Umiejętności językowe tej grupy nastolatków były w rzeczywistości bardziej rozwinięte niż grupa badana w teście.

Pozostałych 5 dzieci i nastolatków, którzy podczas pierwszej oceny praktycznie nie mieli umiejętności językowych i bardzo słabe umiejętności komunikacyjne, po roku wykazało bardzo niewielkie zmiany. W szczególności w przypadku trojga dzieci sytuacja pozostała niezmieniona. Dwoje dzieci wykazało większe wykorzystanie niektórych gestów komunikacyjnych, pewną poprawę rozumienia niektórych komunikatów werbalnych i umiejętność używania 3-4 słów.

Obserwując dzieci z największymi trudnościami w komunikacji, zauważyliśmy również, że wykazywały one znaczne trudności sensoryczne na różnych poziomach (patrz strony 10-13) oraz że często były „uwięzione” w serii stereotypowych zachowań, co przyczyniło się do poważnego ograniczenia ich umiejętność tworzenia relacji z otoczeniem zewnętrznym.

Jednocześnie dzieci i nastolatki o mniej lub bardziej ustrukturyzowanych umiejętnościach językowych prezentują mniej problematyczne i stereotypowe zachowanie, większą autonomię i większą zdolność uczenia się. Można zatem postawić hipotezę, że trudności sensoryczne leżące u podstaw problemów behawioralnych uniemożliwiają również zrozumienie wartości komunikacyjnej gestów i słów oraz utrudniają dzieciom uwagę na język werbalny.

Należy również zauważyć, że aspekty sensoryczne nie są objęte żadnym konkretnym zabiegiem rehabilitacyjnym. Trudności sensoryczne są często klasyfikowane jako zaburzenia ogólne i dlatego pozostają nienaruszone przez programy rehabilitacyjne fizjoterapii, psychomotoryki i terapii logopedycznej, które zazwyczaj są aktywowane natychmiast.

Inna uwaga, którą można wyciągnąć, dotyczy środowiska rodzinnego i szkolnego, w którym te dzieci dorastają. W rzeczywistości 30 dzieci, na których przetestowaliśmy Kwestionariusz MacArthura, zostało poddanych ocenie w ich codziennych, standardowych środowiskach, zarówno w domu, jak iw szkole. Zaobserwowano również wewnętrzną dynamikę i sposoby radzenia sobie z dzieckiem oraz związane z tym trudności. Nie wchodząc w szczegóły każdej sytuacji, możemy stwierdzić, że postawa osób, które podążają za dzieckiem w jego edukacji, jest bardzo ważnym czynnikiem w rozwoju dziecka. W związku z tym szczególną uwagę należy zwrócić nie tylko na same terapie, ale również na specyficzne środowisko i sposób, w którym jest ona kontynuowana. Przez środowisko odnosimy się do systemu rodzinnego i środowiska szkolnego, w którym dziecko spędza większość czasu. Z tego punktu widzenia uważna i opiekuńcza postawa, nacechowana jednocześnie jasnymi zasadami i jasnym nauczaniem, może być bardzo dobra dla dziecka w konstruktywnym zorganizowaniu swojego zachowania.

Co więcej, nawet współpraca i udział rodziców i nauczycieli w projektach edukacyjnych ma fundamentalne znaczenie dla przekazywania pozytywnych bodźców dla zachowania dziecka. Jest to bardzo istotny aspekt, gdyż zaburzenie behawioralne, charakteryzujące się nadpobudliwością i zachowaniami problemowymi (wynikającymi z deficytów sensorycznych i deficytów samoregulacji, w tym w niektórych przypadkach organizacji rytmu snu) stanowi „tło” dziecka z SCDC i utrudnia lub spowalnia ich uczenie się i rozwój poznawczy. Kiedy otoczenie jest zorganizowane w rytuały i rytmy, dziecko zawsze wie, gdzie jest i co może się z nim stać. Są uspokojeni iw ten sposób pomagają w organizacji własnego zachowania.

Wręcz przeciwnie, gdy punkty orientacyjne są niejasne, zasady są niejednoznaczne, stale negocjowane, a ogólne zarządzanie jest fragmentaryczne, a dziecko nie jest wspomagane przez otoczenie, dziecko z Cri du Chat będzie miało większe trudności behawioralne. Te trudności, które mogą być bardzo trudne do pokonania, ostatecznie odwrócą uwagę dziecka od relacji ze środowiskiem zewnętrznym i przedstawionych mu możliwości uczenia się.

Skuteczne projekty rehabilitacyjne miały na celu bezpośrednie zaangażowanie rodziców, udzielając im wsparcia, informacji i programów do samodzielnej pracy z dzieckiem. Promowali także kontakty między rodzicami, starali się zastąpić spontanicznie przyjmowane przez rodziców dysfunkcjonalne strategie i zachowania bardziej funkcjonalnymi podejściami i dzielili się z nimi zasadami i technikami terapii.

Rodzaj proponowanych terapii i wcześniejsze rozpoczęcie interwencji rehabilitacyjnej są również kluczowymi kwestiami. Terapie można rozpocząć niemal natychmiast poprzez:

wsparcie rodziny i obecność konkretnych wytycznych. Nie jest konieczne, aby dziecko wykonywało fizjoterapię trzy razy w tygodniu, jeśli fizjoterapeuta udzieli rodzicom niezbędnych informacji. Nie dzieje się tak dlatego, że rodzic musi zostać terapeutą, ale dlatego, że rodzice są w kontakcie z dzieckiem przez cały czas, a nie tylko w godzinach sesji terapeutycznej. Dlatego fundamentalne znaczenie ma zapewnienie rodzicom środków do aktywnej stymulacji ich dziecka w ich programach edukacyjnych.

W programie rehabilitacji zasadnicze znaczenie ma również przyjrzenie się przyczynom objawów przed rozpoczęciem pracy nad tymi ostatnimi. Na przykład brak języka jest symptomem i dlatego należy przeanalizować związane z nim potencjalne przyczyny. Weźmy konkretny przykład: w przypadku dziecka w wieku 6 lat ze stereotypami, problemami sensorycznymi i behawioralnymi, które nie jest w stanie komunikować się, a nawet ma trudności w procesie rozumienia komunikacji werbalnej, logopeda odniesie niewielki sukces, jeśli terapia będzie miała na celu jedynie ustalenie próbek dźwięków do wyartykułowania przez dziecko. Wręcz przeciwnie, terapia, która ma na celu uporządkowanie zdolności sensorycznych dziecka i promowanie jego uwagi słuchowej na język, przyniesie lepsze rezultaty.

Innym ważnym aspektem programu rehabilitacji jest jego przedwczesny rozwój. W ostatnich latach we wczesnych stadiach terapii zaobserwowano ogólny wysoki poziom przedwczesnego rozwoju terapii, podczas gdy w przeszłości bardzo często rozpoczynano zabiegi rehabilitacyjne prawie za późno. Małe dzieci wydają się być wspomagane przez wczesne i szybkie terapie, które działają nie tylko na dziecko, ale także na rodziców, dostarczając im narzędzi niezbędnych do bardzo trudnego zadania: wychowania dziecka.

Biorąc pod uwagę powyższe obserwacje, wynika, że poza aspektami genetycznymi i genotypowo-fenotypowymi, inne aspekty związane ze środowiskiem rodzinnym i szkolnym oraz jakością interwencji rehabilitacyjnych wydają się mieć bardzo dużą i istotną rolę w promocji rozwoju psychomotorycznego i językowego.

ZAŁĄCZNIK 1

Kilka przydatnych porad, nie w kolejności od ważności

N ZASADY MUSZĄ BYĆ JASNE, A MATKA, OJCIEC I DZIADKOWIE POWINNI WSZYSCY NA NINIEJSZE ZGODĘ, ZWŁASZCZA W WYDAJNEJ CHWILI

N USTAL KILKA ZASAD NA RAZ, KTÓRE MUSZĄ BYĆ JASNE I SZACOWANE ZIGNOROWAĆ DZIECKO, JEŚLI BY UZYSKAĆ UWAGĘ UDERZA SIĘ W GŁOWĘ LUB Ugryzie się itp...

N NIE WOLNO DZIECKO CIĘ gryźć, szczypać, ciągnąć za włosy

N NIGDY NIE WYPOWIADAJ DZIECKU UŚMIECHU

N „NIE" JEST OSTATECZNE I NIE DO NEGOCJACJI

N NIGDY NIE PODDAWAJ SIĘ „SZANTEM NA POCZTĘ"

N ZORGANIZUJ DZIENNY HARMONOGRAM DZIECKA POPRZEZ REGULARNE RYTMY

N TWÓRZ RUTYNY, NAWYKI I RYTUAŁY

N EDUKUJ DZIECKO, ABY NIE ROBIŁO RZECZY, KTÓRE BĘDĄ NIEWŁAŚCIWE, GDY JEST DOROSŁE

N UWAŻAJ NA ZBYT DUŻY HAŁAS W TLE - STWÓRZ CICHY KĄCIK, W KTÓRYM PROPONUJESZ DZIECKU ZAJĘCIA

N MÓW CICHEJ SZCZEGÓLNIE JEŚLI CHCESZ PRZYCIĄGNĄĆ UWAGĘ DZIECKA

N MÓW DO DZIECKA SPOKOJNYM I STAŁYM GŁOSEM

N MÓW DO DZIECKA PROSTYMI I JASNYMI WIADOMOŚCIAMI (UŻYJ KILKU SŁÓW!)

N SZUKAJ KONTAKTU WZROKOWEGO Z DZIECKIEM

N JEDNA GRA LUB AKTYWNOŚĆ NA CZAS

N UNIKAJ HAŁAŚLIWYCH I CHAOTYCZNYCH MIEJSC

- ZBYT DUŻO OSÓB, STYMULUJĄCYCH LUB GIER JEDNOCZEŚNIE ODRADZI DZIECKO
- DZIECKO MUSI SPAĆ WE WŁASNYM ŁÓŻKU!

  POZWÓL DZIECKU JEŚĆ SAMO, NA PIERWSZYM RĘCE, A NASTĘPNIE Z CUT-LERY
- SPRÓBUJ SPRAWIĆ, ABY DZIECKO JEDZŁO, SPIŁO, CHODZIŁO DO TOALETY I UBIERAŁO SIĘ SAMO, Z JAK NAJMNIEJSZEJ POMOCY, JAK TO MOŻLIWE
- NIE UBIERAJ DZIECKA ZA DUŻO I POZWÓL BYĆ W DOMU BEZ STÓP
- POPROŚ O POMOC I WSPARCIE
- SZUKAJ ADI ALOGUE Z NAUCZYCIELAMI , THERAP I STS I FIZYKAMI .
- ROZMOWA Z RODZICAMI, KTÓRZY MAJĄ PODOBNE TRUDNOŚCI
- SKONSULTUJ SIĘ Z TERAPEUTYKĄ W CELU SZCZEGÓLNYCH WSKAZÓWEK EDUKACJI
- ZADANIA I CZYNNOŚCI POWINNY BYĆ KRÓTKIE (KILKA MINUT), ALE POWTARZANE WIĘCEJ RAZY W CIĄGU DNIA
- ZAWSZE PODKREŚLAJ DZIECKU POCZĄTEK I KONIEC ZAJĘĆ
- NIE SPIESZ SIĘ, BY ZOBACZYĆ DZIECKO CHODZĄCE SAMODZIELNIE
- ZADBAJ O HIGIENĘ JAMY DZIECKA
- NIE MARTWI SIĘ ZA DUŻO, JEŚLI DZIECKO NIE JEST DUŻO W WCZESNYM ROKU, PONIEWAŻ W KOŃCU DOGODZI!

ZAŁĄCZNIK 2

Opis przypadku: Anna, dwa lata

Główne notatki dotyczące jej historii medycznej

Anna urodziła się o czasie, jej waga była w normie, jednak pojawiły się problemy z karmieniem i oddychaniem. Diagnozę postawiono zaraz po urodzeniu, potwierdzoną badaniami laboratoryjnymi, w których stwierdzono, że nastąpiła delecja chromosomu 5 o średnim nasileniu.

Stwierdzono zeza rozbieżnego bez zmian wzrokowych, a wyniki badań słuchowych były prawidłowe.

PIERWSZA OCENA-ASPEKTY SENSORYCZNE

Aspekty wizualne: Kontakt wzrokowy jest wymijający, rozpoznaje najdrobniejsze szczegóły wizualne, jej uwagę przykuwają druty i włosy, często przesuwa ręce przed oczami, macha przedmiotami, przyciągają ją światła i kolory. Dodatkowo jej spojrzenie podąża za poruszającym się obiektem przez bardzo krótki czas, brak jest wizualnej zbieżności i nie potrafi odróżnić prostych wizualnych symboli. Nadwrażliwość.

Aspekty słuchowe: Anna boi się nagłych głośnych dźwięków i ma tendencję do izolowania się w hałaśliwym otoczeniu. Jest wrażliwa i bardzo uważna na szepty i ciche dźwięki. Poproszona o to wykonuje proste zadania (zwłaszcza podnoszenie przedmiotów) i wykazuje zrozumienie istotnych dźwięków. Nadwrażliwość.

Dotykać: Na głębokim poziomie jej próg bólu jest wysoki (np. upadek może być mniej bolesny niż uszczypnięcie). Od czasu do czasu szczypie się, bije, uderza się w głowę, zwłaszcza gdy jest wyrzucana. Nie potrafi uporządkować swoich umiejętności stereognozy. Wykazuje nadwrażliwość dotykową, zwłaszcza w nogach. Zmniejszona głęboka wrażliwość dotykowa, wysoka wrażliwość dotykowa na powierzchni skóry.

Zdolności motoryczne: Anna zaczęła się toczyć w wieku 11 miesięcy i raczkować w wieku 13 miesięcy. Obecnie porusza się pełzając krzyżowo, ale tylko na krótkie dystanse, a kilka miesięcy temu uzyskała antygrawitacyjną kontrolę osiową. Ona również właśnie zaczęła podciągać się do pozycji stojącej, chwytając nieruchome przedmioty.

Język: Anna nie pokazuje żadnej znaczącej produkcji sfinalizowanych dźwięków. Odtwarza skomlenie i wokalizacje. Tylko dźwięki „t" i „d" są wymawiane poprawnie. Płacz jest obecny, ale nie głośny. Czasami zdarzają się ustne praktyki naśladowania. Nie używa gestów komunikacyjnych (prosić lub wskazywać) i nie może chwytać przedmiotów, jeśli zostanie o to poproszona.

Umiejętności manualne: Anna chwyta i upuszcza przedmioty, ale nie stawia kciuka i palca wskazującego. Mimo to nie może wykonywać sfinalizowanych (i symbolicznych) działań z przedmiotami, ponieważ wydaje się być zbyt rozproszona przez zmysłowe aspekty przedmiotów (zwłaszcza dotykowe i wizualne).

Aspekty żywieniowe i motoryczno-ustne: Anna rzadko jest głodna i nie jest w stanie żuć i odmawiać stałych pokarmów, nawet jeśli są jej podawane w małych kawałkach. Połykanie jest normalne i nie wykazuje nietypowych reakcji na zapachy. Czasami, zwłaszcza gdy jest chora, odmawia jedzenia i wymiotuje, jeśli zostanie mu poczęstowana. W sumie wykazuje bardzo

nieregularny związek z jedzeniem. Anna ma też hipotonię mięśni wargowych, język czasami wystaje i ślini się.

Obserwacja spontanicznego zachowania: Anna manipuluje i uderza przedmiotami, liże i wkłada rzeczy blisko lub do ust. Demonstruje głównie wiedzę ustną (tj. aby zrozumieć, jak rzeczy działają, zwykle wkłada je do ust) i nie używa gestów komunikacyjnych. Nie wykazuje szczególnego zainteresowania eksploracją otoczenia i ma tendencję do pozostawania w bezruchu. Nie komunikuje swoich potrzeb. Nie jest hałaśliwa, a jej spontaniczna produkcja wokalna jest dość słaba.

Zachowania problematyczne: Anna ściąga okulary ludziom, którzy się do niej zbliżają, liże przedmioty, podłogę i meble. Anna również uderza głową i zębami o twarde powierzchnie, zwłaszcza jeśli coś jej jest zabronione lub jest jej wyrzucana.

Autonomia: Zjada trochę jedzenia sama i śpi sama, ale zasypia tylko w obecności matki.

Spanie w nocy: Dla Anny jest to bardzo trudne i rodzice często stosują syrop Noprom ułatwiający zasypianie. Zasypia z matką u boku, ale śpi sama w swoim łóżku, gdy matka odchodzi.

Trwające terapie: Anna obecnie robi dwa razy w tygodniu sesje fizjoterapii. ***Na ogólnym poziomie neurologicznym Anna wykazuje wiek neurologiczny między 7 a 12 miesiącem.***

TERAPIE PROPONOWANE RODZINIE I WSPIERAJĄCE PRZEZ PSYCHIATRĘ DZIECKO I FIZJOTERAPEUTA

Tutaj podsumowane są cele i działania proponowane na rok terapii (kierunki były aktualizowane co 4 miesiące).

Ogólne instrukcje:

• Mów cicho i szepcz, aby przyciągnąć jej uwagę.
• Używaj wyrazu twarzy zgodnego z przekazem werbalnym (jeśli ją wyrzucasz, zachowaj gniewną minę)
• Nie aprobuj postaw, które z perspektywy nie będą odpowiednie (np. całowanie wszystkich, klaskanie w dłonie dla samozadowolenia). W obecności tych zachowań po prostu pozwól jej być i nie podkreślaj ich ani nie poświęcaj jej zbyt wiele uwagi.
• A '**NIE**' musi być jasne, stanowczym tonem głosu, kilkoma słowami i gniewnym wyrazem twarzy.
• Jeśli to możliwe, zostaw ją samą, gdy je sama.

PROPONOWANE DZIAŁANIA W RAMACH RODZINNYCH

Czas trwania:	***- około minuty na każdą czynność***
Częstotliwość:	***- codzienny***
Intensywność:	***- zmiany w zależności od różnych ćwiczeń, jednak czynności należy powtarzać więcej niż raz w ciągu dnia***

1-Aspekty słuchowe

Słuchowa uwaga na język: lalling szeptanie, szeptanie dźwięków dźwiękonaśladowczych, szeptanie rymowanki poprzez modulację tonu głosu (np. ton gniewny) lub zmianę tempa rytmu (pisownia wolniej/szybciej). „Poklepywanie" po głowie i uszach dziecka.

2-aspekty wizualne

Uwaga wizualna: przesuwanie światła wzdłuż ścian zaciemnionego pokoju (do śledzenia wizualnego). Stymulacja czerwonym światłem w kącikach oczu.

3-dotykowy

Masaż ciała: delikatne dotknięcia, dotknięcia miękką szczoteczką oraz delikatne masaże wibracyjne, rozcierające i ugniatające.

4-Umiejętności motoryczne, równowaga i koordynacja

Pełzanie, zwiększ możliwości raczkowania robiąc więcej miejsca w pokoju (przesuń meble w pokoju, w którym dziecko spędza więcej czasu), dzięki czemu dziecko będzie miało mniej okazji do podciągnięcia się.

Czołgając się po schodach: przydatne do promowania konwergencji wizualnej

Kołysanie: prawy-lewy i przód-tył.

»***Terapie na aspektach sensorycznych są kontynuowane wraz z aktualizacją podanych powyżej wskazówek dotyczących aspektów wizualnych, słuchowych i dotyku.***

Autonomia

Pozwól jej zjeść część posiłku sama lub rękami. (oznacza to pracę nad jej autonomią, konwergencją wizualną i delikatnym chwytem manualnym)

Szukaj jej współpracy w procesie ubierania się-rozbierania.

Strategie behawioralne (przydatne również do nadania znaczenia gestom komunikacyjnym, które same w sobie nie są komunikatywne)

Pozwól jej podnieść to, co rzuciła na podłogę (oznacza to pracę nad koncepcją związku przyczynowo-skutkowego i konsekwencji swoich działań). Ignoruj ją i nie przywiązuj wagi do jej prowokacji.

Spróbuj uszanować to, czego ona chce. Oznacza to dwie rzeczy:

1) Na przykład: kiedy pokazuje, że nie chce więcej jedzenia, nawet jeśli mało jadła, uszanuj jej prośbę i nie nalegaj, aby jej więcej karmić.

2) Jeśli przy stole rzuci szklankę na podłogę, pozwól jej ją zebrać lub zignoruj jej gestem, nie podnoś jej szklanki i nie podawaj jej więcej wody podczas tego posiłku.

Odmowa musi być wyraźna i zdecydowana, towarzyszyć jej odpowiednia mimika twarzy (nie uśmiechaj się, gdy chcesz ją winić!). Bardzo ważne jest również dzielenie się tą strategią: to, co matka zdecyduje się zrobić w konkretnej sytuacji, musi być również wspierane przez pozostałych członków rodziny.

Dbałość o język i aspekty dotykowe (stereognoza)

• Gra polegająca na wzięciu odpowiedniego przedmiotu (np. pomiędzy dwoma widocznymi przedmiotami, takimi jak piłka i lalka, poproś ją, aby wzięła piłkę).

• Gry stereognozy (np. włóż do płóciennej torby zestaw przedmiotów, takich jak piłka tenisowa i książka, i ponownie poproś ją, aby wybrała jeden z nich).
• Przydatną codzienną sugestią dla osoby dorosłej jest wskazanie przedmiotu, jak go nazywa.

DRUGA OCENA: WIEK 2 LATA I 11 MIESIĘCY

Język i komunikacja: Anna demonstruje ulepszone umiejętności komunikacji niewerbalnej, interakcji i kontaktu wzrokowego. Od 2 miesięcy pojawiły się niewerbalne gesty prośby (wskazuje rzeczy, których chce) i ich użycie rośnie. Potrafi również odpowiedzieć tak/nie za pomocą gestów. Pokazuje i rozdaje rzeczy dorosłemu. Pięć słów jest obecnych w jej komunikacji werbalnej, ale w sposób chaotyczny, a także wykonuje większą ilość wokalizacji. Anna nadal preferuje gestowy sposób komunikacji. Jej werbalna artykulacja jest nadal słaba. Rozpoczęła symboliczne zabawy związane z rodzinnymi rutynami, np. karmi swoją lalkę. Wykazuje dobre zrozumienie i wykonanie poleceń związanych z kontekstem (np. zapala światło, zamyka drzwi, otwiera usta itp. na prośbę). Wyraźnie rozumie znaczenie „NIE", ale nie zawsze to szanuje. Nawet jeśli nie w sposób ciągły, Annie udaje się również wybrać i dać odpowiedni przedmiot osobie dorosłej, gdy zostanie poproszona o wybór między dwoma różnymi przedmiotami. Wypracowała pewną praktykę ustną, taką jak dmuchanie i całowanie. Poprawiła się jej uwaga na wokalizację i język, nadwrażliwość słuchowa utrzymuje się, nadal przyciągają ją szepty i ma tendencję do bycia niespokojnym w hałaśliwym otoczeniu.

Zachowanie: Problematyczne zachowania zmniejszyły się. Anna bardzo rzadko uderza głową i tylko wtedy, gdy się jej sprzeciwia. Uderza i szczypie w chwilach niepokoju. Kontynuuje, choć w mniejszym stopniu, eksplorację ustną obiektów (zwłaszcza tych, które zna od dawna). Zaczęła grać w gry symboliczne, często prowadzone przez dorosłego (np. zabawa lalką). Korzystanie z przedmiotów jest bardziej funkcjonalne, aczkolwiek rzadziej używa przedmiotów do odbierania bodźców sensorycznych (np. uderza małą butelką wody w ścianę, aby wywołać hałas, zamiast używać jej do picia wody w środku). Jest zdecydowanie bardziej obecna w swoim otoczeniu, bardziej pociąga ją i intryguje to, co widzi, a jej spontaniczna eksploracja otoczenia znacznie się zwiększyła.

Zachowania problematyczne: Czasami nadal szczypie i delikatnie uderza w często prowokacyjny sposób. Kiedy jest zdenerwowana, uderza głową do tyłu, ale znacznie mniej niż wcześniej. Czasami rzuca przedmiotami na podłogę, by sprowokować dorosłego lub zbadać bodźce sensoryczne.

Poruszanie się: Anna jest generalnie dobrze zorganizowana w tym aspekcie. Obecnie porusza się poprzez raczkowanie, które stało się szybkie i skuteczne. Czołga się po schodach w dobrze kontrolowany sposób. Pokazuje dobry chód boczny, chodzi wspierana przez osobę dorosłą obiema rękami lub pchając wózek. Równowaga

jest nadal biedny. Chwyta i upuszcza przedmioty, nawet te małe, i jednocześnie przeciwstawia się indeksowi kciuka w jednej ręce.

Karmienie: Przedstawia ruch językowo-podniebienny i zaczyna pionowo orientować żucie. Zjada różne pokarmy i tekstury bez większych problemów. Rano nadal używa butelki dla niemowląt. Pije też sama, trzymając szklankę do ust obiema rękami.

Autonomia: Anna jest głównie karmiona przez rodziców, ale zawsze zaczyna jeść posiłek sama rękami. Współpracuje również w procesie ubierania się i rozbierania.

Aspekty wizualne: Anna podąża za poruszającymi się obiektami w sposób nieciągły. Rozpoznaje również drobne detale wizualne i nadal pociągają ją nici, włosy i drobne okruchy. Czasami macha przed oczami małe przedmioty. Udaje jej się przez krótki czas utrzymywać bezpośredni kontakt wzrokowy z drugą stroną lub z przedmiotem. Może śledzić i oglądać proste wizualnie bajki.

Aspekty dotykowe: Anna nadal wykazuje nadwrażliwość, zwłaszcza na podeszwie stopy. Jej sen w nocy poprawił się i łatwiej ją pocieszyć, gdy budzi się w nocy. Co więcej, częściej zasypia sama, zwłaszcza po południu.

Całkowity wiek neurologiczny, który pokazuje Anna, wynosi od 12 do 18 miesięcy.

BIBLIOGRAFIA

1. ABC, Associazione Bambini Cri du Chat, „La sindrome del Cri du Chat, ABC Associazione Bambini Cri du Chat.”, S.Casciano w Val di Pesa, 2002.

2. Caselli MC, Casadio P, „Guida all'uso del questionario Mac Arthur per la valutazione della comunicazione e del linguaggio nei primi anni di vita.”, Franco Angeli, 2006.

3. Cerruti Mainardi P, Vianello MG, Bonioli E, „Considerazioni su 5 casi di sindrome di Cri du Chat”. , Minerva Pediatri 1976; 28:2389-400.

4. Cerruti Mainardi P, „La sindrome del cri du chat in età adulta”. W: Andria G, Dagna Bricarelli F, Del Porto G, De Marchi M, Federico A , „Patologia genetica ad esordio tardivo”. Monduzzi, Bolonia, 1987: 113-28.

5. Cerruti Mainardi P, Pastore G, Guala A, „Sindrome del Cri du Chat. „ W: „ Linee guida assistenziali nel bambino con sindrome malformativa.” Balestrazzi P, Mediolan: CSH: 1994: 75-90 6.

6. Cerruti Mainardi P, Calì A, Guala A, Perfumo C, Liverani M. E, Pastore G, Overhauser J, Zra F, Pierluigi M, Dagna Bricarelli F, „Kliniczna i molekularna charakterystyka 80 pacjentów z

delecja 5p: korelacja genotyp – fenotyp.” , J. Med Genet 2001; 38: 151-158. 7. Cerruti Mainardi P, „Syndrom Cri du Chat”. , Orphanet J Rare Dis. 5 września 2006; 1:33.

8. Cerruti Mainardi P, Guala A, Pastore G, Pozzo G, Dagna Bricarelli F, Pierluigi M, „Rozwój psychomotoryczny w zespole Cri du Chat”. , Clin Genet. 2000 czerwiec; 57(6):459-61. Clin Genet 2000 sierpień; 58(2):156.

9. Collins MS, Cornish K, „Badanie rozpowszechnienia stereotypii, samookaleczeń i agresja u dzieci i młodych dorosłych z zespołem Cri du Chat.” , J Intellect Disabil Res. 2002 Luty; 46 (Pt 2): 133-40.

10. Cornish K, Bramble D, „Zespół Cri du Chat: korela-genotyp-fenotyp i zalecenia dotyczące postępowania klinicznego”, Dev Med Child Neurol. Lipiec 2002;44(7):494-7. Recenzja.

11. Cornish KM, Bramble D, Collins M, „Syndrom Cri du Chat. Wytyczne dla rodziców i profesjonaliści.” , Grupa Wsparcia Cri du Chat, 1998.

12. Cornish KM, Munir F, „Umiejętności językowe receptywne i ekspresyjne u dzieci z cri syndrom du chata”. , J Commun Disord. 1998 styczeń-luty;31(1):73-80; quiz 80-1.

13. Cornish KM, Pigram J, „Charakterystyka rozwojowa i behawioralna cri du syndrom czatu”. , Arch Dis Dziecko. 1996 listopad;75(5):448-50.

14. Estivill E, De Bèjar S, „Fate la nanna”. , La Mandragora srl, Firenze, 1999.

15. Evans Morris S, Dunn Klein M, „Umiejętności przed karmieniem: kompleksowe źródło informacji dla Rozwój w czasie posiłków”. , Budowniczowie umiejętności terapeutycznych, 2000.

16. Kondoh T, Shimokawa O, Harada N, Doi T, Yun C, Gohda Y, Kinoshita F, Matsumodo T, Moriuchi H, „Korelacja genotyp-fenotyp zespołu 5p: pułapka diagnozy”. , J Hum Genet. 2005;50(1):26-9. EPUB 2004 16 grudnia.

17. Cerruti Mainardi P, Perfumo C, Cali A, Coucourde G, Pastore G, Cavani S, Zara F, Overhauser J, Pierluigi M, Bricarelli FD, „Kliniczna i molekularna charakterystyka 80 pacjentów z delecją 5p: korelacja genotyp-fenotyp”. , J Med Genet. 2001 marzec;38(3):151-8.

18. Cerruti Mainardi P, Pastore G, Castronovo C, Godi M, Guala A, Tamiazzo S, Udowodnić-ra S, Pierluigi M, Bricarelli FD, „Historia naturalna zespołu Cri du Chat. Raport z włoskiego rejestru". , Eur J Med Genet. 2006 wrzesień-październik; 49(5):363-83. EPUB 2006 13 stycznia

19. Niebuhr E, „Syndrom kociego płaczu (5p-) u nastolatków i dorosłych". , J Ment defic Res 1971; 15: 277-291.

20. Niebuhr E, „Syndrom cri du chat. Epidemiologia, cytogenetyka i klinika funkcje.", Hum Genet 1978; 44: 227-275.

21. Pizzamiglio MR, Piccardi L, Massarelli C, Leoni S, Boschetti V, Storaco R, „Pro-Tocollo di trattamento neuropsicologico per bambini con sindrome del cri du chat." , I quaderni n.19 IRCCS Fondazione Santa Lucia Roma: erre srl dicembre 2000.

22. Sangalli AL, „L'attività motoria compensativa". , 2006, Trentouno edizioni.

23. Sangalli AL, „L'inserimento dei bambini affetti dalla sindrome del cri du chat nel-la scuola dell'obbligo. Metoda operacyjna i strategia dydaktyczna. Educazione sociale e programma intellettivo." , dostępny pod adresem: http://educare.it/Handicap/intro/cri_du_chat. htm#udito .

24. Sohner L, Mitchell P, „Fonatoryjno-fonetyczne cechy wokalu przedjęzykowego rozwój w zespole cri du chat." , J Commun Disord. 1991 Luty;24(1):13-20.

25. Torres CP, Borsatto MC, de Queiroz AM, Lessa FC, Orsi IA, „Cri du Chat syn-drome: opis przypadku". , Spec Care Dentysta. 2005 listopad-grudzień;25(6):286-8.

26. Tullu MS, Muranjan MN, Sharma SV, Sahu DR, Swami SR, Deshmukh CT, Bharu-cha BA, „Zespół Cri-du-chat: profil kliniczny i diagnostyka prenatalna". J Podyplomowy Med. 1998 październik-grudzień;44(4):101-4.

27. Zhang A, Zheng C, Hou M, Lindvall C, Li K, Erlandsson F, Björkholm M, Gruber A, Blennow E, Xu D, „Usunięcie genu odwrotnej transkryptazy telomerazy i haploinsufficiency of Telomere Maintenance in Cri du Chat Syndrome". Am J Hum Genet 2003; 72: 940-8.

28. Zhang X, Niebuhr E, Snijders A, Segraves R, Hamilton G, Brown N, Blackwood S, Hindle K, Niebuhr A, Xiuqing Z, Gray J, Yang H, Albertson D, Bolund L, Pinkel D, „Stowarzyszenie fenotypu Cri du Chat z nieprawidłowościami w liczbie kopii DNA mierzonymi za pomocą macierzy CGH". , Am J Hum Genet 2005.

Ta praca jest dedykowana wszystkim tym, którzy borykają się z tą rzadką chorobą, zespołem Cri du Chat (SCDC) i chcą dowiedzieć się o niej więcej.

Zespół Cri du Chat jest bardzo rzadką chorobą genetyczną, która powoduje opóźnienie rozwoju psychomotorycznego i intelektualnego. Nie ma lekarstwa na ten stan, ale zabiegi (w tym logopedia, fizjoterapia i terapia zajęciowa) mogą pomóc dziecku w osiągnięciu pełnego potencjału.

Jest to bardzo pomocna publikacja, która zawiera wiele sugestii, które pomogą Ci zachować pozytywne nastawienie i znaleźć odpowiednie wsparcie, jeśli go potrzebujesz.

To projekt non-profit, jeśli Ci się spodoba, wesprzyj go!

www.criduchat.eu

ABC JEST CZŁONKIEM

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare Onlus

Member of EURORDIS Rare Diseases Europe

ABC WSPÓŁPRACOWAŁO Z

orphanet

Galliera Genetic Bank

TeleThon