

КИНЕЗИТЕРАПИЯ ПРИ ДЕЦА СЪС СИНДРОМ НА КОТЕШКИЯ ВИК - КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

Ана Иванова, Цвета Булатова, Гергана Ненова

Катедра „Кинезитерапия“, Факултет по обществено здравеопазване,
Медицински университет – Варна

PHYSIOTHERAPY IN CHILDREN WITH CRI DU CHAT SYNDROME: A CLINICAL CASE

Ana Ivanova, Tsveta Bulatova, Gergana Nenova

Department of Kinesitherapy, Faculty of Public Health, Medical University of Varna

РЕЗЮМЕ

Синдромът на котешкия вик е специфична съвкупност от симптоми, дължащи се на генетична аномалия. Тя се проявява вследствие на делеция на късото рамо на петата хромозома. Синдромът може да бъде унаследен или вроден. Децата, страдащи от това генетично заболяване, имат характерни белези: ниско тегло при раждане, микроцефалия, къси пръсти, клинодактилия, мускулна хипотония, вродени сърдечни пороци, изоставане в умственото развитие, забавено психомоторно развитие, характерен плач, наподобяващ котешко мяукане и др. Навременното включване на кинезитерапия и постоянността в изпълнението на кинезитерапевтичните комплекси би предотвратило или ограничило развитието на някои дефицити както във физическото развитие, така и в неврологичния статус на детето. Това от своя страна ще подпомогне родителите в грижата им за детето, осигурявайки му по-голяма самостоятелност и социализиране в обществото.

Целта на настоящия доклад е да се изготви и представи кинезитерапевтичен протокол, насочен към подобряване на координацията, концентрацията и подпомагане на приспособяването на пациента към дейностите от всекидневието.

Материал и методи: момиче на петгодишна възраст с вроден Синдром на котешкия вик.

Резултати и обсъждане: продължителната кинезитерапия с разнообразието си от методи и средства на всеки един от етапите, както и екипната работа със специалисти от логопедия, психология и ерготерапия допринасят за развитието и адаптирането на пациента към заобикалящата го среда.

ABSTRACT

Cri du chat syndrome is a rare genetic abnormality characterized by a specific set of symptoms. It occurs as a result of the deletion of the short arm of the fifth chromosome. The syndrome can be inherited or congenital. Children suffering from this genetic disease have characteristic signs: low birth weight, microcephaly, short fingers, clinodactyly, muscular hypotonia, congenital heart defects, mental retardation, delayed psychomotor development, a characteristic cry resembling a cat's meow, etc. The timely inclusion of physiotherapy and consistency in the implementation of the physiotherapeutic complexes would help prevent or limit the development of certain deficits, both in the physical development and in the neurological status of the child. This, in turn, will help the parents in their care of the child, ensuring greater independence and socialization within society.

The aim of this report is to prepare and present a physiotherapeutic protocol whose purpose is to improve coordination and concentration while helping the patient adapt to activities of daily living.

Materials and methods: A case study involving a five-year-old girl with congenital cri du chat syndrome.

Results and discussion: Long-term physiotherapy, employing a range of methods and tools at each stage, combined with interdisciplinary collaboration with specialists such as speech therapists, psychologists, and occupational therapists. All of them contribute to the development and adaptation of the patient to the surrounding environment.

Keywords: genetics, syndrome, Cri du chat, physiotherapy

Ключови думи: генетика, синдром, котешки вик, кинезитерапия

ВЪВЕДЕНИЕ

Синдромът на котешкия вик е генетична аномалия, която се проявява чрез съвкупност от симптоми. Част от гените, които се намират в късото рамо на петата хромозома, липсват. Това се случва, когато част от хромозомата не се формира по време на деленето на клетките, които са предходници на половите клетки. В този случай говорим за унаследено заболяване. Рискът една двойка с нормално развити хромозоми да има дете с Cri du chat синдром е около един процент, това е и основната причина заболяването да се среща изключително рядко (6).

Най-характерният симптом, откъдето идва и наименованието на този синдром, е плачът на новороденото, наподобяващ мяукане. Котешкото мяукане е в резултат от неправилното развитие на ларинкса, което по литературни данни при 1/3 от децата изчезва до навършване на 2-годишна възраст. Други характерни симптоми са микроцефалия, закръглено лице, широк и сплеснат нос, малка брадичка, променена ушна мида, ниско тегло, което е следствие от затрудненото хранене, поради несъвършенството и аномалиите на органите в носоглътката. При някои от децата може да има недоразвито разделяне на пръстите на ръцете или краката, както и едновременно на двете или само една линия на дланите на ръцете. Очите им са раздалечени и се наблюдават характерни за синдрома гънки на кожата над клепачите. Децата с това генетично заболяване изпитват затруднения при сукане и преглъщане, имат рефлукс, сърдечносъдови аномалии като например непълно изграждане на предградията между сърдечните предсърдия, страбизъм, хипотонична мускулатура (5). В редки случаи може да се открият и малформации на някои вътрешни органи например подковообразни бъбреци, които могат да доведат до смущения в нормалното функциониране. Поведенческите реакции при тези деца са много променливи, могат да бъдат спокойни и изпълнителни и изведнъж да станат агресивни и хиперактивни. Агресията много често се изразява в хапане, скубане, щипане и др., което от своя страна кара останалите деца да странят от тях. Проучванията показват, че по отношение на половата система не се регистрират отклонения (2). Участието на специалисти от различни области психолози, лого-

педи, кинезитерапевти и др. на всеки един от етапите на развитие на детето ще намали дефицитите и ще подобри социализирането (3).

Настоящият доклад има за **цел** да представи кинезитерапевтичен протокол, насочен към подобряване на координацията, концентрацията и подпомагане на приспособяването на детето към дейностите от всекидневието.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДИ

Проведено е изследване с дете на 5 години, родено от втора нормална бременност, с показатели в норма. Раждането протича чрез Sectio Caesarea, детето е с тегло 2870 г, изплаква след аспирация и от направените прегледи не са установени компликации в ранен неонатален период. Към 2-рия месец от раждането при консултация с педиатър е установено, че детето не наддава на тегло и е проведено консервативно лечение. В 4-тия месец след проведени консултации със специалисти е установен лицев дисморфизъм, по-къс бифронтален диаметър епикант, депресия на носната основа, лека микроретрогнатия, готическо небце, не добре моделирани пръсти на долни крайници с по-широка бразда между 1-ви и 2-ри пръст, специфични звуци на изписване, лека хипотония на долни крайници, добра опора на главата, добър тонус на аксиална мускулатура, мускулна хипертония на ахилови и коленни рефлексии, Бабински двустранен положителен. Направена е препоръка за цитогенетичен анализ, чрез който да се диагностицира състоянието, и след получаване на резултатите се установява делеция на късо рамо на 5-ата хромозома, отговаряща на синдром Cri du chat. При направена абдоминална ехография са измерени нормални коремни органи. С детето и родителите започнахме да работим съвместно след 4-тата година, преди това наши колеги са провеждали процедури с него.

РЕЗУЛТАТИ И ОБСЪЖДАНЕ

С детето започват да работят специалисти, когато е на 10-месечна възраст: ерготерапевт и кинезитерапевт. Кинезитерапевтичната програма е насочена за двигателен контрол на тялото и прехвърляне на тежестта, движение и координация, активна игра. Посредством играта като основен метод в кинезитерапевтичната програма

целта е засилване на хипотоничната мускулатура на долните крайници и обучението в ходене. В този ранен етап това се постига със стимулиране на обръщането на детето в леглото на една и друга страна, поставянето му в седеж, запазване на баланс при седеж, привеждане в стоеж и правилно телодържане с помощта на проходилка и ходене по равен терен, както и засилване на концентрацията.

След като детето навършва 3 години, е приложено тестово изследване AEPS-3 тест, който дава възможност за по-обширно, задълбочено и обстойно изследване, въз основа на който се изготвя нова кинезитерапевтична програма с цел стимулиране когнитивните умения, подпомагане възприемането на околната среда, обучаване в дейности от всекидневието, социализиране и др. Тестът оценява развитието и ранните умения на децата, които трябва да бъдат усвоени от тях до предучилищната им възраст. Той е обемен, изготвя се екипно, тъй като обхваща няколко компонента и включва следните раздели за изследване на пациента: фини двигателни умения, груби двигателни умения, адаптация, речево развитие, грамотност, математика, когнитивни умения, социално-емоционално поведение, социална комуникация. Мястото на кинезитерапията е в подобряване на фината и грубата моторика, подобряване на равновесието и координацията, обучение в извършване на дейности от всекидневието и др. Тестът се прилага на всеки 6 месеца от 3-тата до 6-ата година. Всяка точка от теста има подточки, които спомагат за едно по-прецизно изследване. Изследваният поставя ключови оценки от 0 до 2, където 0 - не посреща критериите, 1 - непоследователно отговаря на критериите, 2 - последователно отговаря на критериите. Също така поставя и коментари, както следва: предоставяне на помощ, поведение, непълно извършване на действието, модификация/адаптация, качество на изпълнение, отчет (4). На база резултати от проведения тест към работата на съществуващия екип от специалисти се включват логопед и психолог за постигане на по-добри резултати.

С оглед на гореизложеното и наличната информация от направените изследвания и консултации се сформира екипът от специалисти и се изготвя нов кинезитерапевтичен план на действие. В периода на нашата работа с детето, който обхваща срок от една година, приложихме двукратно AEPS-3 тест. Кинезитерапевтичната програма, която изготвихме специално за това дете, прилагаме 3 пъти седмично с редки

изключения, в които детето боледуваше от респираторни инфекции.

След направен анализ на данните от приложението тест в период, в който детето е на 4 години и 6 месеца, изготвихме кинезитерапевтична програма, която да отговаря за подобряване на фината моторика, както и елементи от грубата моторика, координацията и равновесието. Целта на програмата беше да се усвоят умения, които да подпомагат самостоятелността на детето. За постигането на тази цел си поставихме следните задачи:

- да подобрим координацията и концентрацията;
- да подобрим захвата при игра с топка;
- да подобрим фината моторика;
- да подпомогнем дейностите от всекидневието;
- да засилим постуралния контрол;
- да подсилим коремна, седалищна и гръбна мускулатура.

Средствата, които използвахме, са:

- активна кинезитерапия;
- игрови и ролеви игри;
- общо раздвижващи упражнения;
- упражнения със и без уреди;
- упражнения за координация и концентрация;
- изкачване и слизане по стълба;
- ходене по прав терен;
- ходене с препятствия.

Шест месеца по-късно направихме нов тест и след като отчетохме резултатите, които демонстрираха подобрене в състоянието на детето, по-голяма увереност при изпълнение на поставените задачи и малко по-голяма независимост при извършване на някои дейности от всекидневието, обогатихме кинезитерапевтичната програма за достигане на по-добри резултати. Установихме също, че детето има подобрени фина моторика, речева експресивност, както и по-добре развита зрителна памет.

Кинезитерапевтичният комплекс наситихме с упражнения за концентрация, тъй като честата й загуба възпрепятстваше изпълнението на упражненията и излагаше детето на риск от падане. За целта използвахме уреди с различни цветове, които под формата на игрови занимания впечатляваха детето и задържаха вниманието му по-дълго време от обикновеното. Също така обърнахме внимание върху координацията и постуралния контрол, тъй като това е от съществено значение за самостоятелността при ходене.

Използването на фитнес като терапевтичен метод дава много добри резултати при деца поради факта, че активира едновременно двигателния, вестибуларния, слуховия, зрителния, тактилния и обонятелния анализатор и по този начин може да подобри координационните смущения. Чрез вибрациите, които се предават от топката, се стимулира функцията и на вътрешните органи, концентрацията на детето се подобрява. Приложихме няколко упражнения с топката, като използвахме такава с два центъра тип фъстък и играчки джъмperi с различни цветове при различните посещения с цел ангажиране на вниманието (1).

За подобрене на постуралния контрол игрови методи като хвърляне на баскетболна топка в кош, хвърляне на мека топка в цел и цветен орто пълзел демонстрираха добри резултати, защото детето показваше интерес към изпълнението на поставените задачи. За стимулиране на концентрацията и координацията включихме и качване и слизане по стълба, преминаване на терен с препятствия и ходене по прав терен, както и преместване на даден предмет от едно място на друго. Клиничната ни практика отчете видимо подобрене в показателите за изследвания от нас период.

Включихме упражнения със и без уреди при промяна на изходното положение - от седеж с уред изправяне в стоеж, упражнения с промяна на посоката, сядане на люлка, залюляване и др. Подобно разнообразие от изходни позиции подпомогна в голяма степен овладяването и контролирането на агресивната емоционална експресивност. Почти при всички поставени от нас задачи детето имаше нужда от асистирание в изпълнението им. Бързото губене на концентрация беше основната пречка за безупречното изпълнение на дейностите.

Кинезитерапевтичната програма беше с продължителност от тридесет минути, тъй като е известен фактът, че децата в тази възраст много трудно биха били активни по-дълго време, губят концентрация и възприемчивостта към нови знания и умения липсва. От съществено значение за постигането на добри резултати е и работата на родителите в домашни условия с детето извън кабинета по кинезитерапия. Затова като част от нашата работа е обучението на родителите да стимулират детето в изпълнение на част от упражненията в дома.

В края на едната година, в която работихме с детето, отново приложихме теста АЕPS-3 и установихме подобрене на постуралния контрол,

който постигнахме с въздействието върху различните мускулни групи, както и контролиране на контракцията на определен мускул. За пълноценното изпълнение на кинезитерапевтичната програма вземахме под внимание моментното емоционално състояние на детето и според това определяхме дейностите за изпълнението им. Бързите промени в настроението на детето се дължи не само на заболяването, но и на възрастта (7). Поради този факт е важно методът да е строго индивидуален, тъй като кинезитерапията има и възпитателна насоченост.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Благодарение на нашата работа и специалистите в областта на ерготерапията, логопедията, както и добре подбраната кинезитерапевтична програма, периодичните тестове, извършвани с цел отчитане на прогреса на постигнатите резултати, се наблюдава напредък в развитието на детето. Постуралният контрол е значително повлиян в положителна посока, подобрени са социалните, менталните и физическите умения. Детето все още се разсейва бързо, но при използването на метод, който буди интерес у него, се наблюдава подобрене в концентрацията. С цел запазване на постигнатите резултати се препоръчва кинезитерапевтичната програма да продължи както в специализиран кабинет по кинезитерапия с всички специалисти, така и в домашни условия. Активното участие на родителите като част от целия екип и постоянството са гаранция за положителните резултати.

ЛИТЕРАТУРА

1. Богомилова, Ст. Мениджмънт на затлъстяването в детската възраст - мястото на кинезитерапевтичната техника „Фитбол“. Здравна икономика и мениджмънт. 2017; 2(64):24-26.
2. Миланов, Ив. Неврологични синдроми, Стено, Варна, 2022 г.
3. Янчева, С. Кинезитерапия в педиатрията. Бolid Инс, София, 2013.
4. Balasundaram P, Darshini Avulakunta I. Bayley Scales of Infant and Toddler Development. StatPearls Publishing; 2022.
5. Guerrini R, Filippi T. Neuronal migration disorders, genetics, and epileptogenesis. J Child Neurol 2005; 20 (4): 287-99. Doi: 10.1177/08830738050200040401. PubMed PMID: 15921228.
6. H Lipkin P, M Macias M, Promoting Optimal Development: Identifying Infants and Young

Children With Development Disorders Through Developmental Surveillance and Screening. Pediatrics. 2020 Jan; 145 (1): e20193449. Doi: 10.1542/peds.2019-3449. PubMed PMID: 31843861

7. Şah O, Türkdöğän D, Küçük S, Takış G, Asadov R, Öztürk G et al. Neurodevelopmental Findings and Epilepsy in Malformations of Cortical Development. Turk Arch Pediatr. 2021 Jul; 56(4): 356-365. Doi: 10.5152/TurkArchPediatr.2021.20148. PubMed PMID: 35005731.

Адрес за кореспонденция:
Гергана Ненова
Катедра по кинезитерапия
бул. „Христо Смирненски“ 1
Варна, 9000
e-mail: geri_nenova@yahoo.com